

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования "Красноярский государственный медицинский  
университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства  
здравоохранения Российской Федерации

Кафедра перинатологии, акушерства и гинекологии лечебного факультета

Заведующий кафедрой: ДМН, Профессор Цхай В.Б.

## **РЕФЕРАТ**

«Инвазивные методы пренатальной диагностики в акушерской практике»

Выполнила:	клинический ординатор кафедры перинатологии, акушерства и гинекологии лечебного факультета Москальченко С.А.
Проверил:	Ассистент Коновалов В.Н.

Красноярск, 2022г

## Содержание

Введение .....	3
Общая информация .....	4
Аспирация/биопсия ворсин хориона.....	6
Амниоцентез.....	7
Кордоцентез.....	8
Фетоскопия .....	9
Амниоскопия .....	10
Выводы .....	11
Список литературы .....	14

## **Введение**

Инвазивная пренатальная диагностика – эффективный метод получения достоверной информации о генетическом статусе плода.

Когда это необходимо?

Каждая беременная женщина становится на учет в женскую консультацию. В 11 – 13+6 недель женщина направляется на первый скрининг для исключения следующих нарушений: ЗРП, хромосомные аномалии у плода, пороки развития плода, риск преэклампсии и преждевременных родов.

Для определения риска ПР, ПЭ и ЗРП проводят измерение роста, веса и АД женщины, а также ультразвуковое доплеровское исследование маточных артерий с определением пульсационного индекса и УЗ-цервикометрию.

Для определения риска ХА, ЗРП, ПЭ, ПР дополнительно исследуют кровь беременной на сывороточные маркеры : PAPP-A и b-ХГЧ. После этого рассчитывают суммарные риски нарушений.

В случае выявления высокого риска (равно и более 1/100) ХА и/или ЗРП женщина направляется в организацию третьего уровня для повторного проведения УЗИ. И если высокий риск снова подтверждается, женщине предлагается проведение инвазивных пренатальных методов диагностики: аспирация / биопсия ворсин хориона.

При проведении второго этапа скрининга в 19 – 20+6 недель снова проводят УЗИ для выявления риска ПРП. Если риск высокий, снова предлагаются методы пренатальной инвазивной диагностики: плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез.

Таким образом, все методы пренатальной диагностики необходимы для выявления ХА, ПРП, чтобы понять характер пороков, прогноз для жизни плода, необходимость в прерывании беременности. Но важно учитывать, что все методы проводятся только с письменного информированного согласия женщины, от которых она вправе отказаться.

## **Общая информация**

### Цели проведения пренатальной диагностики:

- сохранение беременности плодом с исключенными грубыми генетическими нарушениями;
- прерывание беременности плодом с установленной генетической патологией (до достижения плодом возраста жизнеспособности - 21-22 недели);
- сохранение беременности плодом с анатомическими аномалиями развития, подлежащими хирургической коррекции, при условии исключения у плода хромосомной и синдромальной генетической патологии с неблагоприятным прогнозом психомоторного развития.

### Основные показания к инвазивной пренатальной диагностике:

- старший репродуктивный возраст супругов (для женщин 35 лет и старше, для мужчин - 50 лет и старше);
- маркёры хромосомной патологии плода по данным комбинированного пренатального скрининга (риск рождения ребенка с хромосомной патологией 1:100 и выше по результатам скрининга крови беременной в I триместре);
- особенности фенотипа плода по данным эхографии;
- наличие у плода аномалий развития, при которых возможна успешная хирургическая коррекция (омфалоцеле, диафрагмальная грыжа, шейная гигрома, порок сердца, расщелина губы и нёба и др.);
- носительство одним из супругов сбалансированных хромосомных перестроек, хромосомный мозаицизм;
- носительство супругами мутаций генов моногенных заболеваний;
- рождение ранее ребенка (плода) с хромосомными нарушениями, моногенными заболеваниями, пороками развития, задержкой психомоторного развития.

### Противопоказания к инвазивной пренатальной диагностике:

- лихорадочное состояние беременной (температура тела выше 37 °С),

- острые инфекционные заболевания;
- обострение хронических заболеваний;
  - любой болевой синдром;
  - кровянистые выделения из половых путей, подтекание околоплодных вод;
  - некорригированная истмико-цервикальная недостаточность;
  - дегенеративные изменения в миоматозных узлах;
  - внутриутробная гибель плода;
  - инфекционные заболевания кожи передней брюшной стенки и промежности (гнойничковая сыпь, герпетические высыпания и др.).

