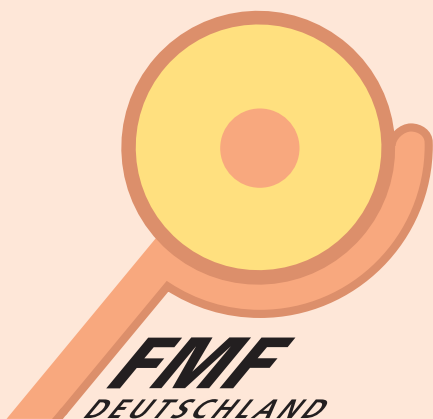


**Ранняя пренатальная
диагностика –
новые пути в ранних сроках
беременности**

Обследование в 11 – 14 недель беременности

First-Trimester Screening

(обследование в первый триместр беременности) позволяет установить риск возникновения хромосомных нарушений или других заболеваний плода в наиболее ранний период времени.



Сертифицированный метод

1. Предпосылки

Перед каждым First-Trimester Screening-обследованием всегда необходимо проводить индивидуальную врачебную консультацию беременной женщины с целью обстоятельнейшего разъяснения существа дела и получения согласия на обследование. При этом важно сообщить данные о возможных последствиях и вероятном риске естественного аборта в первой трети беременности в зависимости от выбора метода исследования. Консультация перед обследованием – исключительная прерогатива сертифицированного врача-гинеколога.

2. Ультразвуковые показатели

В то время как с помощью обычного ультразвукового исследования хромосомные нарушения плода можно выявить лишь во второй трети беременности, то с измерением «затылочной прозрачности» плода (от английского nuchal translucency, сокращённо NT) появляется высокочувствительный метод обследования уже в период времени между 11-й и 14-й неделями беременности. Измерение NT-параметра всегда должно сопровождаться измерением расстояния от темени до копчика плода. Малая «затылочная прозрачность» рассматривается как физиологически нормальная. С

увеличением NT-параметра возрастает вероятность наличия аномалий (например, хромосомные нарушения или пороки сердца). При очень высоком NT-параметре рекомендуются последующие консультации беременной женщины, чтобы вместе с ней определить дальнейшую тактику обследования. Около двух третей беременностей с трисомией 21 могут быть выявлены посредством измерения NT-параметра и учёта возраста матери как группы риска.

NT-параметр – так же важный показатель для распознавания других, не хромосомных нарушений, как например, пороки сердца, гиперпротеинемия, гипоплазия лимфатических сосудов или скелетные аномалии. В связи с этим, измерение NT-параметра приобретает особое значение.

Чтобы обеспечивался высокий единый стандарт качества, измерение NT-параметра должно проводиться в соответствии с указаниями FMF-Deutschland. Надо отметить, что ультразвуковое исследование не ограничивается измерением NT-параметра, но и содержит дальнейший структурированный поиск сонографических изменений. В дополнение к First-Trimester Screening-обследованию беременная женщина должна быть проинформирована о возможностях дальнейших

ультразвуковых исследований («органная диагностика») между 18-й и 22-й неделями беременности.

3. Биохимические показатели

В качестве биохимических параметров в сыворотке крови для распознавания хромосомных нарушений плода в первой трети беременности лучше всего подходят PAPP-A (ассоциированный с беременностью плазмапротеин А) и свободная бета-субъединица человеческого хорионгонадотропина (бета-НСГ). Оптимальный период времени для их определения в крови – 11 – 13 недели беременности. В это же время так же обязательно определение возраста плода путём измерения расстояния между теменем и копчиком. Это позволяет установить точное соотношение биохимических параметров к срокам беременности.

Около двух третей беременностей с трисомией 21 распознаваемы через биохимические параметры в комбинации с возрастом матери как группой риска.

Поскольку свободная бета-субъединица человеческого хорионгонадотропина (бета-НСГ) – термолабильна, в принципе не должны пересылаться пробы цельной крови. Кроме того, при окружающей температуре выше 25 градусов тепла необходимо предпринять меры к пересылке в охлаждённом состоянии.

Измерение биохимических параметров должно проводиться в строго проверенных аналитических системах. В настоящее время единственная система, которая удовлетворяет высокие требования точности измерения – это система Kryptor от фирмы В.Р.А.М.С.. Поэтому она рассматривается как основная лабораторная система.

4. Комбинация биохимических и ультразвуковых показателей

Согласно проведённым до настоящего времени научным исследованиям комбинированный расчёт риска на основе измерения PAPP-A и бета-НСГ с учётом ультразвукового измерения NT-параметра даёт показатель



распознаваемости трисомии 21 в первом триместре беременности, равный 89 %. Рассчёт риска возникновения патологии плода может производиться только посредством лицензированных компьютерных программ, в которых применяются алгоритмы FMF-Deutschland.

5. Консультация беременных после обследования

После проведённого First-Trimester Screening-обследования большое значение придаётся сообщению результатов. Это требует от проводящего консультацию врача проявления соучастия в диалоге с беременной женщиной. Такие консультации проводят только сертифицированные FMF-Deutschland врачи-гинекологи. Специальная генетическая консультация проводится

Дополнение:

После генетической консультации может встать вопрос об инвазивном вмешательстве: биопсия ворсинок хориона с 10-й недели беременности или амниоцентез с 14-й недели беременности с целью быстрого анализа хромосомного набора плода с помощью биомолекулярных методов (FISH или PCR).

Если при увеличенном NT-параметре обнаруживается нормальный хромосомный набор, значит патологически изменённый NT-параметр обусловлен другими причинами. В связи с этим рекомендуются дополнительные ультразвуковые исследования.

Установление риска возможного дефекта нервной трубки путём определения сывороточного альфа-фетопротеина (АФП) в ранние сроки невозможно и должно проводиться после 15-й недели беременности.

