

Пренатальная и постнатальная диагностика. Скрининг редких заболеваний.



Методы раннего выявления и роль скринингов в
предотвращении тяжёлых наследственных
патологий.

Цели:

- Рассмотреть этапы пренатальной и постнатальной диагностики;
- Обсудить значение скринингов;
- Изучить технологии и методы;
- Разобрать клинические примеры.

Диагностика: пренатальная и постнатальная

Пренатальная диагностика (антенатальная)

Проводится **во время беременности** с целью раннего выявления:

Хромосомных аномалий (синдром Дауна, Эдвардса, Патау)

Генетических заболеваний (муковисцидоз, спинальная мышечная атрофия)

Пороков развития (сердца, нервной системы, конечностей)

Постнатальная диагностика (неонатальная)

Проводится **после рождения** для выявления:

Наследственных болезней обмена (фенилкетонурия, галактоземия)

Эндокринных нарушений (врождённый гипотиреоз)

Генетических синдромов (синдром Прадера-Вилли, муковисцидоз)

Методы пренатальной диагностики

Неинвазивные: УЗИ,
биохимический скрининг,
НИПТ (анализ ДНК плода по
крови матери)

Инвазивные: амниоцентез,
биопсия ворсин хориона,
кордоцентез

Ультразвуковое исследование (УЗИ)

Ультразвуковое исследование (УЗИ) является одним из основных инструментов пренатальной диагностики, обеспечивающим безопасность и информативность оценки развития плода.

Основные цели УЗИ при беременности

Определение срока гестации и предполагаемой даты родов.

Выявление многоплодной беременности.

Оценка анатомического строения плода, выявление возможных пороков развития.

Обнаружение признаков осложнений беременности, таких как угроза прерывания или преждевременных родов.

Исследование плаценты, пуповины и околоплодных вод.

Этапы ультразвукового скрининга:

Первый триместр (11–13 недель): оценка размеров эмбриона, сердцебиения, структуры головного мозга и шеи.

Второй триместр (18–22 недели): детальное изучение всех органов и систем плода, исключение хромосомных аномалий.

Третий триместр (после 30-й недели): контроль роста плода, положения перед родами, состояния плаценты и кровотока.

Безопасность метода:

УЗИ абсолютно безопасно для матери и ребенка, поскольку оно основано на использовании звуковых волн низкой интенсивности, не оказывающих вредного влияния на ткани организма.

Использование УЗИ позволяет врачам вовремя обнаружить возможные проблемы и принять необходимые меры для сохранения здоровья матери и будущего малыша.



Биохимический скрининг

Биохимический скрининг представляет собой лабораторное исследование крови беременной женщины, направленное на выявление маркеров, свидетельствующих о риске врожденных патологий у плода.

Цель исследования:

Выявление повышенного риска развития у плода таких состояний, как синдром Дауна, Эдвардса, Патау, дефектов нервной трубки и других генетических нарушений.



Когда проводится биохимический скриннинг?

Первый
триместр

- 11-13 недели беременности

Второй
триместр

- 16-20 недели беременности

Какие показатели исследуются?

Свободная β -ХГЧ (хорионический гонадотропин человека)

PAPP-A (ассоциированный с беременностью плазменный белок A)

AFP (альфа-фетопротеин)

Эстриол свободный

Ингибин-A

Инвазивные методы диагностики

- **- Амниоцентез**

Амниоцентез — медицинская процедура, заключающаяся в заборе небольшого количества околоплодных вод путем прокола брюшной стенки и матки специальной иглой под контролем УЗИ.

Как проходит процедура:

Под местной анестезией производится пункция живота.

Забор около 20 мл околоплодных вод занимает всего несколько минут.

Полученный материал отправляется на цитогенетическое исследование клеток.

- **Биопсия хориона**

Биопсия хориона — получение образца ворсин хориона (будущего плацента), которое также осуществляется через брюшную стенку или шейку матки.

