



ПАМЯТКА

Показаниями для проведения инвазивной пренатальной диагностики с целью исключения хромосомных болезней плода являются:

- Возраст беременной женщины старше 35 лет (так, синдром Дауна выявляется примерно в 1 случае из 700 родов в популяции в целом, а у женщин старше 35 лет – около 1 случая на 30 родов, такая же ситуация характерна и для других хромосомных болезней);
- Наличие в анамнезе у предыдущего ребенка (детей) болезни Дауна или других хромосомных болезней, врожденных пороков развития, либо врожденные пороки развития сочетанные с хромосомными аномалиями;
- Ультразвуковые маркеры хромосомных болезней у плода;
- Сбалансированная хромосомная перестройка у кого-либо из родителей;
- Относительным показанием является высокий риск рождения ребенка с синдромом Дауна по результатам биохимического скрининга маркерных сывороточных белков.

Кариотипирование – цитогенетический метод - позволяющий выявить отклонения в структуре и числе хромосом клеток (хориона/плаценты/амниоцитов или лимфоцитов пуповинной крови) плода.

Анализ хромосомного набора, клеток ворсин хориона и плаценты позволяет, практически, в 98,6% случаев выявить хромосомные аномалии у плода и скорректировать дальнейшее ведение беременности.

Благодаря современным методам было установлено, что множество тяжелых врожденных заболеваний определяется нарушениями структуры хромосом или их количества в клетке.

Для определения наличия показаний к инвазивной пренатальной диагностике необходимо проконсультироваться с врачом-генетиком и врачом-пренатологом.