



ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Актуальность вопроса

Высокая частота (4-6%) и случайный характер возникновения большинства врожденных аномалий развития у детей, определяют поиск, развитие и совершенствование путей эффективной профилактики как приоритетное направление в системе охраны материнства и детства. За последние 15-20 лет в России в системе акушерской помощи беременным женщинам важное место занимает пренатальная диагностика (ПД) состояния плода, как метод вторичной профилактики врожденных нарушений развития. Ранний пренатальный диагноз позволяет предупредить рождение ребенка с неизлечимым заболеванием, а в случае ряда корригируемых пороков развития оказать эффективную помощь новорожденному при условии плановой госпитализации будущей матери на роды в специализированное учреждение.

В чем была неэффективность организации пренатальной диагностики?

В 2000 году Приказом Минздрава России №457 были утверждены порядок пренатального обследования беременных женщин, методы пренатальной диагностики, алгоритмы взаимодействия врачей различных специальностей: медицинских генетиков, акушеров-гинекологов, неонатологов в определении пренатального диагноза и пренатальной/постнатальной тактики в зависимости от результатов дородовой диагностики. Однако эффективность пренатальной диагностики врожденных и наследственных заболеваний (ВИЗ) остается низкой, частота рождений детей с тяжелыми формами ВПР не снижается, показатели перинатальной заболеваемости и смертности в связи с ВИЗ остаются высокими, при этом количество ультразвуковых исследований в акушерстве достаточно велико. По данным Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации (Доклад на заседании Межведомственной рабочей группы по приоритетному национальному проекту «Здоровье» и Демографической политике Совета при Президенте Российской Федерации от 17.02.2010) в 2008 году показатель только учтенных статистикой в государственных учреждениях ультразвуковых исследований в расчете на 1 беременную женщину составил 4,7. Результаты исследований в 19 регионах России пренатального выявления наиболее частого хромосомного заболевания, синдрома Дауна, показали неэффективность организации ПД в женских консультациях и обозначили необходимость перенести массовый ультразвуковой скрининг в учреждения 2-го (экспертного) уровня, где есть высокопрофессиональные специалисты ультразвуковой диагностики (Е.В. Юдина, М.В. Медведев, 2007). «Ультразвуковая диагностика ВПР в России основана на сети женских консультаций и потому неэффективна. Женских консультаций так много, что подготовить для них достаточное количество квалифицированных врачей просто невозможно. Каждый второй порок развития, доступный для выявления, пропускается» (Е.В. Юдина (2006)). Сложившаяся ситуация требовала пересмотра федеральной системы пренатального обследования беременных женщин на генетические нарушения у будущего ребенка, введения новых организационных и методологических подходов.

В Волгоградской области

Вследствие внедрения с 2011 года инвазивной пренатальной диагностики в ГБУЗ ВОКПЦ №2 и сдвига диагностики ВПР в сроки до 22-х недель беременности, в области снизилась частота рождений детей с пороками центральной нервной системы и множественными ВПР. Остается достаточно высокой цифра позднего выявления ВПР и ХА. В 2014 году Волгоградская область вступила в национальный проект по Пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития ребенка. В связи с чем МЗ РФ было выделено 5 мест региону для обучения на курсе пренатальной диагностики кафедры медицинской генетики в ГБОУ ДПО «Российская медицинская академия постдипломного образования» Минздрава России. Для оптимизации пренатальной диагностики в Волгоградской области взята модель, общепринятая в регионах РФ и предложенная Фондом Медицины Плода (FMF, Великобритания).

Основной задачей для оказания данной помощи беременным женщинам является организация межтерриториальных центров, так называемых «клиник одного дня», позволяющих каждой беременной женщине в сроках генетического скрининга в амбулаторных условиях пройти комплексное пренатальное обследование состояния плода с оценкой индивидуального риска ВПР и ХА в каждом конкретном случае. Сроком скринингового обследования обозначен 1 триместр беременности (период 11-13.6 недель). Ультразвуковое исследование должно быть проведено только специалистами экспертного уровня, подготовленными по специальной программе и имеющими ежегодно подтверждаемый сертификат компетенции в измерении, по крайней мере, одного из маркеров ВПР и ХА: толщины воротникового пространства у плода (ТВП). Биохимический скрининг на материнские сывороточные маркеры (РАРР - А, св. бета - ХГЧ) предполагает централизацию, поскольку подобная лаборатория должна выполнять более 1000 исследований в год.

После комбинированной программной оценки индивидуального риска беременным женщинам, попавшим в группу высокого генетического риска, должно быть проведено медико-генетическое консультирование и подтверждающая диагностика, включая инвазивное кариотипирование плода, на экспертном региональном уровне.