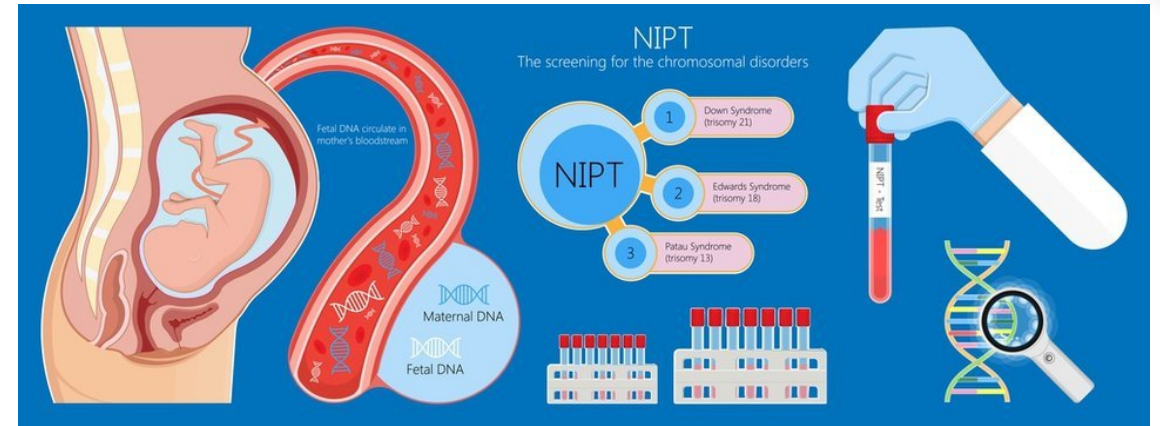
Особенности процедуры:

Выполняется раньше амниоцентеза (обычно между 10 и 14 неделями).

Позволяет быстро получить результаты благодаря быстрому делению клеток хориона.

Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ)

- Неинвазивный пренатальный тест (Non-Invasive Prenatal Testing, НИПТ) — современный высокоинформативный метод пренатального скрининга, позволяющий выявить наличие хромосомных аномалий у плода без хирургического вмешательства.
- Метод основан на анализе фрагментов ДНК плода, циркулирующих в крови матери. Эти фрагменты поступают в кровь будущей мамы начиная примерно с 7-ой недели беременности и содержат полную генетическую информацию о ребенке.



Преимущества и недостатки метода:

Преимущества:

Высокая точность (более 99% для распространенных анеуплоидий);

Отсутствие риска для матери и плода, так как используется простая венозная кровь;

Возможность раннего обнаружения проблем (начиная с 10-ой недели беременности);

Минимальные ограничения для пациенток любого возраста и группы риска

Недостатки:

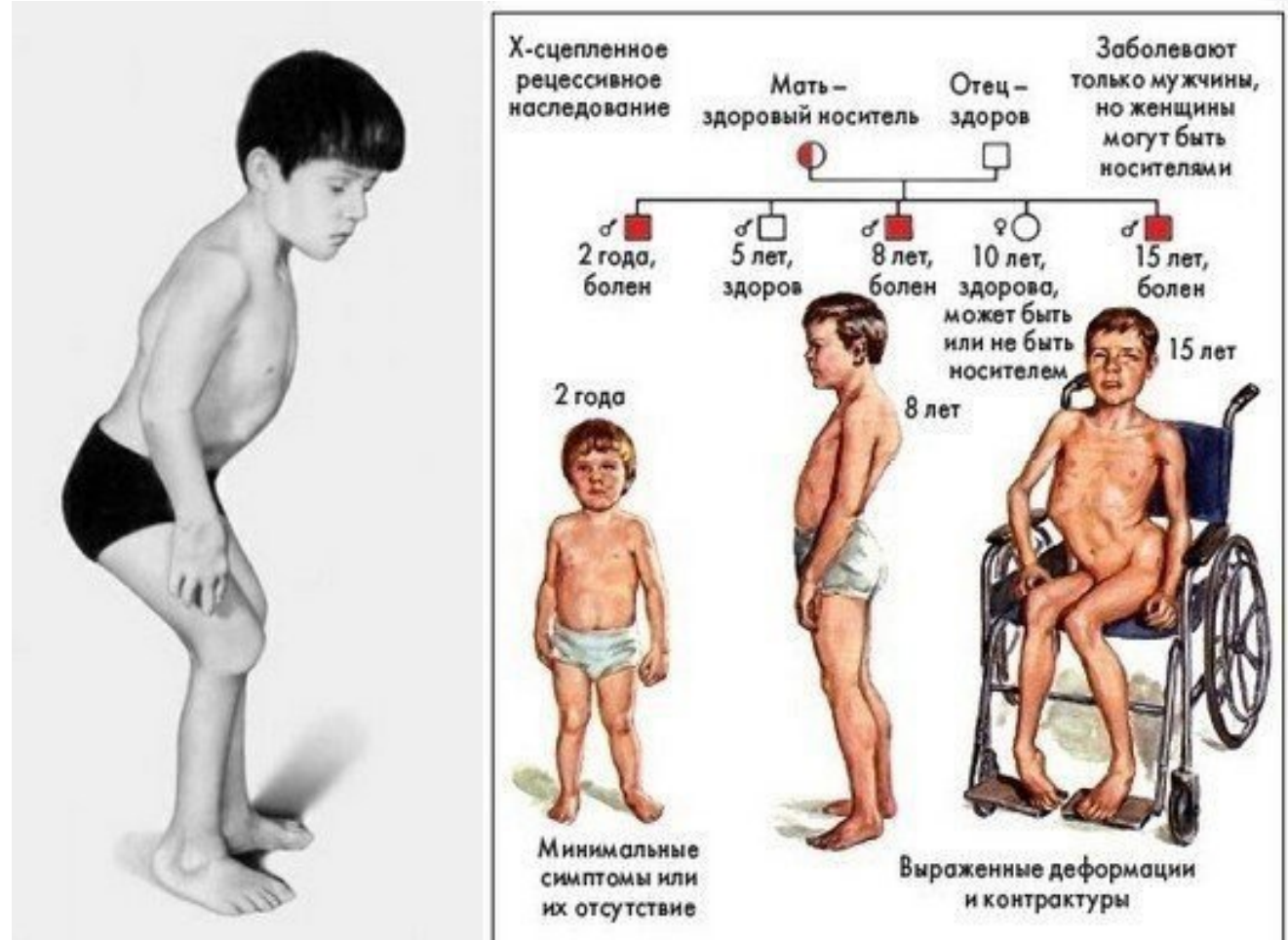
Тест не диагностирует мелкие структурные изменения генома, такие как микроделеции или дупликации;

