

ЛИТЕРАТУРНЫЙ ОБЗОР: ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Шовина Д.Э.

Научный руководитель: к. м. н., Коновалова М.В.
Кафедра акушерства и гинекологии с курсом гинекологии детского возраста
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Актуальность: пренатальный скрининг — комплекс исследований, направленных на выявление группы риска по развитию пороков плода во время беременности. Задачи пренатальной диагностики включают изучение состояния плода и матери, определение оптимальных сроков и техники получения плодного материала.

Цель исследования: анализ современного подхода к биохимическому скринингу и их эффективность в ранней диагностике и предупреждении рождения детей с тяжелыми некоррегируемыми врожденными и наследственными заболеваниями.

Материалы и методы: в обзор включены диссертации и данные зарубежных и отечественных статей, найденных на eLibrary по данной теме.

Результаты: в работе приводятся данные о современных подходах в системе, принципах и алгоритма биохимической диагностики.

Выводы: на сегодняшний момент возможна диагностика почти всех хромосомных синдромов и наследственных заболеваний. Но требуются дополнительные исследования в этом направлении с целью разработки усовершенствованных принципов биохимического скрининга.

Литература

1. Айламазян Э.К., Баранов В.С. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней. М.: МЕДпресс-информ, 2006.
2. Основы пренатальной диагностики / ред. Юдина Е.В., Медведев М.В. М.: Реальное время, 2002. 184 с.
3. Poon L.C., Kametas N.A., Maiz N., et al. First-trimester prediction of hypertensive disorders in pregnancy. Hypertension 2009; 53(5): 812–8.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА В ПРАКТИКЕ АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ КАК ПРИЧИНА ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА

Шунина К.Р.

Научный руководитель: к. м. н., доцент Гоготадзе И.Н.
Кафедра акушерства и гинекологии с курсом гинекологии детского возраста
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Актуальность: варианты хромосомных аномалий приводят к разной степени выраженности клинических симптомов синдрома Шерешевского-Тёрнера (СШТ): назкорослости, набора дизморфопатий и типа аномалии развития гонад. В связи с этим диагностика врожденного синдрома часто запаздывает на 5–10 и даже 15 лет.

Цель исследования: определить: частоту вариантов хромосомных аномалий при СШТ, возраст диагностики синдрома и причину его поздней диагностики. Оценить возможность социальной адаптации и решения репродуктивных проблем.

Материалы и методы: проведён ретроспективный анализ амбулаторных карт 146 пациентов с диагнозом «Синдром Шерешевского-Тёрнера», обратившихся в «Городской консультативно-диагностический центр для детей «Ювента» в период с 1994 года по 2018 год.