

Шовина Д. Э.

ЛИТЕРАТУРНЫЙ ОБЗОР: ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Научный руководитель канд. мед. наук, ассист. Коновалова М. В.

*Кафедра акушерства и гинекологии с курсом гинекологии детского возраста.
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего
образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский
университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации
г. Санкт-Петербург*

Согласно рекомендациям ВОЗ и Европейской ассоциации перинатальной медицины под пренатальной диагностикой понимается «совокупность всех методов диагностики состояния плода, которая направлена на дородовое выявление врожденных дефектов, представляющих собой любые аномалии в морфологическом, структурном, функциональном или молекулярном развитии, диагностируемые при рождении (или манифестирующие позже), наружные или внутренние, наследственные или спорадические, единичные или множественные.

Клинические задачи пренатальной диагностики включают изучение состояния плода и матери, определение оптимальных сроков и техники получения плодного материала, тактику ведения беременности и родов.

Основу пренатального скрининга составляют ранняя диагностика и предупреждение рождения детей с тяжелыми некорректируемыми врожденными и наследственными заболеваниями.

В современной медицине, точнее в медицинской генетике, система профилактики ВНЗ реализуется на трёх основных уровнях (Бочков Н.П., 2004).

Профилактика 1-ого уровня-комплекс мероприятий, осуществляемых еще до зачатия. Их назначение-предотвратить появление ВНЗ, т.е. обеспечить оптимальные условия для развития половых клеток, оплодотворения и начальных этапов эмбриогенеза (медико-генетическое, тератологическое консультирование, преемственная профилактика, лечение некоторых хронических заболеваний женщины и др.)

Профилактика 2-го уровня направлена на раннюю диагностику и предупреждение рождения детей с тяжелыми инвалидизирующими и не поддающимися лечению ВНЗ. Ее основной составляющей как раз и является пренатальная диагностика.

Профилактика 3-го уровня касается тактики ведения новорожденных с ВНЗ и направлена на обеспечение не проявления (минимизацию) патологического фенотипа, а также социальную адаптацию ребенка с ВНЗ.

Целью данного литературного обзора является анализ современного подхода к биохимическому скринингу и их эффективность в ранней диагностике и предупреждении рождения детей с тяжелыми некорректируемыми врожденными и наследственными заболеваниями.

В обзор включены диссертации и данные зарубежных и отечественных статей, найденных на eLibrary по данной теме.