Положительный результат требует дальнейшего подтверждения с использованием инвазивных методик;

Стоимость анализа значительно выше традиционных скринингов.

Пренатальная диагностика редких заболеваний

- С помощью WES/WGS можно выявить мутации, вызывающие моногенные заболевания, например, синдром Дюшенна.



Этические аспекты пренатальной диагностики

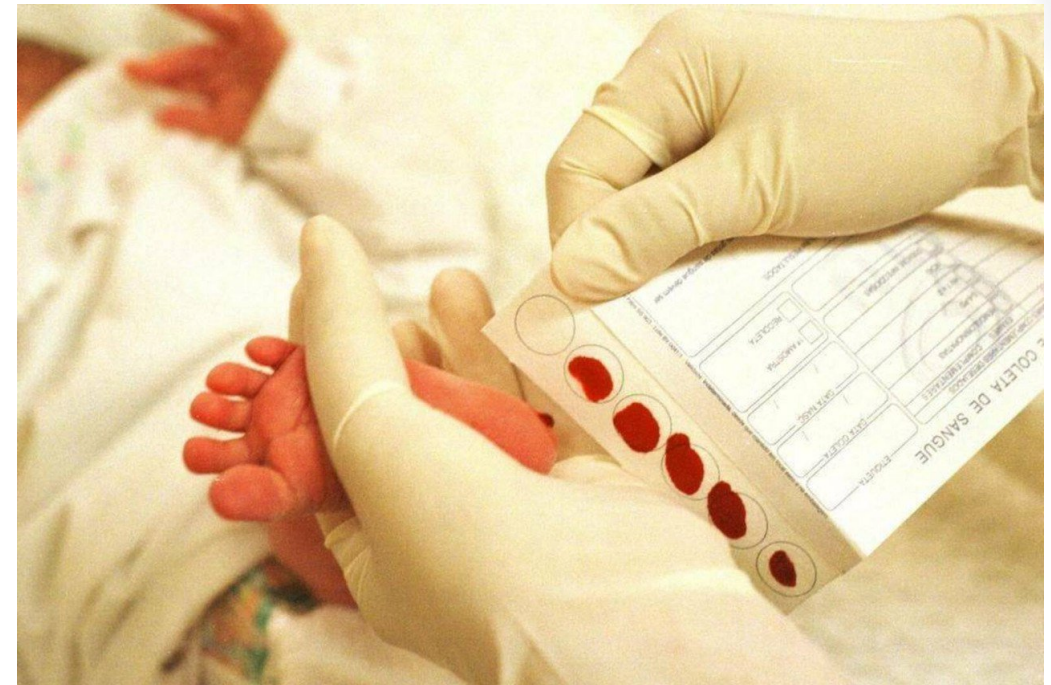
- **Право на знание и конфиденциальность**
- Одна из ключевых этических проблем заключается в праве семьи получать точную информацию о состоянии здоровья ребенка. Пациенты имеют право знать результаты обследований, однако важно учитывать последствия такой информации. Сообщая диагноз, врачи обязаны соблюдать деликатность и профессионализм, разъясняя возможные варианты действий и последствия каждого решения.
- **Вопрос аборта и дискриминации**
- Положительные результаты пренатальных тестов часто ставят родителей перед выбором — продолжать беременность или прервать её. Это порождает дискуссию о допустимости абортов по медицинским показаниям и потенциальной дискриминации лиц с ограниченными возможностями.
- Медицинская практика должна основываться на принципах уважения достоинства каждой жизни, независимо от степени тяжести диагноза. Родители должны иметь возможность принять самостоятельное взвешенное решение, исходя из собственных ценностей и убеждений.

