

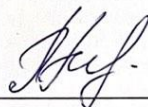
Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Казанский (Приволжский) федеральный университет»
Институт фундаментальной медицины и биологии
Кафедра микробиологии

Направление подготовки (специальность): 06.04.01 – Биология

Профиль (специализация, магистерская программа): Микробиология и вирусология

МАГИСТЕРСКАЯ ДИССЕРТАЦИЯ
РЕТРОСПЕКТИВНЫЙ АНАЛИЗ КОРРЕЛЯЦИИ
УЛЬТРАЗВУКОВЫХ И СЫВОРОТОЧНЫХ МАРКЕРОВ
ХРОМОСОМНЫХ ПАТОЛОГИЙ С РЕЗУЛЬТАТОМ
ПРЕНАТАЛЬНОГО КАРИОТИПИРОВАНИЯ

Обучающийся 2 курса
группы 01-140-2



Р.Э. Гилязеева

Научный руководитель
ассистент



Л.Р. Самойлова

Научный руководитель
канд. биол. наук, доцент



П.В. Зеленихин

Заведующий кафедрой микробиологии
д-р биол. наук, профессор



О.Н. Ильинская

Казань–2023

СОДЕРЖАНИЕ

СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ	3
ВВЕДЕНИЕ	4
1 ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ	6
1.1 Неинвазивные виды пренатальной диагностики	6
1.1.1 Биохимический скрининг сывороточных маркеров на анеуплоидию ..	6
1.1.2 Ультразвуковой скрининг на выявление хромосомных aberrаций	10
1.1.3 Расчет индивидуального риска.....	15
1.1.4 Неинвазивный пренатальный тест (НИПС).....	16
1.2 Инвазивные методы пренатальной диагностики	18
1.2.1 Амниоцентез как процедура	20
1.2.2 Биопсия ворсин хориона как процедура.....	21
1.2.3 Кордоцентез как процедура	22
1.3 Характеристика цитогенетических методов	22
ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНАЯ ЧАСТЬ	26
2 МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ	26
2.1 Объекты исследований	26
2.2 Оборудование для пренатального кариотипирования	26
2.3 Питательные среды и растворы	26
2.4 Расчет результатов комбинированного скрининга по программе Prenatal Screening of Chromosomal Abnormalities (PRISCA)	28
2.5 Клетки амниотической жидкости (КАЖ).....	31
2.6 Клетки ворсин хориона	32
2.7 Сравнительный анализ данных	37
3 РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЯ	38
3.1 Общая статистика.....	38
3.2 Результаты сывороточных маркеров.....	40
3.3 Выявленные ультразвуковые хромосомные аномалии	41
3.4 Группа риска по возрасту	43
3.5 Результаты при экстракорпоральном оплодотворении (ЭКО).....	44
3.6 Данные пренатального кариотипирования с выявленными особенностями.....	46
ВЫВОДЫ	53
СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ	54

ВВЕДЕНИЕ

Скрининговые тесты часто используются в медицинской практике. Они определяют пациентов с высоким или низким риском для выявления плодов с вероятностью развития анеуплоидии. Целью программы пренатального скрининга является дальнейшее уточнение пациентки, рискующей вынашивать плод с хромосомной болезнью, в том числе относительно ее возрастных рисков. В скрининговом тесте есть значительная степень совпадения пораженных и здоровых беременностей. Таким образом, положительный результат скрининг теста только помещает пациента в группу высокого риска для дальнейшей диагностики методами пренатального кариотипирования [Malhotra, Garg, 2010].

Целью скрининга в первом триместре является выявление плодов с анеуплоидиями, используя комбинацию возраста матери, толщины воротникового пространства плода (ТВП), свободного β -хорионического гонадотропина человека (свободный β -ХГЧ) и связанного с беременностью протеина плазмы А матери (РАРР-А). Результаты первого триместра могут дать представление о других неблагоприятных исходах беременности помимо анеуплоидий, таких как структурные аномалии, потеря плода, врожденные пороки сердца и генетические синдромы у эуплоидных плодов [Herrera *et al.*, 2014].

Таким образом, результаты скрининговых исследований помогают формировать группу пациентов, которые в дальнейшем проходят инвазивные пренатальные диагностики для более точного заключения.

В связи с вышесказанным, целью данной работы явилось оценка корреляции сывороточных и ультразвуковых маркеров с результатом пренатального кариотипирования.

Для решения поставленной цели решались следующие задачи:

- 1) Сформировать группу повышенного риска хромосомной патологии плода на основе данных скрининга первого триместра;

2) Проанализировать результаты кариотипирования группы пациентов высокого риска;

3) Сопоставить все данные и выделить основные критерии группы пациентов высокого риска с окончательным результатом цитогенетического исследования.

ВЫВОДЫ

1) Сформированы группы повышенного риска первого скрининга, среди них самые многочисленные – это отклонения сывороточных маркеров возрастной категории с 31 до 41 года (182 беременные, средний возраст – 35 лет) и УЗИ-маркер гипоплазия носовой кости (52 %)

2) Анализ пренатального кариотипирования позволил установить 23 анеуплоидии при исследовании амниоцитов, 11 анеуплоидий при исследовании ворсин хориона.

3) В качестве основных критериев группы высоко риска для проведения инвазивной пренатальной диагностики были возраст старше 35 лет (15 - анеуплоидий, 8 - структурных перестроек, 5 - гетерохроматиновых полиморфизмов), отклонения сывороточных маркеров (8 анеуплоидий, 12 - структурных перестроек, 3 - гетерохроматиновых полиморфизмов) и ультразвуковых маркеров первого и второго триместра (11 - анеуплоидий, 7 - структурных перестроек, 5 - гетерохроматиновых полиморфизмов).