

УДК 618.2-056.7:575]-07
ББК 57.16+52.5
С 56

*Под редакцией чл.-корр РАМН, заслуженного деятеля науки РФ
доктора медицинских наук, профессора В. С. Баранова
и академика РАМН, заслуженного деятеля науки РФ,
доктора медицинских наук, профессора Э. К. Айламазяна*

Сведения об авторах:

сотрудники лаборатории пренатальной диагностики ФГБУ «НИИАГ
им. Д. О. Отта СЗО РАМН»: чл. корр. РАМН В. С. Баранов, д. б. н.
Т. В. Кузнецова, д. б. н., Т. К. Кашеева, профессор Т. Э. Иващенко, к. м. н.
А. Л. Коротеев, врач-генетик М. В. Кречмар,
сотрудники Диагностического (медико-генетического) центра:
профессор, д. м. н. О. П. Романенко, к. м. н. Д. В. Воронин, к. м. н.
Н. Л. Вохмянина, к. м. н. К. П. Карпов

**С 56 Современные алгоритмы и новые возможности пренатальной
диагностики наследственных и врожденных заболеваний:**
Методические рекомендации / Баранов В. С., Кузнецова Т. В.,
Кашеева Т. К. и др.; Под ред. В. С. Баранова и Э. К. Айламазя-
на. — СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. — 156 с.

ISBN 978-5-94869-160-2

Переработанное и дополненное издание методических рекомендаций посвящено современным и новым алгоритмам пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний у плода, содержит основные и новые методы оценки состояния плода, а также перспективы дальнейшего развития этого важного научно-практического направления.

Рекомендации предназначены для врачей женских консультаций, акушеров-гинекологов, сотрудников медико-генетических центров, преподавателей медицинской генетики, студентов медицинских вузов и медицинских факультетов университетов, врачей курсов повышения квалификации по медицинской генетике и организаторов здравоохранения по разделу лечебно-профилактической помощи матерям и детям.

УДК 618.2-056.7:575]-07
ББК 57.16+52.5

© ООО «Издательство Н-Л», 2013
© Коллектив авторов, 2013
О «Журнал акушерства и женских
болезней», 2013

ISBN 978-5-94869-160-2

СОДЕРЖАНИЕ

Введение.....	7
1. Предмет и задачи ПД.....	9
2. Методы оценки состояния плода.....	10
2.1. Непрямые методы.....	10
2.2. Прямые методы.....	11
3. Медико-генетическое консультирование в ПД.....	13
3.1. Задачи ПМГК.....	14
3.2. Рекомендации по информированию беременных женщин и их семей по вопросам ПД.....	15
3.3. Особенности, алгоритмы и проблемы первичного ПМГК.....	19
3.3.1. Особенности первичного ПМГК.....	19
3.3.2. Алгоритм первичного ПМГК.....	20
3.3.3. Медико-генетическое консультирование по результатам ПД	21
4. Скрининговые методы исследования плода.....	23
4.1. Ультразвуковой скрининг.....	24
4.2. Биохимический скрининг маркерных белков в сыворотке крови беременной.....	26
4.2.1. Организация пренатального БС.....	27
4.2.2. БС во II триместре беременности.....	29
4.2.3. Комбинированный скрининг в I триместре.....	32
4.2.4. Расчет индивидуального риска рождения ребенка с СД	34
4.2.5. Типы пренатального БС.....	36
4.2.6. БС при многоплодной беременности.....	41
4.2.7. Биохимические маркеры при трисомиях 18, 13, триплоидии и других хромосомных аномалиях.....	42
4.2.8. БС при беременности, наступившей в условиях ВРТ.....	43
4.2.9. Лабораторные стандарты пренатального БС.....	44
4.2.10. Особенности комбинированного скрининга в режиме «Клиники одного дня».....	45
4.3. Цитогенетический скрининг хромосомных болезней у плода . . .	47
4.4. Молекулярно-генетический скрининг (МГС).....	50
4.5. Иммунологический скрининг (ИС).....	50
5. Показания для направления на инвазивную ПД.....	52
6. Инвазивные методы получения плодного материала.....	53
7. Принципы и методы ПД диагностики хромосомных болезней ...	55

7.1. Общие положения.....	55
7.2. Особенности цитогенетического анализа клеток различного плодного происхождения.....	56
7.2.1. Клетки амниотической жидкости.....	56
7.2.2. Клетки ворсин хориона (плаценты).....	56
7.2.3. Лимфоциты пуповинной крови плода.....	58
7.3. Принципы цитогенетического анализа в ПД.....	58
7.4. Диагностические проблемы кариотипирования плода.....	59
7.4.1. Контаминация материнскими клетками.....	59
7.4.2. «Псевдомозаицизм» в культурах клеток.....	60
7.4.3. Мозаицизм, ограниченный плацентой.....	60
7.4.4. Однородительская дисомия.....	62
7.4.5. Структурные перестройки хромосом.....	62
7.4.6. Сверхчисленные маркерные хромосомы.....	65
7.5. Молекулярно-цитогенетические методы в ПД.....	66
7.5.1. Метод FISH.....	67
7.5.1.1. Некоторые общие правила FISH-анализа.....	67
7.5.1.2 Особенности интерфазной FISH.....	68
7.5.2. Метод сравнительной геномной гибридизации (CGH).....	69
7.5.3. Метод количественной флуоресцентной ПЦР (КФ-ПЦР)...	71
7.5.4. Метод мультиплексного лигирования с амплификацией (MLPA).....	73
Заключение.....	74
8. Принципы и методы диагностики моногенных болезней.....	75
8.1. Точность клинического диагноза.....	75
8.2. Своевременность обследования семьи высокого риска.....	75
8.3. Правильность оценки риска рождения больного ребенка.....	76
8.4. Выбор оптимального срока ПД.....	76
8.5. Материал для ПД моногенных болезней.....	76
8.6. Рекомендации по результатам молекулярной диагностики.....	77
8.7. Основные подходы к ПД генных болезней.....	77
8.7.1. Прямая ДНК-диагностика.....	78
8.7.2. Косвенная ДНК-диагностика.....	78
8.8. Точность молекулярной диагностики.....	79
9. Прерывание беременности и верификация диагноза.....	81
Ю. Эффективность пренатальной диагностики.....	83
11. Принципы организации службы ПД в Санкт-Петербурге.....	85
12. Алгоритмы пренатальной диагностики.....	88
12.1. Основные этапы стандартной ПД.....	88

12.2. ПД в III триместре беременности.....	90
13. Новые направления в ПД.....	92
13.1. Доимплантационная диагностика.....	92
13.2. Диагностика по клеткам и нуклеиновым кислотам плода в крови матери.....	95
Y~W	97
Заключение.....	100
Список литературы.....	102
Приложения.....	104
Приложение 1: «Заключение по результатам пренатальной диагностики».....	104
Приложение 2: «Результат исследования».....	105
Приложение 3: «Информированное согласие».....	106
Приложение 4: «Информационный лист для Карт диспансерного наблюдения беременных».....	107
Приложение 5: «Карта пренатального медико-генетического консультирования».....	108
Приложение 6: Приказ МЗ РФ от 15 ноября 2012 г. № 917 н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».....	110
Приложение 7: Распоряжение Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга № 39 р от 01.02 2012	128
Список сокращений.....	154