

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.

Результаты: варианты кариотипа у обследованных пациенток: моносомии в 23 паре (37%), 45X0\46XY, 46XX (del p), 46Xi(X), 46XdelX(q23) и другие мозаичные варианты. У 10% пациенток в кариотипе присутствовала «Y» хромосома или ее дериваты. Большинство пациенток имели экстрагенитальную патологию, такую как пороки сердечно-сосудистой системы, почек, костной системы и заболевания щитовидной железы. Диагностика СШТ при рождении происходит только при моносомии в 23 паре, клинически типичной форме синдрома, с максимально выраженными дизморфопатиями (в 6% случаев).

Самостоятельный пубертат наблюдался у 3% пациенток. Адекватная ЗГТ позволяет социально адаптироваться пациенткам с данным диагнозом. Часть пациенток из исследуемой группы использовали ВРТ, что позволило решить репродуктивную проблему.

Выводы:

1. Моносомия по X хромосоме выявляется у пациенток с СШТ менее чем в 50% случаев.
2. Диагностика СШТ при рождении происходит только при моносомии в 23 паре и клинически типичной форме синдрома, с максимально выраженными дизморфопатиями, только в 6% случаев.
3. Часть пациенток входят в группу риска по развитию онкопатологии, а именно дизгермином.
4. Диагностика синдрома после рождения происходит у некоторых в возрасте 5–7 лет, но в большинстве случаев после 10 и даже 15 лет. Неонатологам и педиатрам необходима более подробная информация о симптомах стертых форм синдрома (клинически менее выраженных) для своевременной диагностики синдрома.

Литература

1. Федеральные клинические рекомендации (протокол) по ведению пациенток с синдромом Шерешевского-Тернера.

ОПРЕДЕНИЕ УРОВНЯ АНТЕНАТАЛЬНОЙ ДЕПРЕССИИ С ПОМОЩЬЮ «ЭДИНБУРГСКОЙ ШКАЛЫ ПОСЛЕРОДОВОЙ ДЕПРЕССИИ»

Юлдашева Н.Д.

Научный руководитель: д. м. н., профессор Расуль-Заде Ю.Г.
Кафедра акушерства и гинекологии, детской гинекологии
Ташкентский педиатрический медицинский институт

Актуальность: антенатальная депрессия является одной из малоизученных проблем акушерства. Уровень депрессии во время беременности по данным различных авторов достигает в среднем 18%. Имеются свидетельства, что послеродовая депрессия может быть связана с невыявленной антенатальной депрессией.

Цель исследования: изучить психометрические характеристики беременных с использованием Эдинбургской шкалы постнатальной депрессии (ЭШПД) как инструмента скрининга антенатальной депрессии.

Материалы и методы: участниками исследования стали 49 беременных женщин на сроках гестации 33–40 недель, находившиеся на стационарном лечении в отделении патологии беременности роддома при 4-ГКБ города Ташкента. Симптомы антенатальной депрессии оценивались ЭШПД.

Результаты: у 8 (16,3%) беременных суммарное количество баллов превысило пороговое значение и имелись признаки антенатальной депрессии. У 11 (22,4%) были выявлены депрессивные симптомы. Всем этим беременным было рекомендовано получить консультацию психотерапевта. У остальных 30 участниц исследования оценки ЭШПД оказались ниже пороговых значений.

Выводы: уровень антенатальной депрессии/депрессивных симптомов в группе обследованных нами беременных различался от работ французских (25%) и бразильских (37,9%) ученых. Наше исследование показывает, что Эдинбургская Шкала Постнатальной Депрессии может служить инструментом скрининга и антенатальной депрессии.