Все это дает возможность:

- Поставить пренатальный диагноз в ранние сроки и проинформировать женщину об имеющейся аномалии развития её будущего ребенка, клинической тяжести врожденного заболевания и возможных исходах беременности.
- Изменить акушерскую тактику в случае решения женщины и ее семьи отказаться от пролонгирования беременности при летальных и некорректируемых ВПР и ХА.
- В случае решения женщины сохранить беременность — в порядке пренатального консилиума определить сроки и место родоразрешения для оказания необходимых диагностических и лечебных мероприятий новорожденному с ВПР.

Преимущество различных моделей неинвазивного скрининга в 1-ом триместре беременности представлено в таблице (К.Н. Nikolaides, 2003).

Скрининговый тест	40 (%)	ЧЛПР (%)
Возраст матери (ВМ)	30	5
ВМ + сывороточный св.В - ХГЧ и PAPP-A в 11-14 недель	60	5
ВМ + ТВП плода в 11-14 недель	75	5
ВМ + ТВП плода + носовая кость (НК) плода в 11-14 недель	90	5
ВМ + ТВП плода + сывороточный св.в - ХГЧ и PAPP-A в 11-14 недель	95	5
ВМ + ТВП + НК плода + сывороточный св.& - ХГЧ и PAPP-A в 11-14 недель	97	5*

40 - частота обнаружения - это вероятность выявления (%) среди всех протестированных по параметрам скрининга пациенток беременностей с хромосомными аномалиями (%). ЧЛПР - частота ложноположительных результатов - число беременных, которые были отнесены к группе повышенного риска, несмотря на нормальный кариотип плода в действительности (%).

Для реализации проекта согласно приказу МЗ ВО № 2122 от 21.08.2014 г «О мерах по снижению врожденных пороков развития у детей в Волгоградской области»:

- организованы 8 окружных кабинетов Пренатальной Диагностики,
- назначены специалисты, которые получив сертификат FMF, будут проводить ультразвуковой скрининг.

Подтверждающая пренатальная диагностика проводится в медико-генетическом отделении ГБУЗ ВОКПЦ №2 посредством дополнительного экспертного ультразвукового обследования и назначения инвазивного пренатального кариотипирования плода беременным женщинам группы высокого риска посредством следующих манипуляций:

- Аспирации ворсин хориона (**до 14 недель беременности**)
- Амниоцентеза (**после 15 недель беременности**)
- Кордоцентеза (**только в случае поздней диагностики ВПР или позднего обращения с результатами 1 пренатального скрининга**).

Ожидаемый результат проекта в 2015 году

- При эффективной организации ПД в первый год действия новых алгоритмов в области должно быть выявлено не менее 80% ВПР летального и инвалидизирующего характера, включая грубые анатомические дефекты, а так же не менее 50% хромосомных аномалий, для возможного изменения акушерской и планирования оптимальной постнатальной тактики. Оценка качества пренатальной диагностики будет проводиться по данным регионального регистра детей с ВПР, по показателям младенческой смертности, детской заболеваемости и инвалидности от врожденных пороков развития и хромосомных аномалий и динамике данных показателей по годам.
- Залог успеха при внедрении нового порядка ПД в проценте охвата беременных скринингом, что целиком и полностью зависит от эффективной организации пренатального консультирования врачами женских консультаций, включая раннюю постановку на учет по беременности, своевременное направление беременных в окружные кабинеты с предоставлением полной информации о целях, задачах, мероприятиях, уровне и эффективности предлагаемого обследования.

- ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА В РОССИИ ЛЕГИТИМНА И ЯВЛЯЕТСЯ РЕГЛАМЕНТИРОВАННЫМ ВИДОМ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ НАСЕЛЕНИЮ, ПРОВОДИТСЯ В СООТВЕТСТВИИ С ОСНОВАМИ ЗАКОНОДАТЕЛЬСТВА РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ: КОНСТИТУЦИОННЫМ ПРАВОМ КАЖДОГО ГРАЖДАНИНА ПОЛУЧИТЬ СВОЕВРЕМЕННУЮ, ВЫСОКОКВАЛИФИЦИРОВАННУЮ МЕДИЦИНСКУЮ ПОМОЩЬ И БЫТЬ ИНФОРМИРОВАННЫМ О СВОЕМ ЗДОРОВЬИ.
- РОДИТЕЛИ — ПРАВОПРИЕМНИКИ ИХ БУДУЩЕГО РЕБЕНКА — ИМЕЮТ ПРАВО НА ПОЛУЧЕНИЕ ДОСТОВЕРНОЙ ИНФОРМАЦИИ О ЕГО СОСТОЯНИИ В ПРЕНАТАЛЬНЫЙ ПЕРИОД ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ПРЕНАТАЛЬНОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ.
- ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ПРОВОДИТСЯ ТОЛЬКО С ИНФОРМИРОВАННОГО И ДОБРОВОЛЬНОГО СОГЛАСИЯ ЖЕНЩИНЫ И ЧЛЕНОВ ЕЕ СЕМЬИ.

