

EFFICIENCY OF DIAGNOSTICS OF CONGENITAL PATHOLOGY OF THE FRUIT BY RESULTS OF PRENATAL SCREENING OF THE I-II TRIMESTER OF PREGNANCY

Ibragimova Yu.B. (Republic of Uzbekistan)
Email: Ibragimova59@scientifictext.ru

*Ibragimova Yulduz Botirovna - Master,
SPECIALIZATION: MEDICAL GENETICS,
TASHKENT MEDICAL ACADEMY, TASHKENT, REPUBLIC OF UZBEKISTAN*

Abstract: *objective of this research was identification of precursory symptoms of hereditary pathology in perinatal diagnostics. The received results of researches showed that at pregnant women of control group in the I trimester in the AFP risk group were in limits of 0.71-1.56 MoM, HG – 0.48-2.2 MoM, these risk groups showed the following picture: AFP – 0.37-1.96 MoM, HG – 0.33-3.0 MoM. The similar researches conducted in the II trimester revealed that deviations were not reliable. The analysis of the received results of a research is the main indication for further observation and carrying out invasive methods of a research for the purpose of prevention of malformations at a fruit.*

Keywords: *pregnant women, pregnancy trimester, prenatal diagnostics, hereditary pathology, congenital malformations.*

ЭФФЕКТИВНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ ВРОЖДЁННОЙ ПАТОЛОГИИ ПЛОДА ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА I - II ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ

Ибрагимова Ю.Б. (Республика Узбекистан)

*Ибрагимова Юлдуз Ботировна - магистр,
специальность: медицинская генетика,*

Ташкентская медицинская академия, г. Ташкент, Республика Узбекистан

Аннотация: *целью данного исследования явилось выявление ранних признаков наследственной патологии в перинатальной диагностике. Полученные результаты исследований показали, что у беременных контрольной группы в I триместре в группе риска АФП находились в пределах 0,71-1,56 МоМ, ХГ – 0,48-2,2 МоМ, данные группы риска показали следующую картину: АФП – 0,37-1,96 МоМ, ХГ – 0,33-3,0 МоМ. Аналогичные исследования, проведенные во II триместре, выявили, что отклонения не являлись достоверными. Анализ полученных результатов исследования является основным показанием для дальнейшего наблюдения и проведения*

инвазивных методов исследования с целью предупреждения пороков развития у плода.

Ключевые слова: *беременные женщины, триместр беременности, перинатальная диагностика, наследственная патология, врожденные пороки развития.*

Проблема наследственной и врожденной патологии, прежде всего, врожденных пороков развития (ВПР), а также хромосомных и моногенных болезней продолжает оставаться актуальной [1, 6, 9]. За последнее десятилетие возросла её социально-медицинская значимость. Во-первых, существенно увеличился удельный вес ВПР в структуре причин перинатальной и младенческой заболеваемости и смертности. Во-вторых, не снижается, а имеет тенденцию к росту показатель детской инвалидизации, в большинстве случаев обусловленной врожденной и наследственной патологией. Перед органами здравоохранения ставится задача по совершенствованию медико-генетических подходов профилактики, объединению усилий и возможностей акушерско-гинекологической и медико-генетической служб Министерства здравоохранения, специалистов в области перинатологии, функциональной и лабораторно-генетической диагностики [2, 3, 7]. Все эти меры направлены на использование перинатально-диагностических обследований беременных с целью выявления внутриутробного поражения плода и предупреждения его рождения путем прерывания беременности по медицинским показаниям [4, 5, 10].

С учетом выше сказанного, целью данного исследования явилось выявление ранних признаков наследственной патологии в перинатальной диагностике. Для решения были поставлены следующие задачи: проведение ретроспективного анализа и оценка прогностических признаков развития наследственной патологии; определение мониторинга диагностических маркеров раннего выявления различных хромосомных аномалий.

Для этого был проведен не инвазивный метод диагностики - скрининг сывороточных факторов материнской крови: альфа-фетопротеина (АФП), хорионического гонадотропина (ХГ). Альфа-фетопротеин представляет собой белок, обнаруживаемый в крови всех беременных, уровень которого повышается с увеличением срока беременности (14 недели) до 32-34 недель, после наблюдается его снижение. Норма для АФП зависит от срока беременности. Так, в 13-15 недель - 15-60 Ед/мл, либо от 0,5 до 2 МоМ; 15-19 недель - 15-95 Ед/мл, либо от 0,5 до 2 МоМ; 20-24 недели - 27-125 Ед/мл, либо от 0,5 до 2 МоМ [8, 11].