Подготовка к исследованиям: РАК, группа крови, резус-фактор (антирезус антитела при резус-отриц.крови), кровь на наличие сифилиса, гепатита В и С, ВИЧ, коагулограмма, бактериологический анализ мазка из половых путей, ОАМ, данные биохимического скрининга, УЗИ, консультация генетика и акушера-гинеколога.

Методика. Процедуры проводятся амбулаторно в условиях дневного стационара (необходимы малая операционная и палата отдыха).

Соблюдаются все правила асептики и антисептики. Анестезия не используется, либо используется новокаиновое обезболивание (лидокаин). Операция проходит под УЗИ-контролем. После операции резус-отриц.пациенткам необходимо ввести иммуноглобулин человека анти-резус в течение 72 часов. После операции женщина пребывает в палате отдыха 2-4 часа.

## Аспирация/биопсия ворсин хориона

Хорионбиопсия - инвазивный метод получения ворсин хориона для диагностики генетически обусловленных нарушений плода.

Оптимальный срок выполнения манипуляции - 10-12 недель гестации, при толщине хориона не менее 1 см.

Преимущества: позволяет получить информацию о врожденных дефектах плода на самых ранних стадиях его развития – в конце I триместра беременности.

Доступ: трансцервикально (при локализации плаценты по задней стенке), трансабдоминально (при локализации плаценты по передней стенке).

Трансцервикальная биопсия: проводится на гинекологическом кресле.

Шейку матки обнажают зеркалами и

фиксируют пулевыми

щипцами. Под постоянным контролем

эхографии, через цервикальный канал вводят

специальный катетер или биопсийные щипцы

(предпочтительно гибкие) с наружным

диаметром 2 мм. Инструмент продвигают к

месту максимальной толщины хориона и

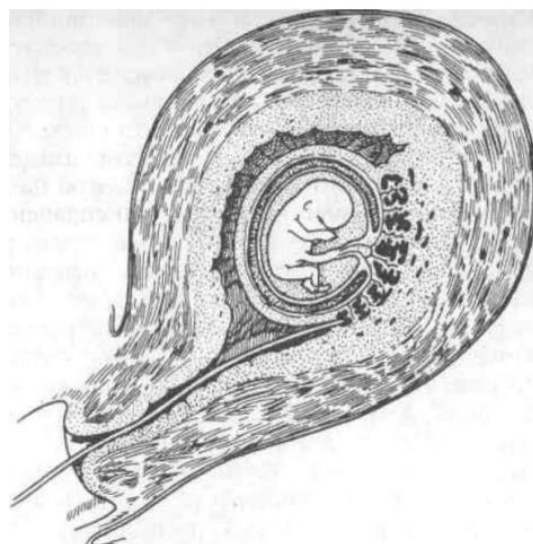
погружают вглубь хориона на 2-3 мм. К

катетеру после удаления мандрена

подсоединяют шприц с 3 мл питательной

среды. Создают отрицательное давление в

шприце, извлекая его поршень, за счет чего ворсины хориона поступают в питательный раствор.



Трансабдоминальная биопсия. Переднюю брюшную стенку обрабатывают дезинфицирующим раствором. Под контролем эхографии выбирают место пункции. Производят прокол передней брюшной стенки, стенки матки и толщ хориона. Мандрен удаляют, к игле подсоединяют шприц с 3 мл питательной среды.

Осложнения:

- Отсутствие или недостаточное количество полученной хориональной ткани и ее контаминация материнскими клетками;
- Угроза выкидыша, прерывание беременности;
- Разрыв плодных оболочек с излитием о/плодных вод;

- Хориоамнионит.