Этические аспекты пренатальной диагностики

- **Решение сложных ситуаций**
- Роль врача состоит не только в диагностике и лечении, но и в консультировании и поддержке семьи в сложный период принятия решений. Врачи должны уважительно относиться к мнению родителей, учитывая культурные особенности и религиозные убеждения.
- Особое значение имеет развитие междисциплинарных команд специалистов, включающих медиков, юристов, психологов и социальных работников, способных комплексно решать возникающие проблемы.
- **Социальные и экономические факторы**
- Некоторые родители сталкиваются с финансовыми трудностями при принятии решений, касающихся пренатальной диагностики. Доступность и стоимость необходимых исследований создают неравенство среди семей разного социального статуса. Более доступные услуги могли бы способствовать улучшению качества здравоохранения и снижению числа нежелательных исходов беременности.

Постнатальный неонатальный скрининг

- Постнатальный неонатальный скрининг представляет собой систему массовых обследований новорождённых, направленных на раннюю диагностику редких, но серьёзных заболеваний, приводящих к инвалидизации и смерти при отсутствии своевременного лечения.



Расширенный неонатальный скрининг

- Расширенный неонатальный скрининг представляет собой углубленную программу обследований новорожденных, направленную на выявление широкого спектра наследственных и приобретенных заболеваний, которые невозможно обнаружить стандартными методами. Этот вид диагностики обеспечивает дополнительную защиту здоровья малышей и повышает шансы на успешное лечение потенциальных недугов.
- Стандартный скрининг охватывает лишь несколько наиболее распространённых и опасных заболеваний, таких как гипотиреоз, галактоземию и фенилкетонурию. В свою очередь, расширенная программа включает десятки и даже сотни анализов, выявляющих различные генетически обусловленные патологии, нарушения обмена веществ и иммунодефициты.

Какие заболевания выявляет расширенный скрининг?

Среди заболеваний, подлежащих выявлению в рамках расширенного скрининга, выделяют следующие категории:

Нарушения аминокислотного обмена (болезни обмена тирозина, гомоцистеинурия и др.)

Заболевания углеводного обмена (гликогенозы, гликогеновая болезнь печени и др.)

Липидные нарушения (липидемии, липидозы)

