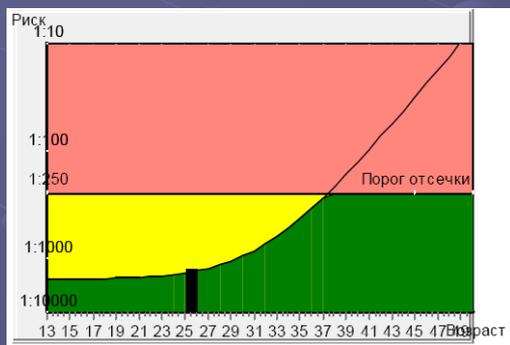


Программа в пренатальном скрининге: клинические случаи и подводные камни



Е.Ю.Кузина

ЗАО «Лаборатории ЦИР»

ГК «Клиники и Лаборатории ЦИР»

(495)514-00-11

www.cirlab.ru

Москва, 2008 г.

Основа грамотного пренатального скрининга

- УЗИ высокого уровня на сроке 10-13 недель
- Точное определение биохимических маркеров
- Полная информация о пациентке
- Грамотный подход к анализу скрининга

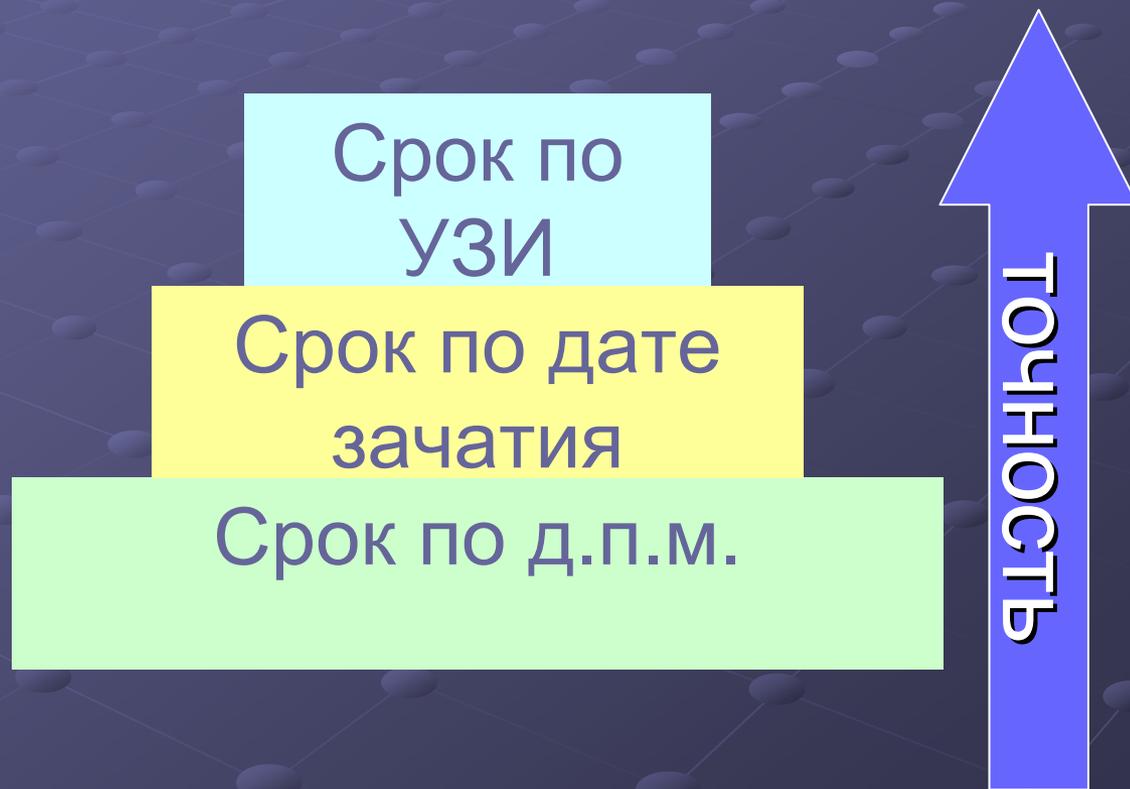
Виды скрининга

- Биохимический скрининг:
 - Св.ХГЧ и РАРР-А в 1 триместре
 - ХГЧ/св.ХГЧ, св.эстриол, АФП, ингибин во 2 триместре
- УЗ-скрининг
- Комбинированный скрининг
 - УЗИ
 - Биохимические маркеры

