



# Пренатална диагностика и скрининг

# Показания за пренатална диагностика



- Възраст на майката
- Родено дете с хромозомна болест
- Фамилно хромозомно преустройство
- Фамилно моногенно заболяване
- Родено дете с вродена аномалия (дефект на невралната тръба, ВСМ и др.)
- Аномалии, установени по време на бременността
- Други рискови фактори (кръвно родство, предшестващи неудачни бременности, заболявания на майката)

# Методи за пренатална диагностика

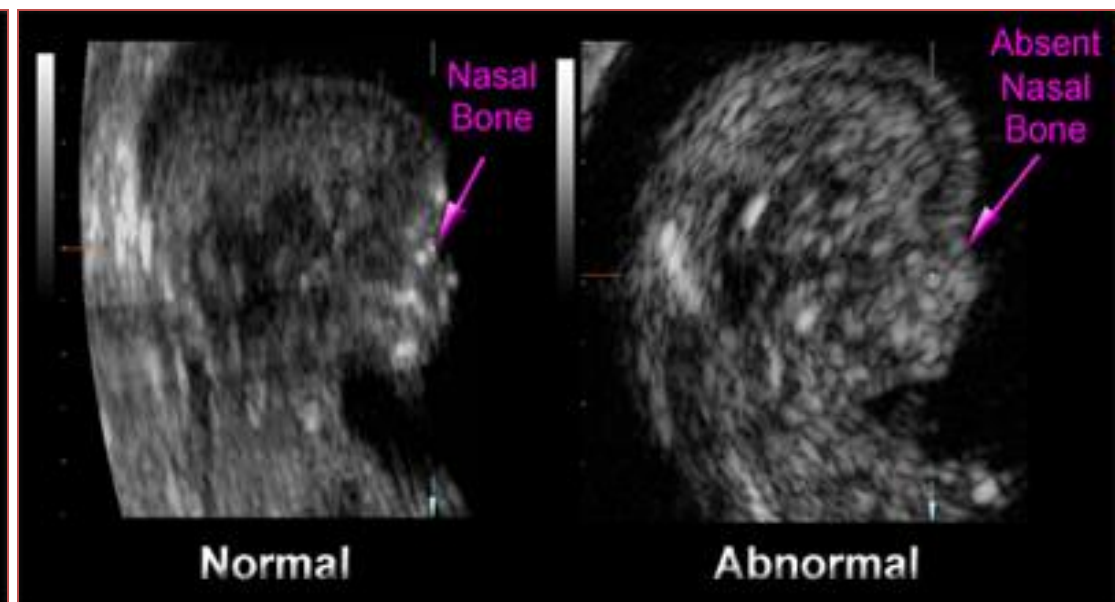
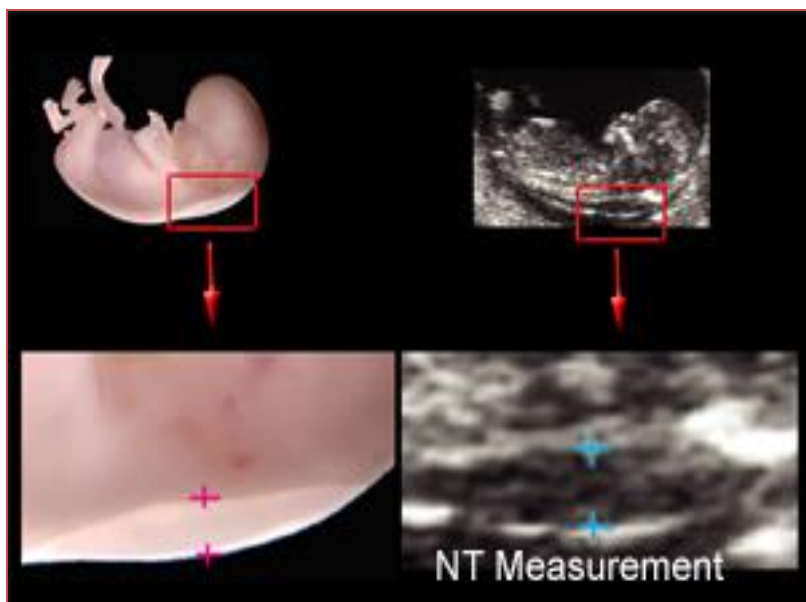