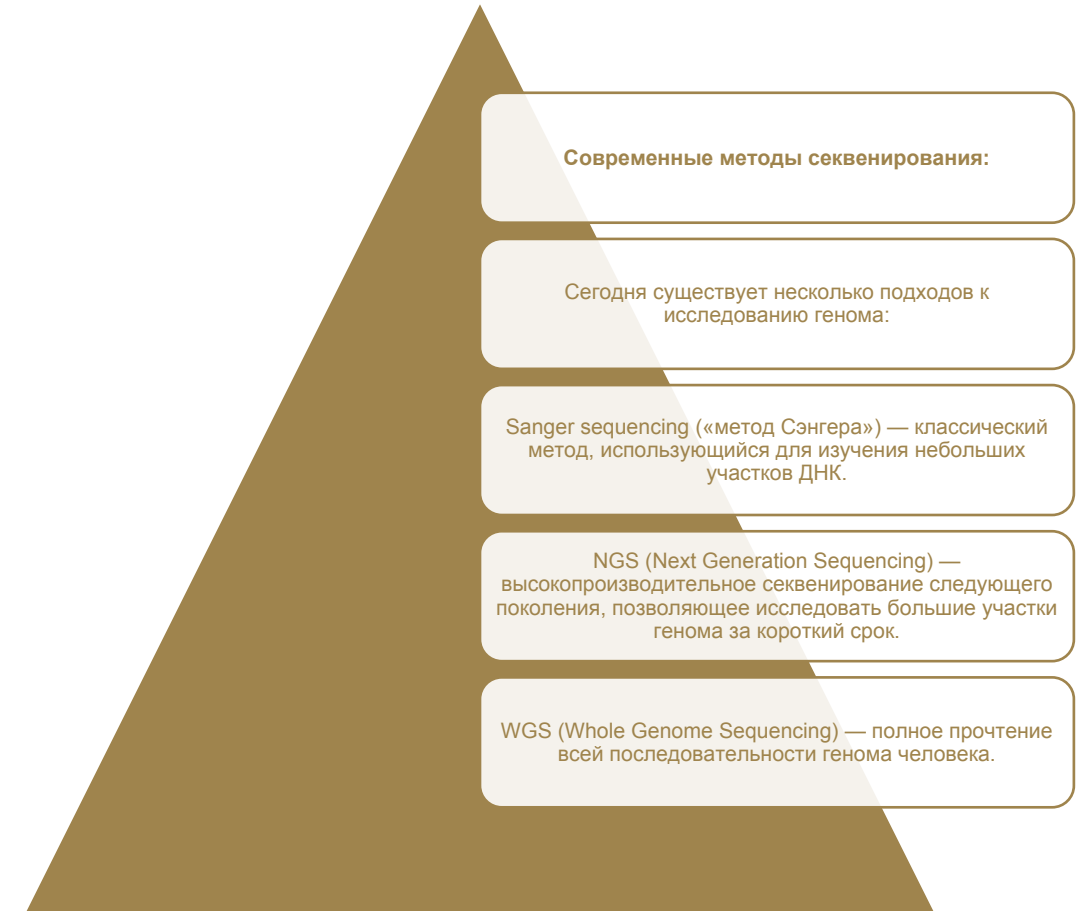
Иммунодефицитные состояния

Эндокринопатии (гипоплазия надпочечников, адреналовая недостаточность)

Нейродегенеративные заболевания (лейкодистрофии, спинальная мышечная атрофия)

Генетическое секвенирование в постнатальной диагностике

- Основная цель генетического секвенирования — точное установление причины заболевания путём идентификации конкретных изменений в генах. Это позволяет назначать целенаправленную терапию, подбирать индивидуальные схемы лечения и оценивать прогнозы выздоровления.
- Особенно востребовано секвенирование при заболеваниях неясной этиологии, онкологических процессах, нарушениях иммунной системы и генетической предрасположенности к различным патологиям.



Клинический пример: Фенилкетонурия

Почему важна ранняя диагностика?

Диагностика ФКУ на ранних этапах крайне важна по нескольким причинам:

- Без соответствующего лечения дети начинают отставать в развитии, у них развивается интеллектуальная недостаточность, судороги и поведенческие проблемы.
- Своевременное начало диетотерапии предотвращает повреждение мозга и позволяет ребенку нормально расти и развиваться.
- Эффективность терапии напрямую связана с возрастом начала лечебного питания.

Клинический пример: СМА

- Ранняя постановка диагноза позволяет незамедлительно приступить к специализированному лечению, такому как прием препарата "спинраза" (нусинерсен), который способен стабилизировать течение болезни и уменьшить тяжесть проявлений.
- Кроме того, ранняя диагностика снижает нагрузку на семью и медицинские учреждения, давая возможность подготовиться к долгосрочному уходу за больным ребёнком.

Диагностика мукополисахаридозов

Мукополисахаридозы (МПС) — группа наследственных лизосомных болезней накопления, характеризующаяся дефицитом ферментов, участвующих в расщеплении гликозаминогликанов (ГАГ). Прогрессирующее накопление ГАГ ведёт к множественным органным изменениям, нарушению зрения, слуха, костно-хрящевым деформациям и когнитивным проблемам.

Регулярная диагностика МПС на начальных этапах критична для успешного лечения и поддержания функциональности организма.

Значение ранней диагностики

- Чем раньше начато лечение, тем выше шанс избежать инвалидности и сохранить здоровье.

Организация скрининга в России

- Российская Федерация реализует национальную программу неонатального скрининга, предусматривающую массовые обследования новорожденных на предмет ряда наследственных заболеваний. Программа включает проверку на следующие патологии:
- Гипотиреоз.
- Муковисцидоз.
- Галактоземию.
- Фенилтонурию.
- Адреногенитальный синдром.

Проведение таких проверок входит в обязательную программу государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи населению.

Спасибо за внимание!