

Скрининговое исследование на хромосомные заболевания плода

Цель данного информационного листа — предоставить пациенту информацию о цели, характере и толковании результатов скринингового исследования на хромосомные заболевания плода.

Целью скринингового исследования на хромосомные заболевания плода является выявление беременных женщин, у ожидаемого ребенка которых повышен риск хромосомного заболевания (в отношении синдрома Дауна, Эдвардса и Патау) или нарушения развития плода (например, спинномозговая грыжа). Для определения риска хромосомного заболевания плода проводится комбинированный скрининг — анализ крови и ультразвуковое исследование для оценки маркеров хромосомного заболевания. Скрининг оценивает только риск хромосомного заболевания плода.

На 11ой – 13+6-й неделе беременности берется кровь на анализ и проводится ультразвуковое исследование.

На основе результатов анализа крови и УЗИ, а также других данных (возраст, масса тела и т. д.) компьютерная программа рассчитывает вероятность того, что у Вашего ребенка имеется одно из наиболее распространенных хромосомных заболеваний.

Результаты исследования

- Если результат исследования указывает на **низкий риск** (риск более 1:1000), дальнейшие исследования не требуются.
- Если тест показывает **средний риск** (риск 1:11 — 1:1000 для синдрома Дауна или 1:110 — 1:100 для синдрома Эдвардса и Патау), мы предложим Вам дополнительный тест NIPT (исследование внеклеточной ДНК плода в крови матери), который можно пройти бесплатно. Для этого у Вас возьмут кровь из вены, которую направят на исследование в лабораторию. Вы получите уведомление о результате в течение 10 рабочих дней. Если результат теста NIPT указывает на низкий риск, дальнейшее исследование не требуется. Если тест NIPT выявит высокий риск, мы предложим Вам пройти биопсию хориона или анализ околоплодных вод для уточнения диагноза.
- Если результат исследования показывает **высокий риск** (риск 1:10 и более или размер шейной складки 3,5 мм и более), мы немедленно предложим Вам биопсию хориона или исследование околоплодных вод.

Средний и высокий риск не означает, что у Вашего будущего ребенка обязательно есть хромосомное заболевание. Частота ложноположительных результатов составляет 3,5–5%. Ложноотрицательные результаты встречаются редко.

Предлагаемые дополнительные исследования

Биопсия хориона обычно проводится на 12–13-й неделе беременности. В ходе нее под контролем ультразвука с помощью тонкой иглы берут небольшой кусочек ткани развивающейся плаценты и отправляют его в лабораторию для исследования. Результат биопсии хориона будет известен в течение двух недель.

Амниоцентез обычно проводят, начиная с 16 недели беременности. При амниоцентезе исследуются клетки плода, находящиеся в околоплодных водах. Для этого через брюшную стенку тонкой иглой под контролем ультразвука забирают небольшое количество околоплодных вод. Результат биопсии хориона будет известен в течение трех недель.

Дополнительные исследования являются добровольными, и Вы имеете право решить, хотите ли Вы их пройти или нет. Перед проведением исследования Вас проинформируют о характере, цели, рисках и последствиях исследования, а также попросят подписать форму согласия.

Если результаты теста показывают, что у плода повышен риск хромосомного заболевания, Вам разъяснят результаты теста и прогноз заболевания. Согласно Закону об абортах и стерилизации аборт разрешен до конца 21-й недели беременности, если у будущего ребенка может быть серьезное психическое или физическое заболевание. Если Вы решили прервать беременность, Вам следует обратиться за дополнительной информацией к врачу или акушерке.

ITK1019

Информационный материал утвержден комиссией по качеству медицинских услуг Восточно-Таллиннской центральной больницы 10.02.2021 (протокол № 3-21).