- **Неинвазивни**
  - Ултразвуково изследване на плода (11-14г.с., 18-20г.с., 28-32г.с.)
  - Скрининг за хромозомни болести и вродени аномалии (ранен комбиниран скрининг 11-14г.с. и късен биохимичен скрининг 15-20г.с.)
- **Инвазивни техники**
  - Хорионбиопсия 10-12г.с.
  - Амниоцентеза 16-19г.с.
  - Кордоцентеза след 20г.с.
- **Други диагностични техники**
  - Предимплантационна диагностика
  - Откриване на фетални клетки в майчина кръв (NIPT)

# Фетална морфология



По време на бременността се препоръчват специализирани ултразвукови прегледа за изследване анатомията на плода – през 11-14 г.с., 18-20 г.с., 28-32 г.с. Методът позволява детекция на интраутеринна ретардация, аненцефалия, spina bifida, вродени сърдечни дефекти и др.





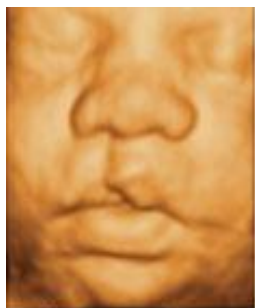
# Фетална морфология



I. 11-13 г.с.

II. 19-23 г.с.

III. 30-33 г.с.



cleft lip, unilateral



cleft lip + palate, unilateral



lateral cleft



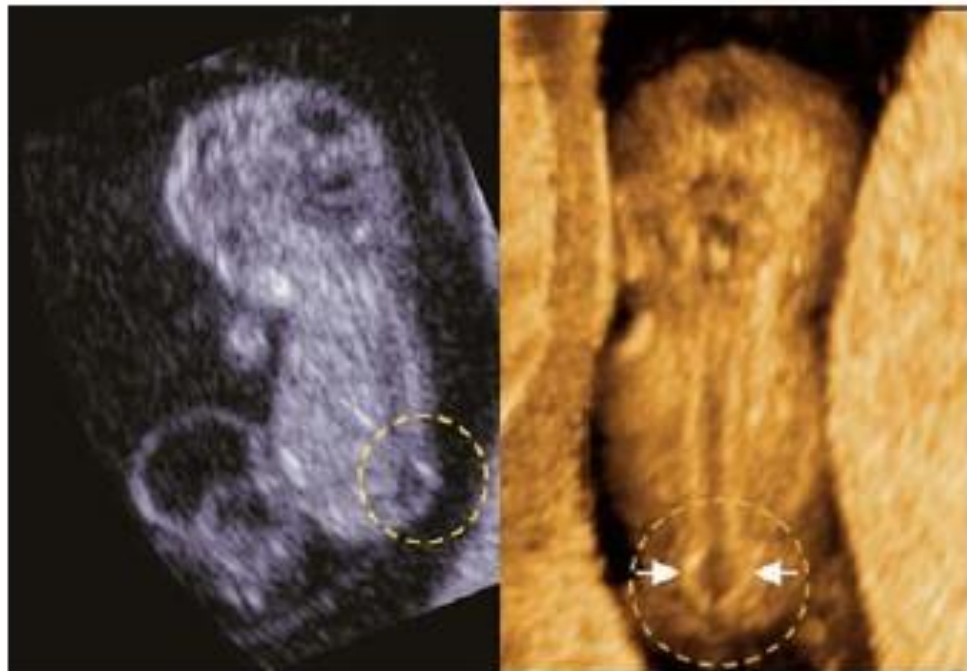
cleft lip, bilateral



cleft lip + palate, bilateral



median cleft



Spina bifida

Normal nuchal translucency



Increased nuchal translucency



**Нухалната транслуценция (NT)** - представлява колекция от течност, която се намира в тилната област на плода.

Дебелината ѝ може да бъде измерена ехографски и нормално не трябва да бъде повече от 3 мм (стойности между 2,5 и 3 мм се приемат за гранични) . Увеличена стойност на NT се асоциира с : анеуплоидия, синдром на Даун, Търнър, вроден сърдечен дефект, вродена диафрагмална херния, омфалоцеле.



