

УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ В ПЕРВОМ И ВО ВТОРОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ

Иботова Махфуза Ойбековна

Ассистент кафедры общей гигиены и экологии

Резюме. Дородовая диагностика врожденной и наследственной патологии остается одной из основных проблем перинатальной медицины. Несмотря на постоянные научные разработки в этой области, повсеместное распространение ультразвуковых исследований в акушерстве, попытки внедрения различных скрининговых программ в практику дородовых обследований количество детей с врожденной патологией не уменьшается. Большинство этих детей становятся инвалидами или погибают.

Ключевые слова: ультразвуковая пренатальная диагностика, хромосомных аномалии, дородовая диагностика

Одной из самых распространенных форм врожденной и наследственной патологии являются хромосомные аномалии, частота которых среди новорожденных достигает 7-8/1000. Грубые хромосомные дефекты, имеющие абсолютно неблагоприятный прогноз для жизни и здоровья, регистрируются в 2-3 случаях на 1000 новорожденных [3].

Несмотря на развитие пренатальной диагностики, существование методов обследования, позволяющих определять кариотип плода до родов, частота хромосомных синдромов среди новорожденных не уменьшается [2, 5, 4]. Например, в Узбекистане ежегодно рождается более 100 детей с синдромом Дауна, большинство из которых становятся пациентами специальных интернатов.

Очевидно, что улучшение дородовой диагностики хромосомных дефектов имеет принципиальное значение не только для практической медицины, но в целом и для здоровья нации.

Известно, что среди беременных старшего (35 и более лет) возраста, а также в группе генетического риска (отягощенный семейный, акушерский и соматический анамнез), частота встречаемости хромосомных аномалий у плодов выше общепопуляционной и может достигать 4-5%. Однако до 70-80% хромосомных дефектов возникает в молодых и ничем не отягощенных семьях в результате новых мутаций [3, 4, 8]. Это исключает возможность проведения эффективной профилактики хромосомных заболеваний и требует усовершенствования подходов к их ранней пренатальной диагностике.

В большинстве случаев наличие хромосомных дефектов у плода проявляется эхографическими отклонениями, спектр которых очень широк: от грубых структурных аномалий и врожденных пороков развития до, так называемых, «мягких» признаков, не меняющих анатомию органа. При наличии у плода дефекта хромосом наиболее часто ультразвуковые изменения выявляются во втором триместре беременности.

В течение последних двух десятилетий зарубежными специалистами были достигнуты значительные успехи в области изучения пре-натальных ультразвуковых признаков хромосомных aberrаций. В отечественной пренатальной медицине фундаментальных исследований, посвященных этой теме, до настоящего времени проведено не было, несмотря на то, что ряд авторских коллективов много лет изучают проблему дородовой диагностики аномалий хромосом у плода.

Протокол скринингового ультразвукового исследования во втором триместре беременности, не регламентирует оценку эхографических маркеров хромосомных аберраций. Отсутствие единого перечня этих признаков, подлежащих обязательной оценке в условиях скрининговых ультразвуковых исследований, их четких диагностических критериев, рекомендаций по оптимальному сроку их выявления, а также по тактике пренатального обследования снижает эффективность дородовой диагностики хромосомных синдромов и неблагоприятно влияет на показатели перинатальной заболеваемости и смертности.

В последние 30 лет проводится интенсивная разработка методов неинвазивной пренатальной диагностики, основанных на выделении клеток плода из крови матери и их последующем непосредственном исследовании. В крови матери на каждые 103 –107 ядерных клеток приходится 1 клетка плодового происхождения. Это соотношение клеток плода к клеткам матери в образце материнской крови может быть увеличено до 1 на 10–100 материнских клеток. Это достигается нанесением ядерно-магнитных меток или меток флуоресцирующих антител к определенным участкам мембраны клеток плода и их выявлением при помощи технологий ядерно-магнитного (MACS) или флуоресцентного (FACS) выделения клеток. Получаемый при использовании технологий объем клеток непригоден для традиционного цитогенетического исследования, так как в нем наряду с относительно небольшим числом клеток плода содержится достаточно большое число клеток матери. Однако при нанесении ДНК-специфичных для каждой хромосомы меток и получении трех специфических сигналов от одной клетки в исследуемом образце при флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) можно с высокой вероятностью предполагать наличие трисомии в клетках плода. Учитывая ограничения доступных на сегодняшний день технологий, исследования клеток плода в крови матери могут сейчас рассматриваться как экспериментальные методики оценки риска, нежели как метод пренатальной диагностики хромосомных заболеваний.

В настоящий момент чувствительность подобных исследований сопоставима с чувствительностью биохимического скрининга. При этом биохимическое тестирование относительно легко может быть внедрено в качестве популяционного скрининга, тогда как выделение клеток плода в кровотоке матери является значительно более трудоемким процессом и требует наличия специалистов высочайшей квалификации. Остается надеяться, что в обозримом будущем развитие технологии выделения клеток плода из крови матери позволит добиться существенного увеличения их числа в исследуемом образце, технология станет полностью автоматизированной, что позволит производить обработку большого числа проб материнской крови.

В последнее время значительное число исследований было направлено на выделение свободной ДНК плода из крови матери при беременности плодом мужского пола и повышение концентрации образца ДНК плода с помощью количественной ПЦР. Существуют противоречивые данные в отношении концентрации свободной ДНК плода при трисомии 21. Результаты ряда исследований выявили повышение концентрации свободной ДНК при этом заболевании у плода, в других же исследованиях концентрация ДНК не отличалась от таковой при нормальном кариотипе плодов. Таким образом, и в отношении этой новой технологии необходимо набраться терпения и дождаться, пока она станет реальным неинвазивным методом скрининга трисомии 21 у плода.

Использованная литература

1. Monteagudo A., Timor-Tritsch I. E. Second- and third-trimester ultrasound evaluation of chorionicity and amnionicity in twin pregnancy. A simple algorithm. J Reprod Med 2000; 45:476–80.
2. Sawidou M. D., Karanastasi E., Skentou C., Geerts L., Nicolaides K. H. Twin chorionicity and pre-eclampsia. Ultrasound Obstet Gynecol 2001; 18:228–31.
3. Ibodova M.O. SOIL ECOLOGY AND FUNCTIONS. // Journal of Advanced Research and Stability -2022. - Б.177-181
4. Ibotova M.O. Condition of Endemic Goiter. // Vital Annex: International Journal of Novel Research in Advanced Sciences (IJNRAS) – 2022.- P. 63-66
5. Ibodova M.O. Ecological Problems of the Environment Under Modern Conditions. // AMALIY VA TIBBIYOT FANLARI ILMIY JURNALI – 2022. Б. 82-84
6. Ибадова М.О. Шумовой Фактор Окружающей Среды: Оценка Влияния На Самочувствие Студентов. // AMALIY VA TIBBIYOT FANLARI ILMIY JURNALI – 2022. Б. 92-94
7. Олимова Д. В. USE OF MODERN METHODS IN THE TREATMENT OF GLOSSALGIA // Analytical Journal of Education and Development, <https://sciencebox.uz/index.php/jars/issue/view/45> P. - 197-200
8. Олимова Д. В. ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ ГЛОССАЛГИИ И ГЛОССОДИНИИ // Journal of Advanced Research and Stability ISSN: 2181-2608. - Special Issue | 2022. P – 147-152
9. Олимова Д. В. СТОМАЛГИЯ, МЕТОДЫ ЛЕЧЕНИЯ // Analytical Journal of Education and Development, <https://sciencebox.uz/index.php/ajed/issue/view/43> P. - 237-244