Второй показатель - хорионический гонадотропин человека – это гормон, благодаря биологическому действию которого в организме беременных

женщин поддерживается функция желтого тела на начальных сроках беременности, средняя его норма составляет от 0,5 до 2 МоМ.

В рамках пренатального скрининга I-II триместра обследовано 140 беременных, прошедших обследование в республиканском центре «Скрининг матери и ребенка», с 2014 по 2016 гг., возраст беременных был в рамках 20-45 лет, при этом родственных браков наблюдалось очень много.

Полученные результаты показали, что около 65% женщин являются городскими жителями, остальные – жительницы различных районов и областей республики, при этом все они имели специальное направление для прохождения обследования. При сборе анамнеза было выявлено, что 92 беременные входили в группу повышенного риска с учетом возраста и медицинских отклонений по биохимическим маркерам и маркерам ультразвукового исследования, развития хромосомных нарушений у плода, остальные 48 беременных женщин являлись контрольной группой, т.к. их показатели были в пределах нормируемых величин.

Полученные результаты исследований показали, что у беременных контрольной группы в I триместре в группе риска АФП находились в пределах 0,71-1,56 МоМ, ХГ – 0,48-2,2 МоМ, данные группы риска показали следующую картину: АФП – 0,37-1,96 МоМ, ХГ – 0,33-3,0 МоМ (табл.). Аналогичные исследования, проведенные во II триместре выявили, что отклонения не являлись достоверными.

Таблица 1. Средние показатели содержания альфа-фетопротеина и хорионического гонадотропина человека в крови беременных женщин (МоМ)

Группы беременных	Сывороточные факторы материнской крови, МоМ	
	АФП	ХГ
Группа риска	0,91	1,59
Контрольная группа	1,08	1,12

Таким образом, анализ полученных результатов исследования по данным биохимического пренатального скрининга II триместра беременных группы риска развития хромосомных нарушений у плода является основным показанием для дальнейшего наблюдения и проведения инвазивных методов исследования с целью предупреждения пороков развития у плода.

Список литературы / References

1. Вахарловский В.Г. Особенности медико-генетического консультирования беременных, направляемых на пренатальную диагностику // Актуальные

вопросы физиологии и патологии репродуктивной функции женщин: Материалы XXIII научной сессии НИИ АГ им. Д.О. Отта РАМН. СПб, 1994. С. 55-56.

2. *Воеводин С.М.* Дифференциальная диагностика пороков развития и заболеваний центральной нервной системы и лица у плода: авторефер. дис. ... д-ра мед. наук. М., 2012. 43 с.
3. *Красильников В.В.* Аномалии развития: Пособие для врачей. СПб, 2007. 336 с.
4. *Медведев М.В.* Пренатальная дифференциальная диагностика. М., 2012. 464 с.
5. *Никифоровский Н.К., Степанькова Е.А., Лукина Н.В.* Роль современных методов пренатальной диагностики в выявлении хромосомных аномалий у плода // Охрана материнства и детства. Витебск, 2009. № 1 (13). С. 54–56.
6. *Николаидес К.* Ультразвуковое исследование в 11-13 недель беременности. СПб., 2007. 144 с.
7. *Степанькова Е.А., Лукина Н.В.* Роль современных методов пренатальной диагностики в выявлении хромосомных аномалий у плода // Вестник Смоленской медицинской академии. Смоленск, 2008. № 4. С. 16–18.
8. *Терегулова Л.Е.* Анализ результатов массового централизованного пренатального скрининга I триместра беременности в Республике Татарстан за 2012 год // Практическая медицина, 2013. Т. 2. № 1, 2. С. 150-155.
9. *Эсетов М.А.* Ультразвуковая диагностика врожденных пороков развития плода в ранние сроки беременности: авторефер. дис. ... д-ра мед. наук. М., 2007. 41 с.
10. *Chaoui R.* From nuchal translucency to intracranial translucency: towards the early detection of spina bifida // Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, 2010. Vol. 35. Issue 2. P. 133-138.
11. *Timor-Tritsch I.E.* 3D-визуализация в первом и раннем втором триместре головного мозга плода, использование в диагностике голопрозэнцефалий // Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, 2008. Vol. 32. Issue 6. P. 744-750.