11084-09-02-05-3 LMP=09.11.2008

RIC 5-9/GYN

0.7 / 4.3cm / 79Hz

MI 0.5

TIs 0.1

MC MARKOV'S

05.02.2009

11:15:39 AM

Uterus

10.50 - 4.00

Pwr 100 dB

Gn -12

C6 / M5

P3 / E1

SRI II 3

GE



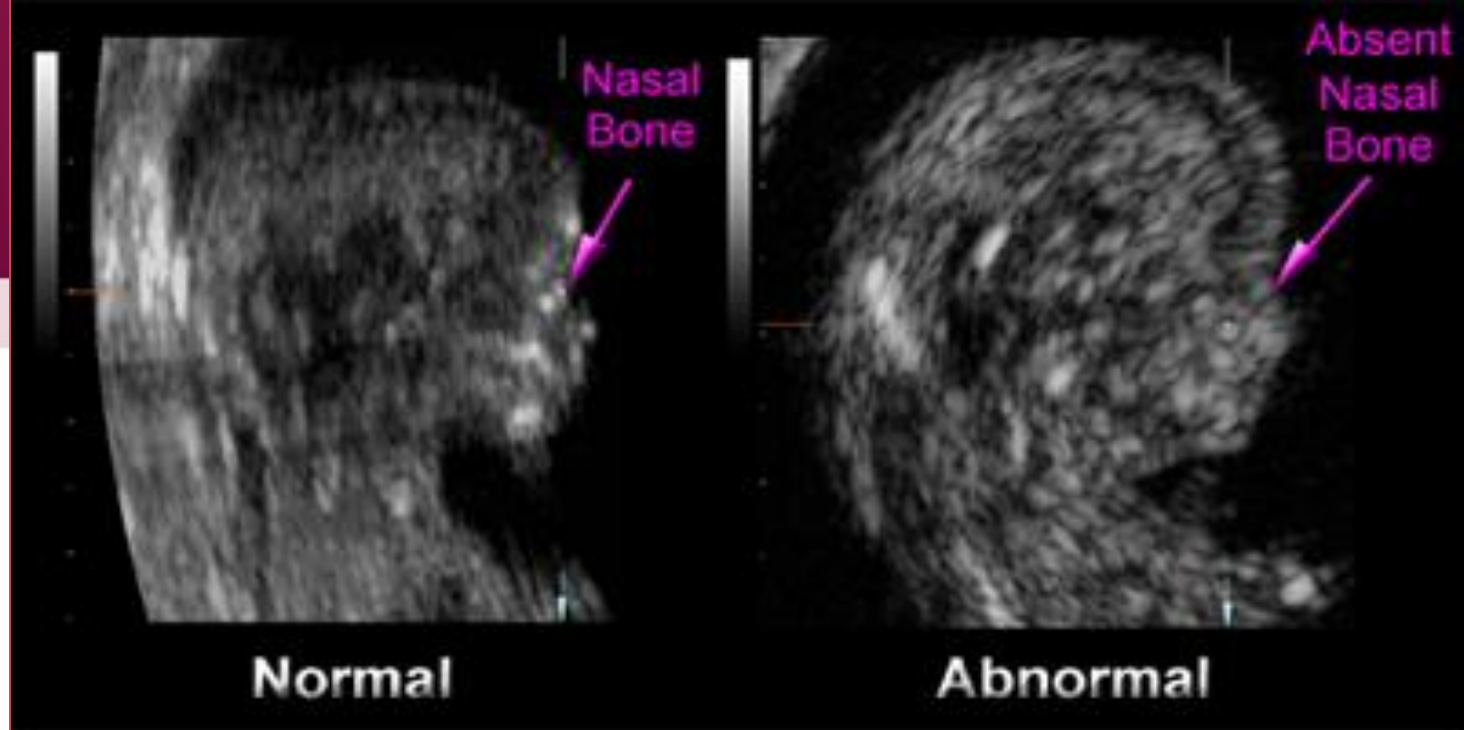
NT

B NT 5.58mm

Cine 435

5.6 sec





- Липсващи носни кости са друг ултразвуков маркер, който е белег за синдром на Даун. Нивото на разпознаване на синдрома, ако се използва само този маркер, е 67%.
  - Когато се комбинира с измерване на NT, нивото на детекция става 90%.





11084-08-01-08-14

RIC 5-9/OB

MI 0.5

MC MARKOV

0.8/ 4.2cm / 73Hz

TIs 0.1

08.01.2008

07:08:21 PM

63

1.Trim.  
12.00 - 4.70  
Pwr 95 %  
Gn -6  
C7 / M5  
P4 / E2  
SRI II 3

кожа

врѣх на  
носа

носна  
кост

MC MARKOV



Cine 407

5.6 sec



11084-08-01-07-14

RAB 4-8L/OB

3.4/ 9.9cm / 1.9Hz

MI 1.2

TIs 0.1

MC MARKOVS

07.01.2008 07:57:32 PM







- Crown-rump length (**CRL**) представлява дължината на фетуса от темето на плода(crown) до опашната кост (rump).