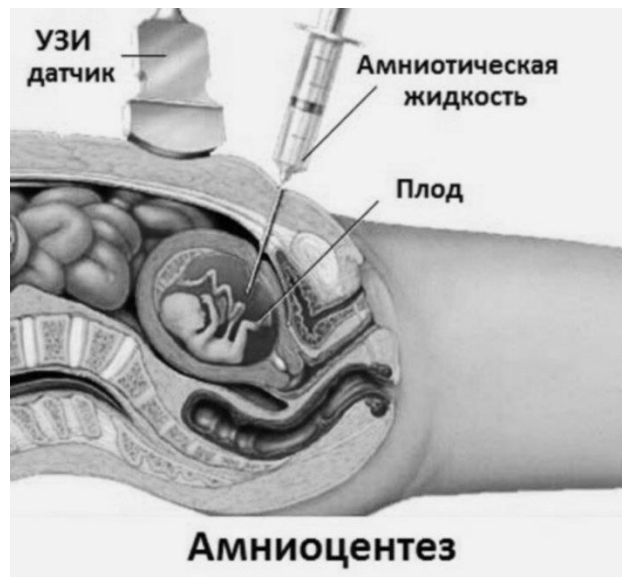
### **Амниоцентез**

Амниоцентез - пункция амниона с последующей аспирацией амниотической жидкости для лабораторных исследований.

Оптимальные сроки в I триместре беременности - 10-12 недель, во II триместре - 17-19 недель.

Показания:

- Изосерологическая несовместимость крови матери и плода;
- Хроническая гипоксия плода (перенашивание беременности, преэклампсия, экстрагенитальные заболевания матери и т.д.);
- Установление степени зрелости плода;
- Необходимость кариотипирования при подозрении на пороки развития плода;
- Микробиологическое исследование.



Доступ: трансабдоминально, желательнее, вне зоны нахождения плаценты, либо в месте её наименьшей толщины. Избегать пункцию в месте прикрепления пуповины к плаценте! Также существует трансвагинальный доступ.

Методика трансабдоминального амниоцентеза: пунктирование передней брюшной стенки, стенки матки, амнион под УЗ-контролем. Удаляют мандрен. Присоединяют шприц. При амниоцентезе в I триместре в шприц

набирают 1-6 мл околоплодных вод, во II – 10-45 мл. По окончании – контрольное УЗИ.

Методика трансвагинального амниоцентеза: производят через передний свод влагалища, канал шейки матки или задний свод влагалища. Выбор места введения пункционной иглы зависит от расположения плаценты. Шейку матки фиксируют пулевыми щипцами, смещают вверх или вниз в зависимости от выбранного метода и производят прокол стенки влагалища под углом к стенке матки.

Осложнения:

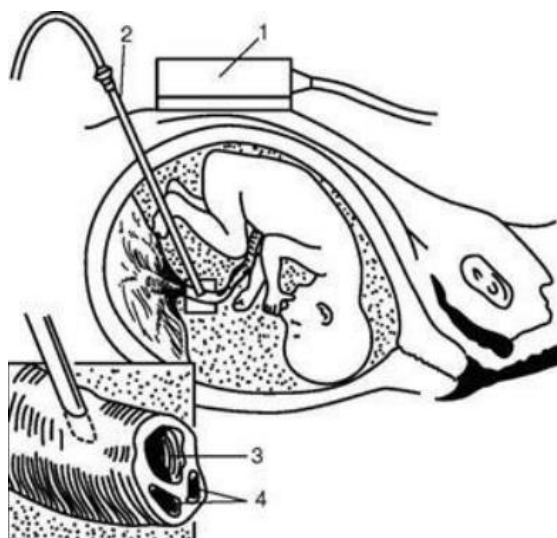
- Несколько попыток извлечения материала;
- Контаминация аспирата кровью;
- Прерывание беременности;
- Излитие околоплодных вод;
- Отслойка оболочек или плаценты.

### **Кордоцентез**

Кордоцентез - инвазивный метод получения пуповинной крови плода для пренатальной диагностики генетических заболеваний.

Метод применяется редко, в настоящее время используется для определения степени тяжести гемолитической болезни, инфекционного поражения плода. Также кордоцентез используют для внутриутробного переливания крови и введения лекарственных препаратов плоду.

Оптимальный срок - 22-26-я неделя беременности. В это время плод достаточно, но не чрезмерно, подвижен, а диаметр вены пуповины и содержание вартонова студня находятся в оптимальных соотношениях.





Доступ: трансабдоминальный.

Методика: проведение трансабдоминального амниоцентеза (см. выше), затем пунктируют пуповину либо вблизи места ее отхождения от плаценты – устье пуповины, либо в свободную петлю. Кровь предпочтительнее получать из вены пуповины, а не из артерии. Аспирируют от 1 до 3 мл крови плода.

