

# Дородовая диагностика хромосомных аномалий с помощью комбинированного теста

## Информация и информированное согласие

Уважаемая Госпожа,  
Область Эмилия-Романия (на основании Постановления областного Собрания Эмилии-Романии № 533/2008) предлагает женщинам, находящимся в состоянии беременности, возможность осуществления, при помощи комбинированного теста, оценки статистического риска рождения ребенка, страдающего синдромом Дауна (трисомия 21), синдромом Эдвардса (трисомия 18), синдромом Патау (трисомия 13).

Синдром Дауна, наиболее часто встречающаяся хромосомная аномалия, является причиной умственного расстройства, которому часто сопутствуют пороки сердца, желудочно-кишечные заболевания, нарушения слуха и зрения. Обычно приходится около одного случая рождения с этим синдромом на 700 новорожденных.

Вероятность рождения ребенка, страдающего этим заболеванием, возрастает с увеличением возраста матери (общий риск).

Комбинированный тест позволяет осуществить расчет риска (специфический и индивидуальный риск) для каждой женщины, находящейся в состоянии беременности.

### Что подразумевается под риском?

Риск подразумевает вероятность наступления того или иного события. Например, риск синдрома Дауна 1 на 100 означает, что у Вас одна вероятность из ста рождения ребенка, страдающего синдромом Дауна.

## Что такое комбинированный тест?

Комбинированный тест – это один из методов расчета риска синдрома Дауна и других хромосомных аномалий. Это обследование, основанное на количественном анализе двух веществ, присутствующих в крови матери, и на эхографии, которое позволяет провести количественную оценку вероятности того, что плод будет поражен некоторыми хромосомными аномалиями, особенно, трисомиями 21, 18, 13.

## Как проводится комбинированный тест?

### 1 – Би-тест

Проводится взятие проб материнской крови для осуществления количественного анализа двух веществ, вырабатываемых плацентой (РАРР-А и свободный бета-ХГЧ), которые у плодов, пораженных хромосомными аномалиями, имеют показатели, отличающиеся от тех, которые обнаруживаются у плодов с нормальным хромосомным набором. В нашем учреждении такое взятие проб может быть выполнено в период между 9й и 12й неделями + 5 дней беременности. Максимальная точность теста достигается, если взятие проб материнской крови производится в период между 9й и 10й неделями беременности, поэтому, рекомендуется выполнять его именно в этот период.

### 2 – Толщина воротникового пространства (NT)

В период между 11й + 3 дней и 13й неделями + 3 дней беременности выполняется специальная эхография для определения толщины воротникового пространства. Эта толщина, связанная с небольшим скоплением жидкости, находящейся в затылочной части плода, между кожей и находящимися ниже тканями, может быть измерена с помощью эхографии. Толщина воротникового пространства растет с увеличением срока беременности: поэтому, при определенной длине плода она соответствует определенному нормальному значению толщины воротникового пространства. Если эхография выявляет увеличенную толщину воротникового пространства, более 99 центили, плод обладает повышенным риском поражения хромосомными аномалиями (в особенности, синдромом Дауна и реже трисомиями 13 и 18), злокачественными образованиями сердца или редкими генными синдромами, даже если большая часть этих плодов и не поражена ими. Для того чтобы измерение было выполнено правильным образом, должен отображаться профиль плода и, поэтому, возможно, необходимо будет подождать, пока плод расположится правильно при спонтанном его движении, либо поспособствовать его движениям посредством легких надавливаний на брюшную полость матери или предложить пациентке покашлять. Все это может повлечь за собой увеличение времени, необходимого для выполнения процедуры.

3 – Затем выполняется комбинированная обработка данных для получения оценки индивидуального риска в отношении трисомий 21, 18 и 13.

## Интерпретация теста

Комбинированный тест – это исследование вероятностного типа и оно не позволяет с полной уверенностью распознать или исключить хромосомную аномалию. Следует помнить, что отрицательный результат скрининга уменьшает риск, но не сводит его к нулю. Другими словами, в случае отрицательного результата исследования, нельзя с полной уверенностью исключить наличие хромосомных аномалий.

Точно также положительный результат исследования не означает, что плод обязательно будет поражен заболеванием, а указывает на существование достаточно высокого риска, в связи с чем, возможно, нужно будет рассмотреть вопрос о целесообразности проведения инвазивной диагностической процедуры. Данное обследование результативно, главным образом, для некоторых хромосомных аномалий, таких как трисомии 21, 18, 13. Существуют также другие серьезные и более редкие хромосомные аномалии, которые не могут быть выявлены с помощью комбинированного теста. Результат теста считается положительным, когда риск превышает 1/250. В этом случае, если Вы захотите узнать, действительно ли плод поражен хромосомными аномалиями, Вам будет предложено определение кариотипа плода (то есть определение числа и структуры хромосомного набора плода) посредством виллоцентеза или амниоцентеза. Обе процедуры являются инвазивными и влекут за собой увеличение угрозы выкидыша примерно на 1%.

Увеличенная (то есть более 95 центили) толщина воротникового пространства (NT) может явиться фактором риска для других патологий плода. В таких случаях показано осуществление эхографии второго уровня, связанной с эхокардиографией плода в период между 19й и 21й неделями беременности, чтобы исключить другие аномалии, особенно, злокачественные образования. Кроме того, мы хотим сообщить Вам, что эхография для определения толщины воротникового пространства выполняется медицинскими специалистами, аккредитованными в Фонде медицины плода (Fetal Medicine Foundation) в Лондоне, в отношении которых осуществляется мониторинг статистики и качества их работы.

Программа, которая используется для расчета риска, также предоставляется лондонским Фондом медицины плода (Fetal Medicine Foundation), являющимся международным научным авторитетом в области этой методики.

Дата .....

Подпись пациентки

.....

Печать и подпись Специалиста

.....

## Информированное согласие

Я, нижеподписавшаяся..... заявляю, что я ознакомилась с информационным листком, поняла его содержимое, была проинформирована исчерпывающим образом во время беседы и имела полную возможность задать вопросы по данной теме. Не имея необходимости в получении какой-либо дополнительной информации, прошу выполнить обследование.

Дата .....

Подпись пациентки

.....

Печать и подпись Специалиста

.....