# Ранен скрининг 11-14 г.с.



- **Ехографски показатели, участващи в определянето на риска**
  - Назални костици (NB)
  - Нухална транслуценция (NT)
- **Биохимични маркери**
  - PAPP-A (плацентарен протеин)
  - $\beta$ -HCG ( $\beta$ -хорионгонадотропин)
- **Заболявания, включени в скрининга**
  - Синдром на Даун, Едуардс, Патау, Търнър, триплоидия
- Хромозомните болести се асоциират с NT>3mm, NB (-),  
↓ PAPP-A и  $\beta$ -HCG (с изкл. на синдрома на Даун, ↑  $\beta$ -HCG)

# Ранен скрининг 11-14 г.с.



- PAPP- A: Pregnancy Associated Plasma Protein A
- $\beta$  - HCG: free  $\beta$  - Human Chorionic Gonadotropin

	PAPP-A	$\beta$ - HCG	Нухална гънка
Синдром на Даун	↓	↑	↑ >3mm
Синдром на Едуардс	↓	↓	↑ >3mm
Синдром на Патау	↓	↓	↑ >3mm

# Късен биохимичен скрининг 15 – 20 г.с.



## ➤ Биохимични маркери

- AFP (алфа-фетопротейн)
- $\beta$ -HCG ( $\beta$ -хорионгонадотропин)
- Неконюгиран естрадиол(HE)

## ➤ Заболявания, включени в скрининга

- Синдром на Даун, Едуардс, дефекти на невралната тръба и коремната стена
- S. Edwards ↓ AFP и  $\beta$ -HCG и HE
- S. Down ↓ AFP, HE и ↑  $\beta$ -HCG
- NTD и отворени дефекти на коремната стена ↑ AFP

# Късен биохимичен скрининг 15 – 20 г.с.



- AFP ( $\alpha$  - fetoprotein),  $\beta$  – hCG,  $\mu$ E3 (свободен естриол)

Abnormality	AFP	hCG	$\mu$ E3
Neural Tube Defects	↑	—	—
Trisomy 21	↓	↑	↓
Trisomy 18	↓	↓	↓





- **Други случаи на ↑ AFP**
  - **Неправилно определена гестационна възраст**
  - **Интаутеринно кървене на плода**
  - **Заплашващ аборт**
  - **Многоплодна бременност**
  - **Вроден нефротичен синдром**



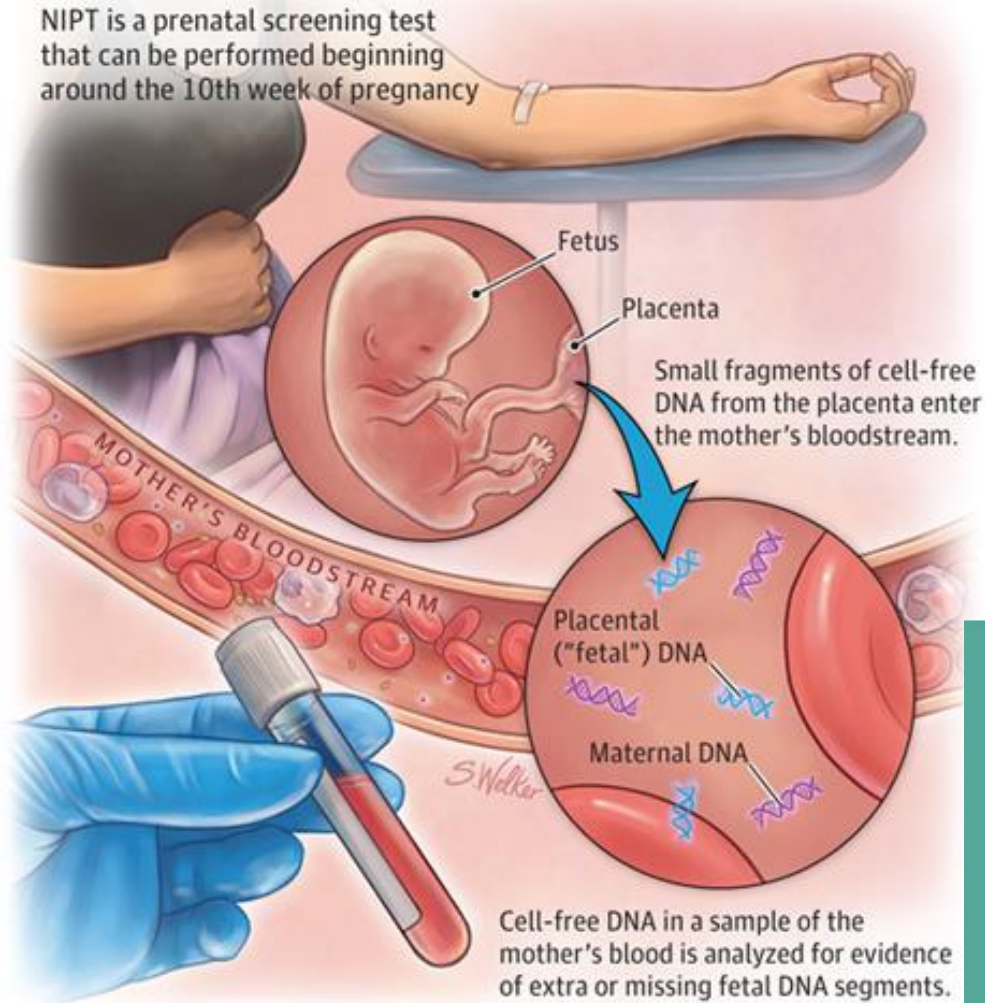
- **Биохимичният скрининг не е диагноза, а само оценка на риска!**
- Съществуват както фалшиво положителни, така и фалшиво отрицателни резултати.
- При бременни, които са провели ранен и късен БХС, може да се изчисли т.нар. интегриран риск. Той има най-висока чувствителност.