Другие данные, используемые при расчетах МоМ

- Срок беременности
- Возраст матери
- Масса тела матери
- Количество плодов (1 или 2!)
- Курение (*снижение PAPP-A*)
- ЭКО (*повышение ХГЧ и св.ХГЧ и снижение св.эстриола и PAPP-A*)
- Сахарный диабет (*снижение АФП и св.эстриола*)
- Расовая принадлежность (*например, у афроамериканок уровень PAPP-A на 35% выше*)

Вопрос первый: Определение срока беременности.



Идеальным является определение срока по данным УЗИ

Data for the determination of the gestation age

Method	Ultrasound data	Calculate/ Delete	Calculated gestational age week+days Scan date	week+days Sample Date	Select
For nuchal translucency screening: Enter CRL value					
CRL Robinson	39		10 + 4	16 + 2	<input type="radio"/>
CRL date	12.03.05				
For nuchal translucency screening: Enter CRL value					
CRL own table			+ 0	+	<input type="radio"/>
CRL date					
BPD Hadlock	29		15 + 2	16 + 4	<input checked="" type="radio"/>
BPD date	12.04.05				
BPD own table			+ 0	+	<input type="radio"/>
BIP date					
Use this option, if you do not know, if the scan method has was BPD or CRL. No nuchal translucency screening possible!					
Ultrasound date			+ 0	+	<input type="radio"/>
Sample Date	21.04.05			16 + 1	<input type="radio"/>
Delivery date				+	<input type="radio"/>
Date of conception				+	<input type="radio"/>
Last Menstrual Period	24.12.04		Cycle length 28	16 + 6	<input type="radio"/>

Клинический случай 1

Пациентка А., 33 лет, без дополнительных факторов риска.

Срок беременности по д.м.п. – 12+5

РИСК ВЫСОКИЙ. ТРЕБУЕТ ВНИМАНИЯ.

Скорректированные МоМ и вычисленные риски			
св.бета-ХГЧ	62,4 ng/ml	1,69	Скорр.МоМ
PAPP-A	1,43 mIU/ml	0,52	Скорр.МоМ

Риск Тр.21 без уч.ТВП

1:229

высокий риск

Возрастной риск

1:606

Как расценивать эти данные?

После получения результата пациентка прошла экспертное ультразвуковое исследование в ЦИР.

Срок беременности по КТР – 11+1, ТВП 1,1. **РИСК НИЗКИЙ.**

Скорректированные МоМ и вычисленные риски			
св.бета-ХГЧ	62,4 ng/ml	1,14	Скорр.МоМ
PAPP-A	1,43 mIU/ml	0,99	Скорр.МоМ

Риск Тр.21 без уч.ТВП
1:2711
ниже возр.риска

Возрастной риск
1:603

Частая ошибка при определении срока беременности:

Следует проверить, правильно ли
вычислен срок беременности при ЭКО.

Идеальным является заполнение данных
врачом или обученной медсестрой.

Срок беременности и выбор скрининга

Клинический случай 2

Пациентка А., 35 лет, без дополнительных факторов риска.