сертифицированными медицинскими генетиками. Поскольку более чем 40 % беременностей с трисомией 21 заканчиваются естественным абортom в сроки между 10 и 40 неделями беременности, сертифицированное заключение по анализу расчёта риска должно содержать соответствующие указания для беременной.

6. Необходимые условия для практического проведения First-Trimester Screening-обследования

Поскольку измерению NT-параметра придаётся огромное значение при оценке риска возможных



хромосомных нарушений, оно должно проводиться только сертифицированными от FMF-Deutschland специалистами ультразвуковой диагностики. При этом необходимо тщательнейшее измерение с применением ультразвукового аппарата с высокой разрешающей способностью (больше или равно 5 Меггерц). Как специальные центры, так и частно практикующие врачи-гинекологи должны точно следовать требованиям FMF-Deutschland. Как главное условие своей деятельности,

каждый исследователь должен иметь сертификат от FMF-Deutschland.

Высокое качество результатов исследования биохимических параметров гарантируется особоквалифицированными лабораториями, которые сертифицированы для проведения этих исследований. Сертификование и постоянный контроль качества осуществляется обществом FMF-Deutschland.

Все сертифицированные лаборатории применяют для расчёта риска исключительно лицензированные от FMF-Deutschland калькуляционные компьютерные программы. Кроме того, сертифицированные лаборатории участвуют в системе внешнего контроля качества (в настоящее время – UK-NEQAS). Все сертифицированные лаборатории обязуются передавать свои результаты анализа риска в унифицированной форме только сертифицированным врачам-гинекологам. Лаборатории так же обязаны представлять полученные в рамках First-Trimester Screening-обследования результаты в общество FMF-Deutschland.

Все выше описанные мероприятия гарантируют образцово- высокий стандарт качества First-Trimester Screening-обследования во благо беременным женщинам.





7. Повышение квалификации и переходный период

Чтобы реализовать повсеместное обеспечение беременных единым First-Trimester Screening-обследованием, тем врачам-гинекологам, которые уже находились в процессе сертифицирования, была дана возможность в течении переходного периода до 31.12.2002 года участвовать в описанной концепции.

С 1 января 2003 года конечные результаты анализа через соответствующие сертифицированные лаборатории получают только уже сертифицированные врачи-гинекологи.

Только те коллеги, которые в переходный период (1.04.2002 – 31.12.2003) находились в процессе сертификации (например, имели законченный теоретический курс) получили соответствующие компьютерные программы, действовавшие до 31.12.2002 года. После этого срока продление действия программы проводится только тем коллегам, которые полностью закончили процесс сертифицирования от FMF-Deutschland.

Цель общества FMF-Deutschland – внедрить быстро и повсеместно квалифицированное, проводимое сертифицированными гинекологами

First-Trimester Screening-
обследование. Одновременно,
благодаря целенаправленной работе
средств массовой информации,
беременные женщины должны быть
всесторонне информированы о
преимуществах такого качественного
обследования.



Общество FMF-Deutschland

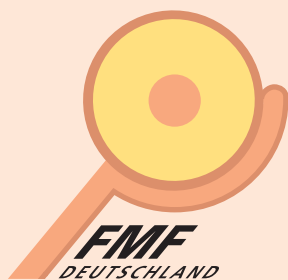
Различные междисциплинарные группы ведущих гинекологов, лабораторных врачей, медицинских генетиков и фирм-изготовителей медицинской продукции в 2002 году совместно объединились, чтобы обеспечить применение современных методов для наиболее точного установления риска возникновения хромосомных аномалий плода, а также других нарушений уже в первую треть беременности (First-Trimester Screening). Из этого совместного объединения было основано насыщенное специалистами и открытое к общему пользованию общество с целью содействия развитию пренатальной медицины, которое и называется FMF-Deutschland.

Члены этого общества взяли на себя обязательство ввести в Германии программу First-Trimester Screening и гарантировать для ее проведения оптимальнейшие стандарты. Это предполагает унифицирование всех диагностических мероприятий с применением строжайшего контроля качества. Все задействованные в этом учреждения и отдельные лица единогласно договорились о том, что с 1 апреля 2002 года при проведении First-Trimester Screening-обследования следовать единой концепции тестирования. В основном такой же подход принят и в „Указаниях по

пренатальной диагностике болезней и предрасположенности к заболеваниям“, утвержденных Ученым Советом немецкой врачебной палаты.

Есть широкое взаимопонимание и согласие ориентироваться при этом на международные нормы и мероприятия, признанные FMF в Лондоне и Немецким Обществом Ультразвук в Медицине (DEGUM). Общая цель – как можно скорее ввести на территории всей Германии сертифицированную и контролируемую со стороны FMF-Deutschland и DEGUM систему First-Trimester Screening-обследования. Это же запланировано провести в сотрудничестве с австрийским и швейцарским обществами „Ультразвук в Медицине“ в немецкоязычных странах – Австрии и Швейцарии. Кроме того должно состояться принятие будущей Стратегии в пренатальной диагностике, а также необходим постоянный контакт с прессой и группами самопомощи, а значит, тем самым, с беременными женщинами.

FMF в Лондоне в лице Кипроса Николаидеса (Kypros Nicolaides) уже в конце 2001 года передал полномочия подготовки специалистов и право на лицензирование и сертифицирование в руки FMF-Deutschland в лице профессора Еберхарда Мерца (Eberhard Merz).



FMF-Deutschland
Sekretariat Frau I. Künstler
Krankenhaus Nordwest Frauenklinik
Steinbacher Hohl 2-26 · D - 60488 Frankfurt/Main
Telefon +49 (0) 160 - 96 76 77 78
Fax +49 (0) 69 76 01 - 36 13
www.fmf-deutschland.info