# Неинвазивни пренатални тестове (NIPT)



## Noninvasive Prenatal Testing (NIPT)

NIPT is a prenatal screening test that can be performed beginning around the 10th week of pregnancy



- ❖ Анализ на свободна фетална ДНК в периферната кръв на бременната чрез секвениране от ново поколение
- ❖ без риск за майката и плода
- ❖ От 9 г.с.
- ❖ Висока чувствителност (~ 99%)
- ❖ Висока цена

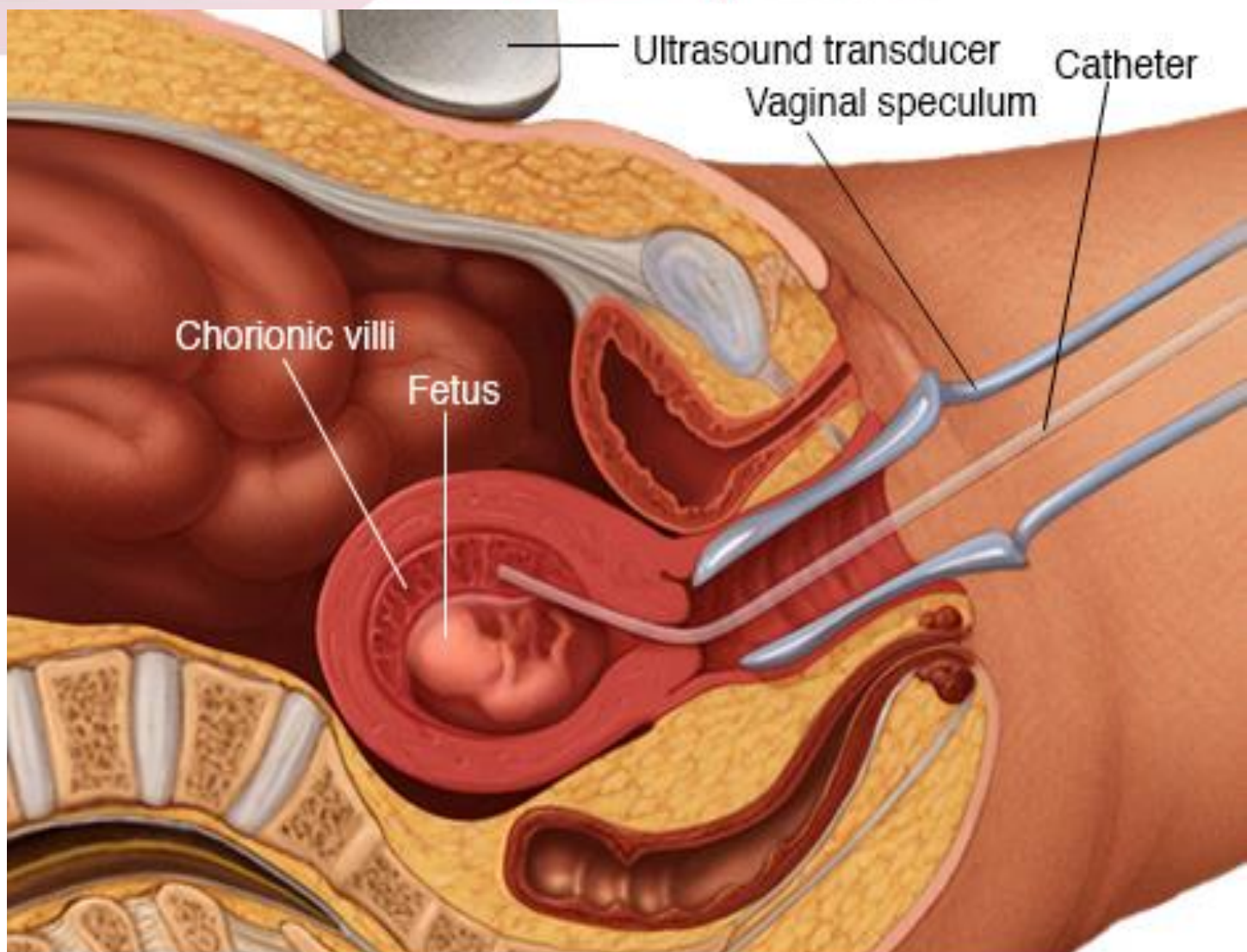




# Хорионбиопсия 10-12г.с.

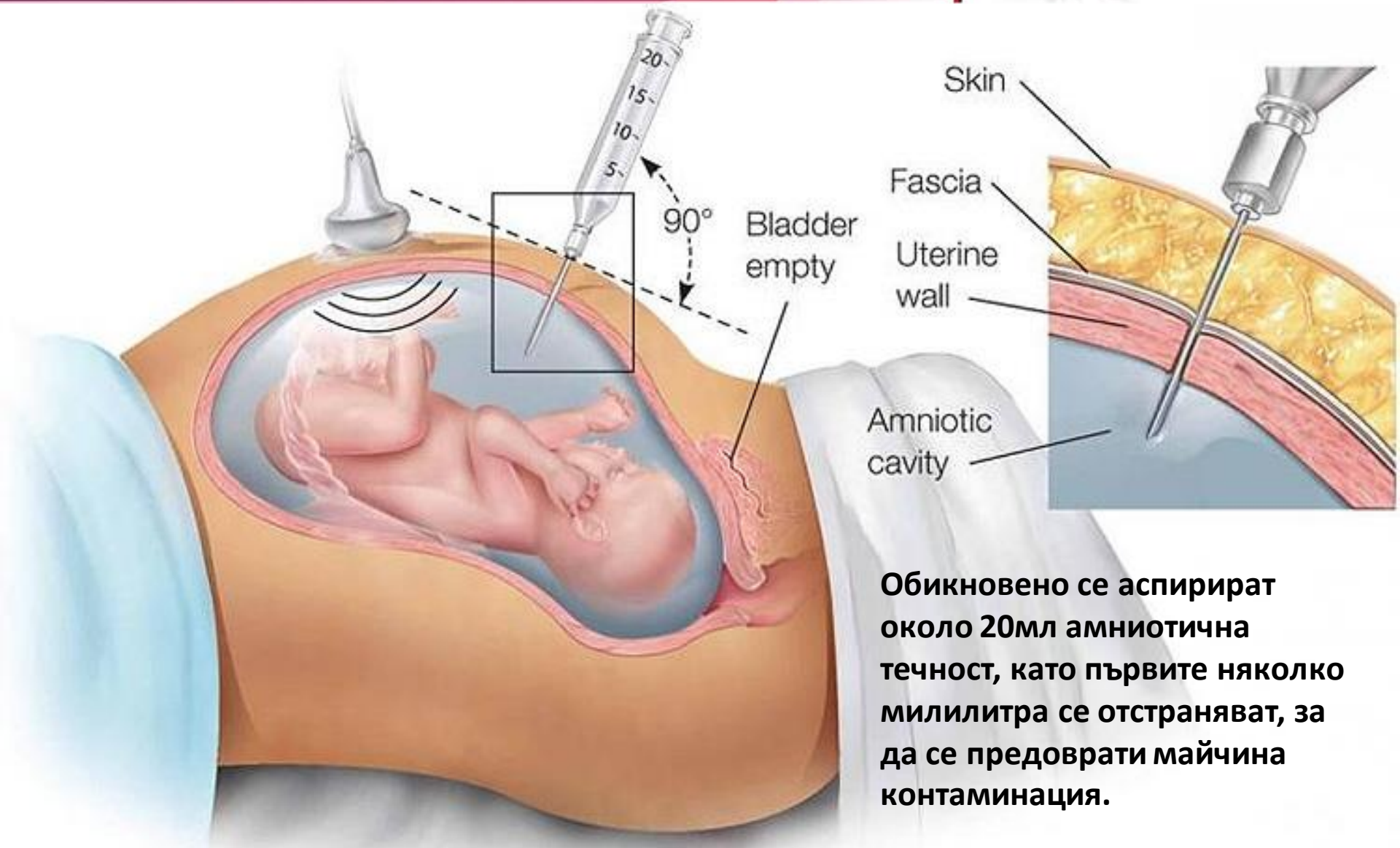


Под ултразвуков контрол трансвагинално или трансабдоминално се аспирират 5-10мг въси от