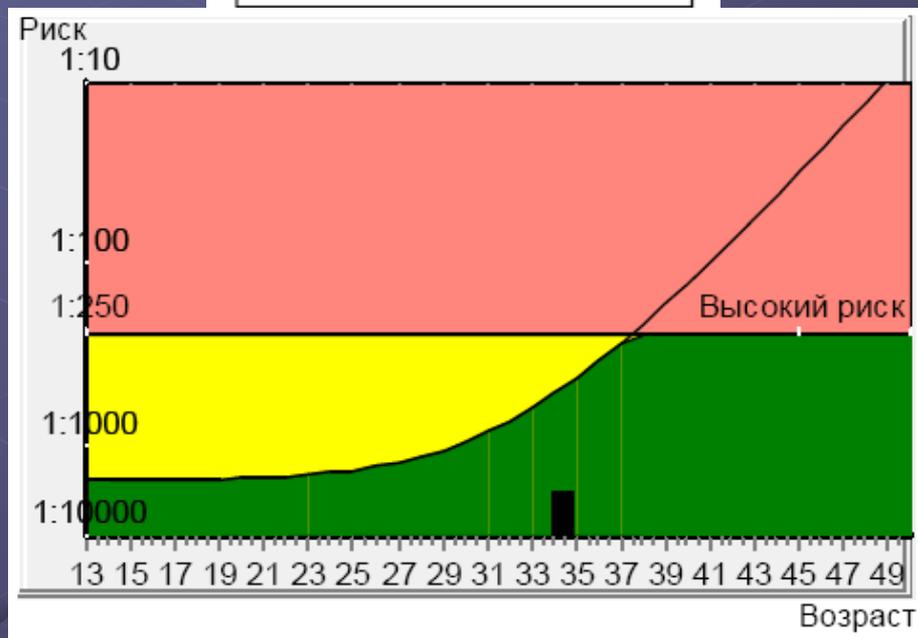
Срок беременности по д.м.п. – 14+1 при цикле 28 дней, проведение расчетов невозможно.

Срок беременности по д.м.п. – 13+6 при цикле 30 дней

При расчете рисков в двойном тесте:

Срок беременности по д.м.п. – 13+6 при цикле 30 дней

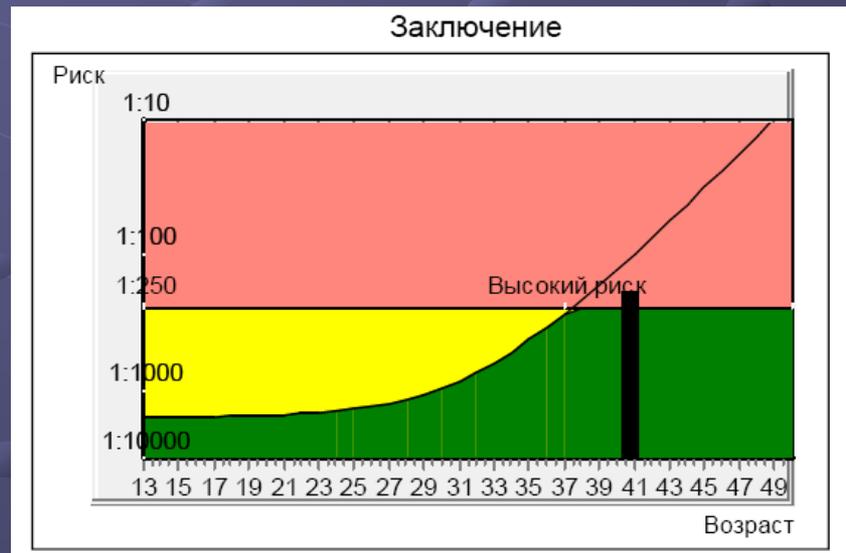
Риск Тр.21 без уч.ТВП
на дату родов
1:4941



Вопрос второй: указание возраста матери (донора яйцеклетки)

