



## Определение синдрома Дауна в начале беременности – хотите участвовать?

Целью настоящего бюллетеня является оказание Вам помощи в принятии решения об участии в определении синдрома Дауна. Процедура включает УЗИ и анализ крови матери. Она позволяет еще в начальной фазе беременности выявить большую часть эмбрионов, имеющих синдром Дауна<sup>1)</sup>.

***Участие в определении и в возможных дальнейших обследованиях – бесплатное.***

Цель определения заключается в обнаружении и направлении на дальнейшее обследование тех матерей, у которых в процессе беременности имеется высокая вероятность иметь ребенка с синдромом Дауна. Вероятность определяется по возрасту матери, по определенной при УЗИ припухлости затылка эмбриона и по концентрации специфических веществ, определенных при анализе крови матери<sup>2)</sup>. Окончательную вероятность вычисляет разработанная для этой цели компьютерная программа. Положительный результат определения означает, что при данной беременности эмбрион имеет более высокую вероятность заболевания синдромом Дауна.

В пяти процентах беременностей результат определения является положительным, т.е. эмбрион имеет более высокую вероятность родиться с синдромом Дауна. В эту пятипроцентную группу входит более 80% тех беременностей, в которых эмбрион действительно имеет синдром Дауна. Следует отметить, что в большинстве случаев беременностей с положительным результатом определения эмбрион не имеет синдрома Дауна.

Современный метод является более качественным, чем определение только на основании возраста матери, и позволяет лучше выявлять беременности с увеличенным риском заболевания эмбриона синдромом Дауна. Матери, выявляемые в результате данного определения, могут быть направлены на дальнейшее обследование, если они того пожелают. Под дальнейшим обследованием имеется в виду исследование хромосом эмбриона в клетках эмбриона путем анализа пробы плаценты и внутриутробной воды. В случае если у эмбриона будет обнаружен синдром Дауна, семья может подготовиться к рождению больного ребенка или принять решение о прекращении беременности, что по финскому законодательству допустимо в течение 24 недель беременности.

### По направлению женской консультации

Определение рискованной беременности производится на основании направления женской консультации в женскую поликлинику женской больницы. Во время 10-12 недель беременности сначала производится УЗИ для определения размера эмбриона и припухлости его затылка. В тот же день или в ближайшие дни у матери берут кровь для анализа на наличие специфических веществ. Компьютерная программа вычисляет величину риска. Ответ будет получен через неделю после сдачи анализа крови.

.....Определение синдрома Дауна в начале беременности – хотите участвовать?

**Отрицательный результат определения – низкая вероятность** заболевания синдромом Дауна будет сообщена матери письмом. Это означает, что вероятность наличия синдрома Дауна при данной беременности меньше, чем вероятность у 35-летней матери на основании только одного возраста (показатель риска менее 1:250).

Отрицательный результат определения имеют около 95% беременных. Отрицательный результат, однако, никогда не гарантирует, что эмбрион совершенно здоров.

**Положительный результат определения – высокая вероятность** означает, что в случае данной беременности вероятность присутствия синдрома Дауна будет больше 1:250, и что при желании семьи возможно дальнейшее обследование для анализа хромосом эмбриона. О положительном результате определения мать будет поставлена в известность по телефону или письмом Отдела исследования эмбрионов женской больницы с одновременным информированием о вопросах, связанных с дальнейшим обследованием, и о возможности одновременного резервирования времени.

Синдром Дауна может быть установлен с полной уверенностью только по клеткам эмбриона, которые можно получить из пробы плаценты или внутриутробной воды. При обоих методах присутствует небольшой риск выкидыша плода (менее 1%), поэтому на взятие проб направляются беременные только с повышенной вероятностью синдрома Дауна у плода.

**В ходе беременности** все женщины, прошедшие процесс определения в начале своей беременности, имеют возможность пройти второе УЗИ на 19-21 неделях беременности для просмотра структуры плода. При нормальном результате контроль за беременностью будет проходить в обычном порядке в женской консультации.

- 1) **Синдром Дауна** - 21-трисомия – представляет собой порок развития, вызываемый присутствием в клетке дополнительной хромосомы № 21. Причиной присутствия хромосомы является нарушение развития яйцеклетки или сперматозоида еще до оплодотворения. В Финляндии детей с синдромом Дауна рождается около одного на каждые шестьсот здоровых детей. Больные синдромом Дауна – лица со среднетяжелым нарушением развития; они имеют типичные черты лица и довольно часто врожденный порок сердца и увеличенный риск заболевания лейкозом.
- 2) При беременности с присутствием у эмбриона синдрома Дауна наблюдается увеличенная припухлость затылка, и специфические вещества (HCG-beeta и PAPP-A) выделяются из плаценты в кровообращение матери в концентрациях, отличающихся от нормальной беременности.