

ББК 618.2-079.7  
УДК 57.16  
П71

Авторы:

*Владислав Сергеевич Баранов* — доктор медицинских наук, член-корреспондент РАН, профессор, заслуженный деятель науки РФ, заведующий лабораторией пренатальной диагностики врожденных и наследственных болезней ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д. О. Отта». Главный специалист по медицинской генетике МЗ РФ по СЗФО и Комитета здравоохранения Правительства Санкт-Петербурга

*Татьяна Эдуардовна Иващенко* — доктор биологических наук, профессор, ведущий научный сотрудник лаборатории пренатальной диагностики врожденных и наследственных болезней ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д. О. Отта»

*Татьяна Константиновна Кащеева* — доктор биологических наук, ведущий научный сотрудник лаборатории пренатальной диагностики врожденных и наследственных болезней ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д. О. Отта»

*Татьяна Владимировна Кузнецова* — доктор биологических наук, доцент, ведущий научный сотрудник лаборатории пренатальной диагностики врожденных и наследственных болезней ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д. О. Отта»

*На обложке помещено скульптурное изображение древнегреческой богини здоровья Гигеи (Гигиен), дочери Асклепия*

П71 **Пренатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы** / В. С. Баранов, Т. В. Кузнецова, Т. К. Кащеева, Т. Э. Иващенко. — 2-е изд., перераб. и доп. — СПб : Эко-Вектор, 2017. — 471 с. : ил.

ISBN 978-5-906648-50-1

В монографии суммируются итоги многолетней работы коллектива лаборатории пренатальной диагностики врожденных и наследственных болезней ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д. О. Отта» по разработке и внедрению в Санкт-Петербурге и в России новых методов, технологий и алгоритмов пренатальной (дородовой) диагностики — самого эффективного направления медицинской генетики, широко используемого в мире с целью профилактики наследственных болезней (генных и хромосомных) и врожденных пороков развития.

Книга предназначена для врачей акушеров-гинекологов, врачей-генетиков, врачей ультразвуковой диагностики, для специалистов всех направлений службы пренатальной диагностики, по медицине плода, а также специалистов по лабораторной генетике (цитогенетиков, молекулярных биологов, биохимиков, биоинформатиков). Издание может представлять интерес для организаторов здравоохранения в области охраны здоровья матери, ребенка, для врачей клиник вспомогательных репродуктивных технологий. Она может служить учебным пособием для студентов медицинских вузов, биологических и медицинских факультетов университетов, изучающих основы нормального и патологического эмбриогенеза человека, этиологии, патогенеза и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

УДК 618.2-079.7  
ББК 57.16

ISBN 978-5-906648-50-1

© Издательство «МЕДпресс-информ», 2006  
© Коллектив авторов, 2017  
© ООО «Эко-Вектор», 2017

Таблица 7.1, а

Отклонения PAPP-A и св.  $\beta$ -ХГ в крови матери в разные сроки беременности при синдроме Дауна у плода (программа LIFE CYCLE)

Срок беременности, нед.	PAPP-A, МоМ	Св. $\beta$ -ХГ, МоМ	Число случаев
9	0,20	1,65	18
10	0,29	1,39	46
11	0,33	1,64	59
12	0,40	1,86	55
13	0,61	1,68	26
Медиана	0,34	1,66	N = 204