Клинический случай 3. М., 41 год, ЭКО-
беременность. **РИСК ВЫСОКИЙ**

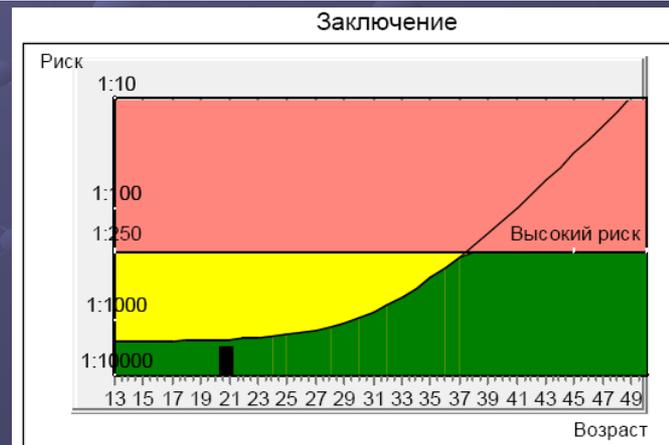
Риски на дату родов	
Риск Тр.21 без учета ТВП	1:191
Возрастной риск:	1:102
Риск дефекта нервной трубки	1:2461



! ДОНОРСКАЯ ЯЙЦЕКЛЕТКА

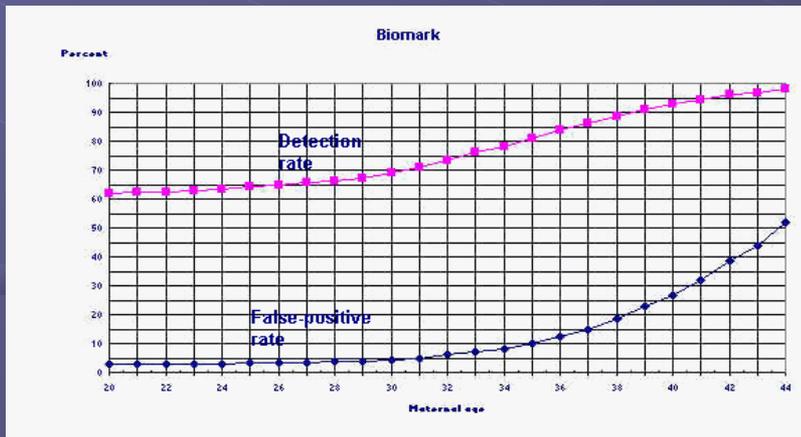
При расчете рисков по этим показателям и сроками УЗИ для 20-летней беременной, ситуация выглядела иначе. Пациентка родила здорового мальчика.

Риски на дату родов	
Риск Тр.21 без учета ТВП	1:2834
Возрастной риск:	1:1522
Риск дефекта нервной трубки	1:2461



Возраст, показатели, результаты

1. С ингибином А (АФП, св.ХГЧ, св.эстриол, ингибин А)
2. Без ингибина А (АФП, св.ХГЧ, св.эстриол)



Вопрос третий: что остается за пределами Приски?

Программа рассчитывает данные по:

- Трисомии 21
- Трисомии 18
- Дефектам нервной трубки

Клиническая ситуация 5

Пациентка М., 23 лет, УЗИ проводилось на сроке 4-5 недель.

На сроке 11 недель по последней менструации сдает двойной тест.

0,16	Скорр.МоМ
------	-----------

0,25	Скорр.МоМ
------	-----------

Риск Тр.21 без уч.ТВП

1:116

высокий риск

< 1.00

высокий риск

Трисомия 18 или нет?

Реал-тайм оценку должен проводить врач. Этой пациентке было рекомендовано УЗИ.