Осложнения:

- Кровотечение из места пункции;
- Гематома пуповины;
- Брадикардия;
- Плодово-маточное кровотечение;
- Инфицирование;
- Отслойка плаценты;
- Прерывание беременности;
- Антенатальная гибель плода.

### **Фетоскопия**

Фетоскопия - трансабдоминальная пункция матки с последующим введением эндоскопа (фетоскопа).

Используется для визуальной оценки внешних анатомических структур плода. В настоящее время утратила свое диагностическое значение в связи с развитием более информативных и безопасных методов ультразвуковой диагностики и МРТ. Фетоскопию в настоящее время применяют при внутриутробных хирургических манипуляциях, в частности, рассечении сосудов пуповины при фето-фетальном синдроме у монозиготной двойни.

**Подготовка:** полное предоперационное обследование (Группа крови, резус-фактор, РАК, б/х анализ крови, коагулограмма), УЗИ с подробным описанием топографии плода, плаценты, пуповины.

**Оборудование:** жесткий эндоскоп небольшого (2 мм) диаметра, источник света, длинные иглы, скальпель, шприцы, иглы, шовный материал.

**Методика:** после обработки операционного поля под местной анестезией разрезают переднюю брюшную стенку для последующего введения троакара, который проникнет в полость матки. Стиллет извлекают, вводят эндоскоп. Осматривают плода.

При осмотре плода можно выявить: нарушения в развитии лицевой части черепа, конечностей, позвоночника; анэнцефалию и гидроцефалию и др. пороки.

**Возможны следующие осложнения:** кровотечение, преждевременные роды, хориоамнионит, ПИОВ.

### **Амниоскопия**

Амниоскопия - метод, заключающийся в осмотре нижнего полюса плодного яйца (плодные оболочки, околоплодные воды и предлежащая часть плода).

#### **Показания**

Метод применяют при следующих обстоятельствах:

- подозрении на перенашивание беременности;
- диагностике состояния плода у беременных группы риска (преэклампсия/гестоз, отягощенный акушерский анамнез, тяжелые экстрагенитальные заболевания, пожилые первородящие, нарушение сердечной деятельности плода);
- диагностике гемолитической болезни (резус-конфликт);
- подозрении на внутриутробную гибель плода;
- диагностике состояния плода при аномалиях родовой деятельности, затяжных родах (при целом плодном пузыре);
- выяснение причины гипоксии плода в родах (предлежание петель пуповины);
- плевистом прикреплении пуповины (*vasa praevia*).

#### **Противопоказания:**

- Кольпит, цервицит, хориоамнионит;
- Предлежание плаценты или подозрение на него.

**Условие:** проходимость канала шейки матки для тубуса минимального диаметра.

#### **Методика**

Беременную (роженицу) укладывают на гинекологическое кресло.

Обрабатывают наружные половые органы и влагалище, затем выполняют влагалищное исследование. При влагалищном исследовании определяют форму шейки матки, ее длину, положение, проходимость ее канала, что, в свою очередь, дает возможность подобрать соответствующий диаметр амниоскопа и технику проведения амниоскопии.

Существует два принципиально различных способа введения амниоскопа в полость матки через канал шейки: под контролем влагалищных зеркал без

захвата шейки матки пулевыми щипцами и под контролем пальцев, введенных во влагалище.

### **Оцениваем увиденное**

Вначале следует установить состояние плодного пузыря (цел или отсутствует), сосудистый рисунок на оболочках. Затем определяют объем околоплодных вод. После этого внимание концентрируют на определении цвета околоплодных вод (светлые, опалесцирующие, мекониальные, желтые, коричневые). Следует оценить количество хлопьев сыровидной смазки. Важно установить степень отслаивания оболочек нижнего полюса плодного пузыря. При амниоскопии оценивают предлежащую часть плода, а также петли пуповины и мелкие части плода. Наибольшую диагностическую ценность имеет цвет околоплодных вод. Установлено, что для определенного вида акушерской патологии характерно то или иное их окрашивание: для перенесенной беременности типично зеленое окрашивание, для резус-конфликта - желтое, для внутриутробной гибели плода - темно-коричневое. Выраженный сосудистый рисунок на оболочках обычно указывает на низкое расположение плаценты. Зеленое окрашивание околоплодных вод указывает на угрозу гипоксии плода, но это не абсолютное основание для диагноза. В таких случаях роды следует проводить под мониторным контролем. Особое значение приобретает амниоскопия в родах. Своевременное выявление изменения цвета околоплодных вод способствует правильному выбору тактики дальнейшего ведения родов.