външния трофобластен слой, като не се нарушава целостта на амниотичната кухина.





# Амниоцентеза 16-19г.с.

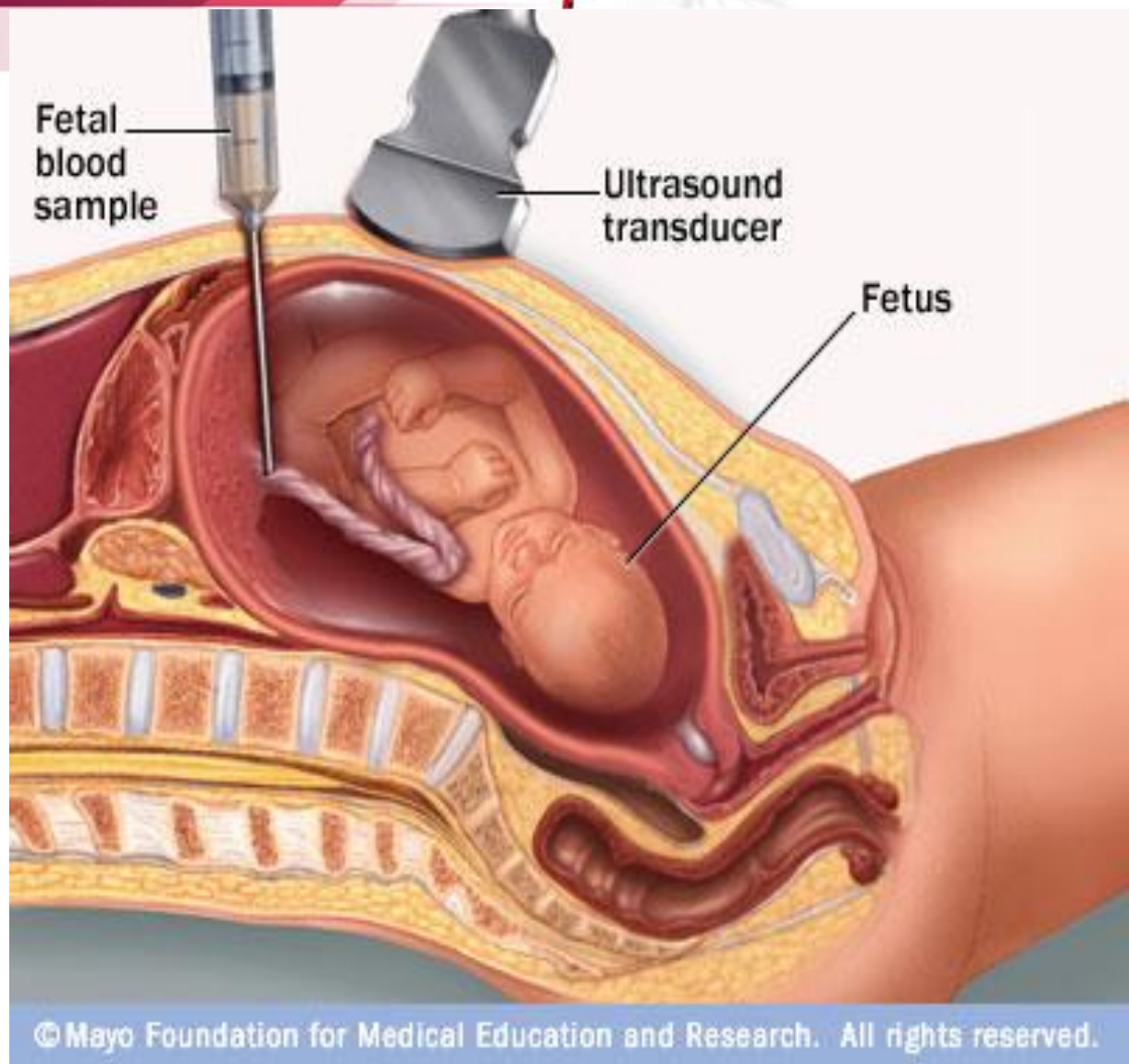


Обикновено се аспирират около 20мл амниотична течност, като първите няколко милилитра се отстраняват, за да се предоврати майчина контаминация.