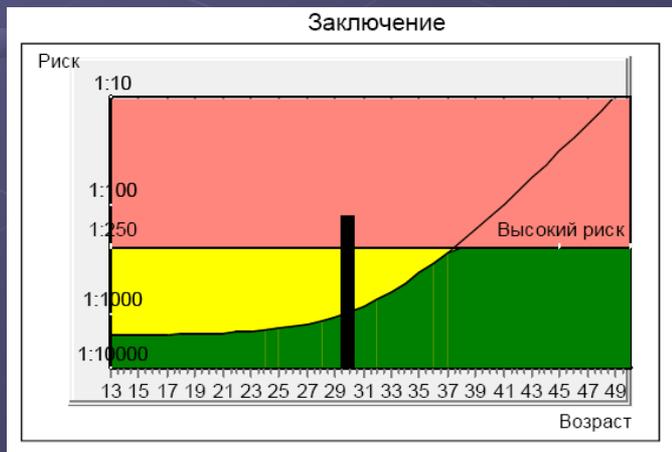
Диагностирована остановка развития плода.

Клиническая ситуация 6

- Пациентка Р., 30 лет. На протяжении беременности принимает дексаметазон.

ИЗМЕРЕННЫЕ ЗНАЧЕНИЯ ПРОБ

	Значение	Скорр. МоМ
АФП	19,2 IU/ml	0,73
ХГЧ	mIU/ml	1,33
св.эстриол	0,47 ng/ml	0,24



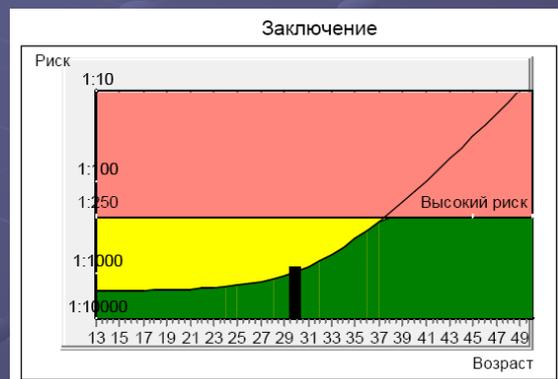


Как известно, дексаметазон угнетает синтез в надпочечниках плода, содержание свободного эстриола снижается.

Двойной тест без св.ЕЗ

ИЗМЕРЕННЫЕ ЗНАЧЕНИЯ ПРОБ

	Значение	Скорр.МоМ
АФП	19,2 IU/ml	0,73
ХГЧ	mIU/ml	1,33

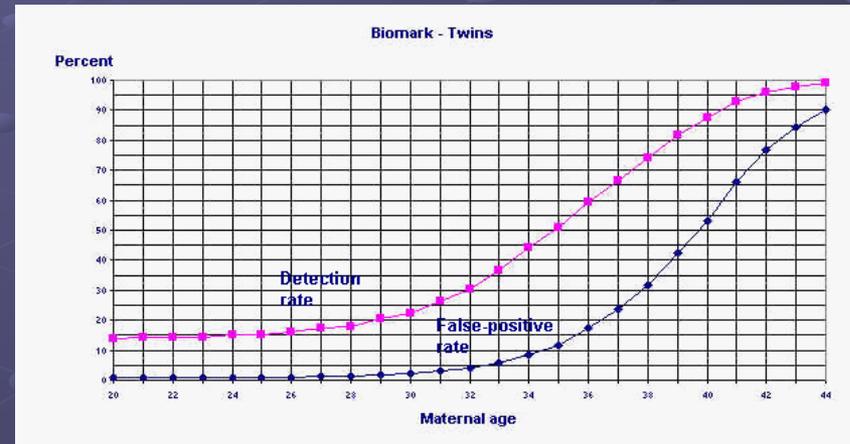
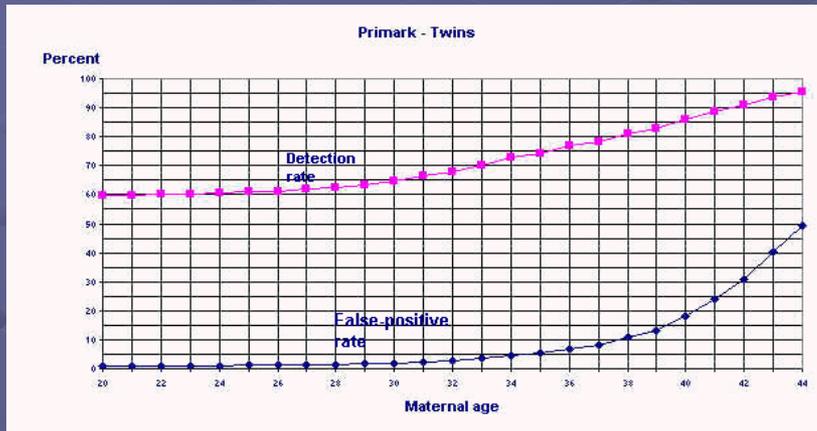