Таблица 7.1, б

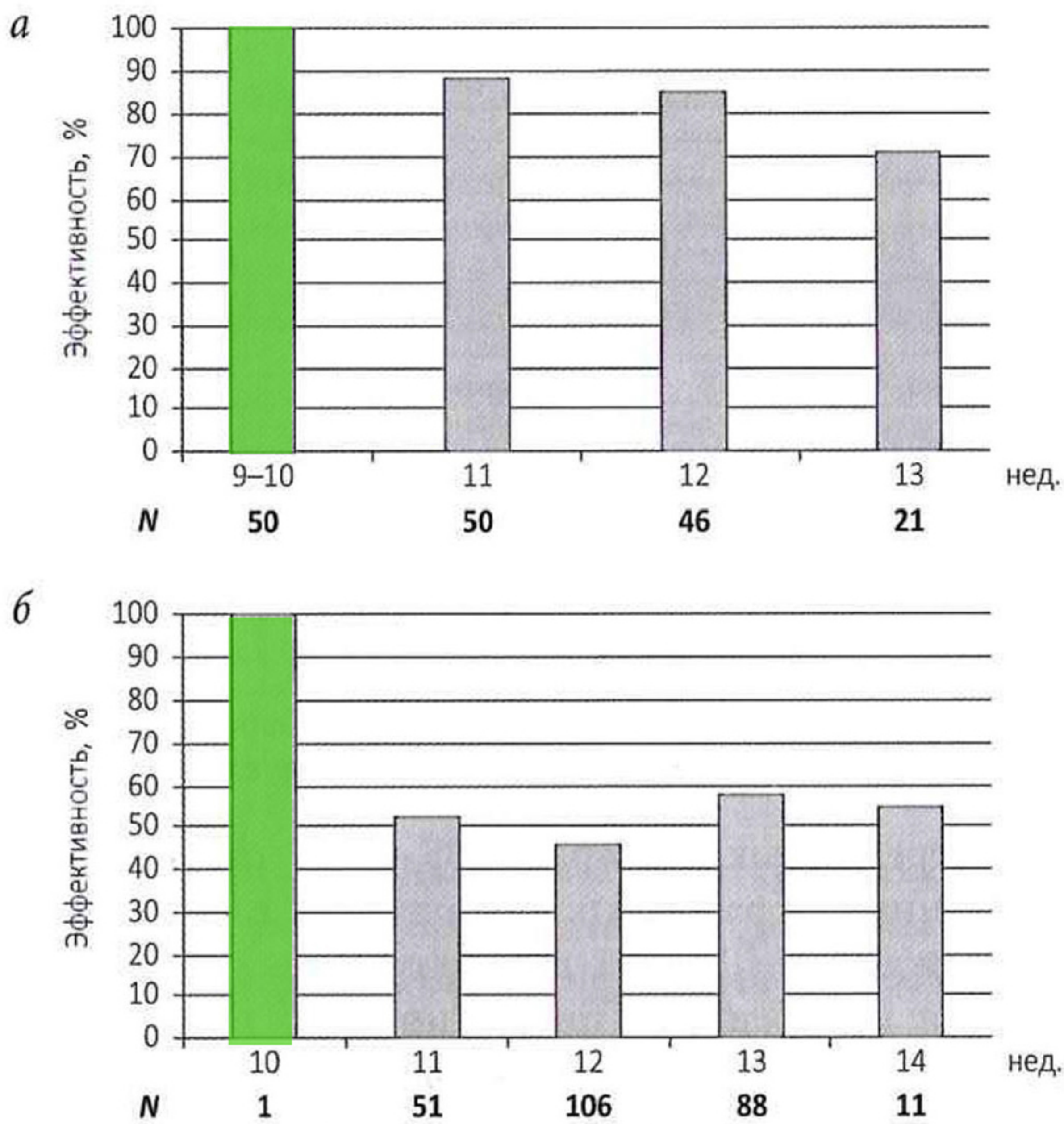
Отклонения PAPP-A и св.  $\beta$ -ХГ в крови жительниц Санкт-Петербурга (2012–2016) при синдроме Дауна у плода в разные сроки беременности (программа ASTRAIA)

Срок беременности, нед.	PAPP-A, МоМ	Св. $\beta$ -ХГ, МоМ	Число случаев
11	0,43	1,6	37
12	0,49	2,1	55
13	0,56	2,1	168
Медиана	0,48	2,0	N = 260

ви показал, что по возможности образец крови следует получать до 13 н. б., после чего эффективность выявления синдрома Дауна у плода снижается и приближается к таковой во II триместре беременности (рис. 7.3, а).

Скрининг по содержанию двух (только биохимических) маркеров в I триместре беременности обладает более низкой эффективностью по сравнению с комбинированным скринингом, в котором участвует третий сильный ультразвуковой маркер — толщина воротникового пространства. Таким образом, использование ТВП в качестве дополнительного маркера при расчете индивидуального риска снижает группу ложноположительных результатов почти вдвое как в I, так и во II триместре.

В 2003–2005 гг. в лаборатории пренатальной диагностики наследственных болезней НИИ АГиР им. Д. О. Отта были исследованы возможности комбинированного ультразвукового и биохи-



**Рис. 7.3.** Эффективность скрининга синдрома Дауна у плода в зависимости от срока взятия крови в 2006–2011 гг. (а) и 2012–2016 гг. (б). N — число образцов

мического скрининга (КСИ) в ранние сроки беременности с целью формирования группы высокого риска по рождению ребенка с болезнью Дауна. Для снижения влияния индивидуальных различий в оценке количественных ультразвуковых параметров (КТР плода, ТВП и др.) всех беременных обследовали на одном аппарате у одного специалиста ультразвуковой диагностики. Результаты исследований позволили определить медианы распределения биохимических маркеров сыворотки крови жительниц Санкт-Петербурга с 10 до 13 н. б., уточнить ультразвуковые параметры, ассоциированные с хромосомной патологией плода, и уже с 2006 г. рекомендовать массовый КСИ в качестве эффективной профилактической меры для снижения в городе частоты рождения детей с болезнью Дауна и с врожденными пороками развития [76].

Первоначально (с 2006 по 2011 г.) городской службе ПД в Санкт-Петербурге выделяли финансирование на обследование в I триме-

Таблица 7.2

**Медианы содержания PAPP-A и св.  $\beta$ -ХГ и толщины воротникового пространства в крови матери в 10–13 недель беременности при хромосомных аномалиях у плода (программа ASTRAIA) (данные любезно предоставлены Е. С. Некрасовой)**

Хромосомная аномалия	PAPP-A, МоМ	св. $\beta$ -ХГ, МоМ	ТВП, мм	Число случаев
Трисомия 21	0,5	2,57	3,4	40
Трисомия 18	0,198	0,17	2,5	5
Трисомия 13	0,66	0,46	4,6	2
Моносомия X	0,26	1,71	8,3	2
Триплоидия материнская	0,07	0,23	1,4	4
Триплоидия отцовская	1,08	12,9	2,5	1

цах МоМ (табл. 7.1, б). Анализировать и сравнивать отклонения маркеров следует с учетом применяемой программы расчета риска.