# Кордоцентеза след 20г.с



- Под ултразвуков контрол се осъществява пункция на пъпната връв на плода и аспирация на фетална кръв.

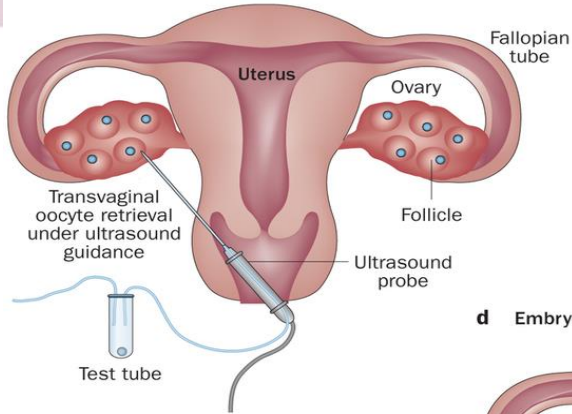




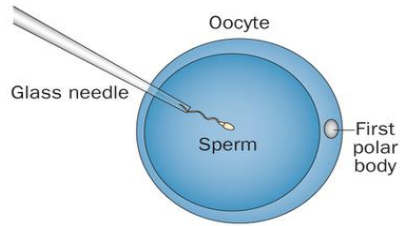
# Предимплантационна диагностика



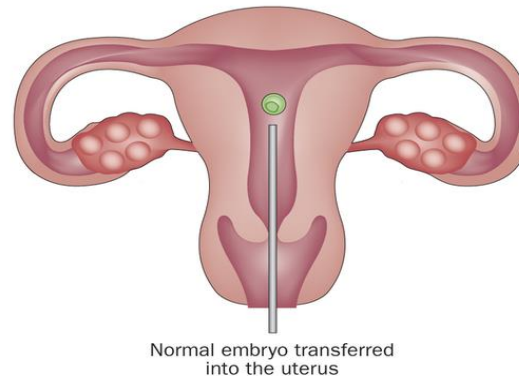
**a** Oocyte retrieval



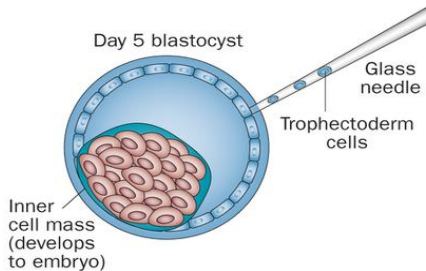
**b** In vitro fertilization by ICSI



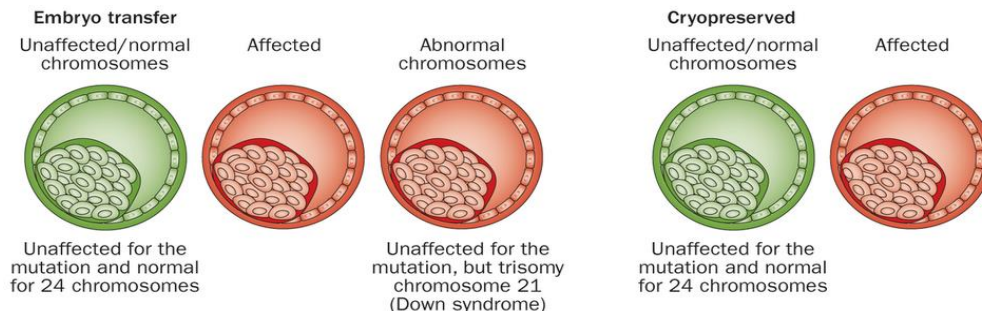
**d** Embryo transfer



**c** Embryo biopsy for PGD



**e** Example PGD results



- Метод за откриване на генетични аномалии в ембриона преди той да се имплантира в матката.
- Възможна при ин витро процедура
- Най – често чрез биопсия на бластомери от тридневни ембриони