ДВОЙНЯ И ТРОЙНЯ

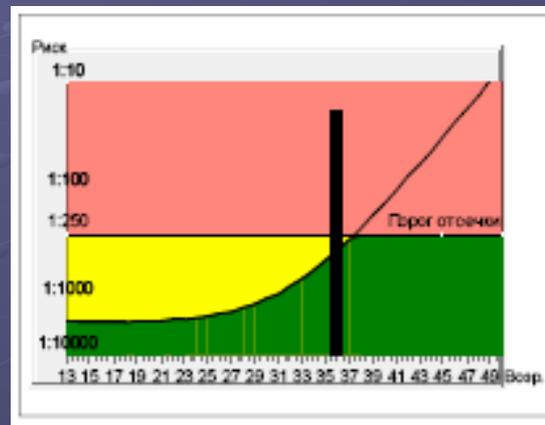
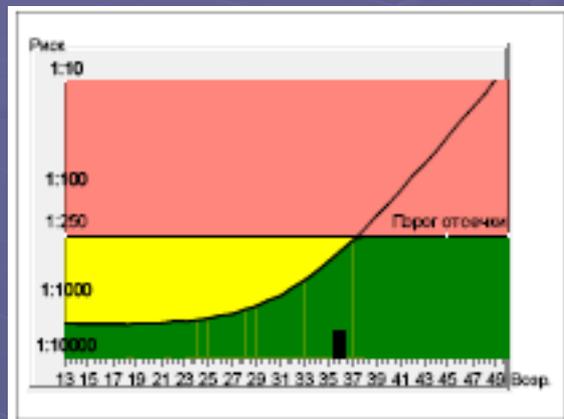
- Программа не дает рассчитать данные для тройни, отклонение уровней маркеров плода будет нивелироваться показателям других плодов.
- В случае с двойней, стоит рекомендовать проводить УЗИ до обсчета рисков.



Двойня: обязательно проведение УЗИ



Клинический случай:



● Клинический случай: двойня, ТВП 1,1 и ТВП 3

Биохимический риск 1:474

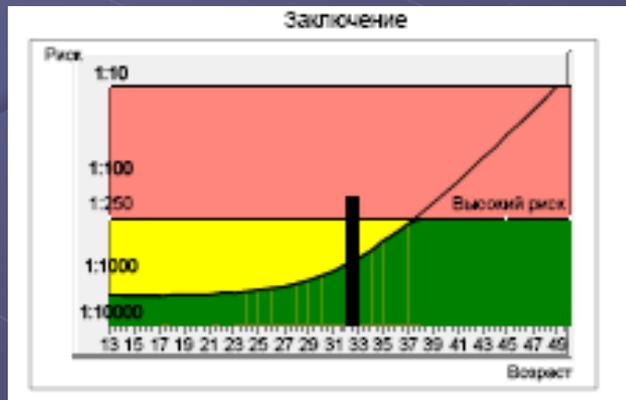
Риск для первого плода с учетом ТВП 1:1933

Риск для второго плода с учетом ТВП больше 1:50

! Биохимический риск по этим показателям для одного плода 1:120

Порог отсечки, риск СД

- Мы используем порог отсечки 1:250.
- Другие варианты: 1:300 и 1:100.
- 1:250 - 1:1000 - пограничная зона, требующая повышенного внимания со стороны врачей.