### **Осложнения:**

- разрыв плодных оболочек
- кровотечение (повреждение слизистой оболочки канала шейки матки, реже отслойка плаценты)
- развитие инфекции у рожениц и новорожденных.

### **Выводы**

Начиная с 70–80-х годов XX века в медицине применяются инвазивные методы пренатальной диагностики (хорионбиопсия, амниоцентез, кордоцентез) с целью получения фетальных клеток для их последующего цитогенетического (кариотипирования хромосом), молекулярно-генетического, биохимического анализа и определения тактики ведения беременности. Также существуют и неинвазивные методы пренатальной диагностики (определение внеклеточной ДНК плода (вкДНК) в кровотоке беременной). Однако в настоящее время по-прежнему только инвазивные методы могут с абсолютной точностью диагностировать у эмбриона наличие

хромосомных аномалий. Это позволяют определить здоровье и состояние будущего плода, а также понимать характер аномалии, совместимость с жизнью, методы коррекции.



## Список литературы

1. Чернов А.Н., Глотов О.С., Донников М.Ю., Коваленко Л.В., Белоцерковцева Л.Д., & Глотов А.С. (2020). ПРЕНАТАЛЬНАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА: ПРИНЦИПЫ, МЕТОДЫ, ПРИМЕНЕНИЕ И ПЕРСПЕКТИВЫ. Вестник СурГУ. Медицина, (2 (44)), 54-65.
2. Хусаинова Рита Игоревна, Ахтямова Евгения Викторовна, Миннихметов Илдар Рамилевич, & Алсынбаева Эльвира Махаматовна (2021). ПРАВОВЫЕ ПРОБЛЕМЫ ПРИМЕНЕНИЯ СОВРЕМЕННЫХ МЕТОДОВ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ В РОССИИ. Правовое государство: теория и практика, (2 (64)), 52-64.
3. Деревцова А.А., Махамов С.А., & Кавыев А.А. (2021). ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ. Образование и право, (9), 287-291. doi: 10.24412/2076-1503-2021-9-287-291
4. Акушерство: Учебник/ Г.М.Савельева, В.И.Кулаков, А.Н.Стрижаков и др.; Под ред. Г.М.Савельевой. — М.: Медицина, 2000. — 816 с: ил.
5. Акушерство: национальное руководство / под ред. Г.М. Савельевой, Г.Т. Сухих, В.Н. Серова, В.Е. Радзинского. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР - Медиа, 2015. - 1080 с.
6. Приказ МЗ РФ от 20.10.2020 № 1130н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»».

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
"Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-  
Ясенецкого" Министерства здравоохранения Российской Федерации

**РЕЦЕНЗИЯ НА РЕФЕРАТ**

Кафедра перинатальной акушерства и гинекологии лечеб. факультета  
(наименование кафедры)

Рецензия \_\_\_\_\_  
(ФИО, ученая степень, должность рецензента)

на реферат ординатора I года обучения по специальности акушерство и гинекология  
Москалочнико Светлана Александровна  
(ФИО ординатора)

Тема реферата инвазивное лечение пренатальной диагностики в акушерской практике

**Основные оценочные критерии**

№	Оценочный критерий	положительный/отрицательный
1.	Структурированность	+
2.	Актуальность	+
3.	Соответствие текста реферата его теме	+
4.	Владение терминологией	+
5.	Полнота и глубина раскрытия основных понятий темы	+
6.	Логичность доказательной базы	+
7.	Умение аргументировать основные положения и выводы	+
8.	Источники литературы (не старше 5 лет)	+
9.	Наличие общего вывода по теме	+
10.	Итоговая оценка (оценка по пятибалльной шкале)	<u>5 (отлично)</u>

Дата: «10» 05 20 22 год

Подпись рецензента

[Подпись]  
(подпись)

[Подпись]  
(ФИО рецензента)

Подпись ординатора

[Подпись]  
(подпись)

Москалочнико С  
(ФИО ординатора)