Выше возр. порога
Высокий риск

Выше возр. порога
Возрастной риск

Ниже возр. порога
Возрастной риск

Как избежать неверных выводов?

Наши рекомендации:

- Копия протокола УЗИ должна передаваться в лабораторию
- Анкета на пренатальный скрининг должна содержать максимум информации
- Заполнять анкету должен врач-гинеколог или специально обученная медсестра
- Все скрининги с риском более 1:250 должны анализироваться и при необходимости пересчитываться.

Центр акушерства и репродукции
Лаборатория ЦРП
Москва, Подольский р-н, 110
ИВРА-0211
www.crlab.ru, www.ivra.ru

НАПРАВЛЕНИЕ НА ПРЕНАТАЛЬНЫЙ
БИОХИМИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ РИСКА
ТРИСОМИИ 21, ТРИСОМИИ 18 И
ДЕЛЕЦИИ КРОМОННОЙ ТРИСОМИИ

РАСЧЕТАНО С САЙТА WWW.CRLAB.RU

Для получения результата анализа необходимо предоставить следующие сведения: Препараты в течение 10 недель беременности
или, при необходимости, более ранней беременности (например, оральные контрацептивы, дозы и длительность приема) или в течение 10-13 недель беременности.

Фамилия: _____ Имя: _____ Отчество: _____
Дата рождения: ____/____/____ Номер карты: ____ Дата сдачи крови: ____/____/____
Пример даты последней менструации: ____/____/____ Дата зачатия: ____/____/____
Курящие сигары: Да/Нет Подтвержденность веса (отсутствие веса в течение года перед началом беременности) в кг: ____ и/или масса тела на момент сдачи крови в кг: ____ (укажите, если вы беременны, указав срок беременности)

УЗИ в 10-13 недели: дата: ____/____/____ Врач: _____
КТР (мм): ____ ТВД (мм): ____ Срок беременности (нед. + дни): ____
Матерью, использующие для расчета риск: Масса тела на дату сдачи крови: ____ кг Курение: Да/Нет
Да/Нет: Да/Нет Раса: Европейская Азиатская Латинская Американская Другая
Искусственный спавный двойня: Да/Нет Беременность наступила в результате ЭКО: Да/Нет
ИКСО: Да/Нет Двойная ооцитация: Да/Нет Дата забора крови: ____/____/____ Дата сдачи анализа: ____/____/____
Пример лекарств во время беременности (укажите, если применимо): _____

Предшествующая беременность: Количество: ____ Итоги: _____
Синдром Дауна: Да/Нет Синдром Эдвардса: Да/Нет Дефекты нервной трубки: Да/Нет Другое: _____
Другие УЗИ во время данной беременности: врач: _____ результаты: _____

Другие скрининги во время данной беременности (укажите): _____

10-13 неделя беременности			16-20 неделя беременности		
ВЫБРАТЬ ДИАГНОЗ	ВЫБРАТЬ ДИАГНОЗ	ВЫБРАТЬ ДИАГНОЗ	ВЫБРАТЬ ДИАГНОЗ	ВЫБРАТЬ ДИАГНОЗ	ВЫБРАТЬ ДИАГНОЗ
-10 нед + 1,6 нед +	-11 нед + 1,6 нед +	-12 нед + 1,6 нед +	-16 нед + 1,6 нед +	-17 нед + 1,6 нед +	-18 нед + 1,6 нед +
БЕРЕМЕННОСТЬ			БЕРЕМЕННОСТЬ		
1.0 нед + 1,6 нед +	1.0 нед + 1,6 нед +	1.0 нед + 1,6 нед +	1.0 нед + 1,6 нед +	1.0 нед + 1,6 нед +	1.0 нед + 1,6 нед +

Направленное направление: _____ Дата направления: _____
Контактный телефон: _____

Я, _____, не являюсь врачом или мед. сестрой и не несу ответственности за предоставленные данные и результаты анализа. Если в процессе приема в лабораторию возникли вопросы, пожалуйста, обращайтесь к врачу Центра акушерства и репродукции по телефону или электронной почте.

Полное наименование: _____

Консультация генетика:

В ЦИР принимает врач-генетик Захарова
Ольга Михайловна

Показания к консультации:

- Наследственная патология
- Возраст женщины старше 35 лет
- Высокий риск ХА по УЗИ
- Высокий риск по результатам четверного теста
- Высокий риск по результатам комбинированного скрининга

Пренатальный скрининг I триместра

Типичные профили МоМ

Аномалия	PAPP-A	Своб. β-ХГЧ
Тр.21 (синдром Дауна)	0,41	1,98
Тр.18 (Синдром Эдвардса)	0,16	0,34
Триплоидия типа I/II	0,75/0,06	8,04/0,18
Синдром Шерешевского-Тернера	0,49	1,11

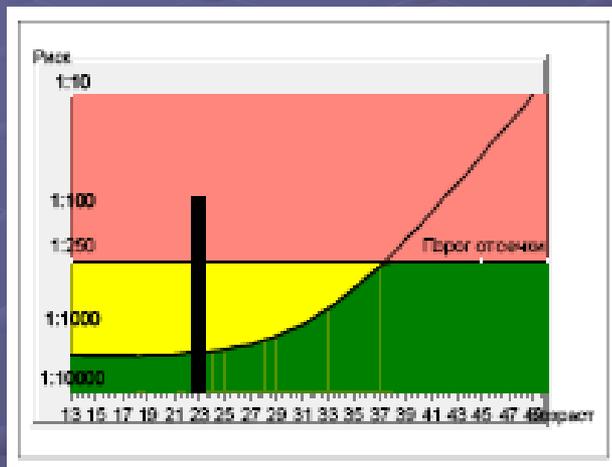
Снижение PAPP-A

- Синдром Дауна
- Триплоидия II типа
- Трисомия 13
- Остановка развития плода
- Спонтанные выкидыши
- Поздние гестозы
- Низкая масса тела при рождении

Триплоидия

Скорректированные МоМ и вычисленные риски

св.бета-ХГЧ	161 ng/ml	2,82	Скорр.МоМ
PAPP-A	0,519 mIU/ml	0,31	Скорр.МоМ



Риски на дату родов

Риск Тр.21 с учетом ТВП
1:73
выше порога отсечки

Риск Тр.21 без уч.ТВП
1:73
выше порога отсечки

Возрастной риск
1:1463

Риск Тр.18 с учетом ТВП
>1:50
выше порога отсечки

Высокий риск по результатам скрининга I триместра:

- **Расширенное УЗИ**
- **По результатам УЗИ консультация акушера-гинеколога и выбор тактики ведения беременности**

Пренатальный скрининг II триместра

Аномалия	АФП	Общ. ХГЧ	Св. эстриол	Ингибин А
Тр.21 (синдром Дауна)	0,75	2,32	0,82	1,79
Тр.18 (синдром Эдвардса)	0,65	0,36	0,43	0,88
Триплоидия типа I/II	6,97	13	0,69	

Высокий риск по результатам скрининга II триместра:

- Анализ скрининга I триместра
- Анализ УЗ в течение беременности
- Ингибин А (если был проведен тройной тест)
- Консультация генетика
- Решение о направлении в центр пренатальной диагностики

Обратите внимание!

- Если пациентка уже сдала тройной тест в ЦИР, повторная сдача крови не нужна. Анализ будет выполнен из первой сыворотки.
- Если скрининг сдавался не у нас, мы не проводим перерасчет теста с ингибином А.

**Спасибо
за внимание!**