

LaDR Ihr Labor
vor Ort

Информация для пациентов

Ранняя диагностика при беременности: оценка риска развития генетических заболеваний



Всесторонняя консультация для самостоятельного решения

Еще до родов многие родители хотят быть уверенными в том, что с их ребенком все в порядке. Современные диагностические процедуры позволяют оценить риск возможных генетических пороков развития ребенка. Поговорите со своим врачом. Важно получить всестороннюю консультацию, чтобы иметь возможность самостоятельно решить, проводить ли дальнейшие обследования и, если да, то какие именно. Здесь представлена некоторая информация, которая может вам в этом помочь.

Факторы риска

При хромосомных нарушениях большую роль играют возраст и семейные заболевания.

Возраст

По мере взросления родителей возрастает риск возникновения хромосомных нарушений. Наиболее известным является трисомия 21, также называемая синдромом Дауна. У 35-летней женщины риск рождения ребенка с трисомией 21 составляет 1 : 350. Это означает: из 350 женщин, забеременевших в 35 лет, одна рождает ребенка с синдромом Дауна. Но часть детей умирает после 12-й недели беременности, поэтому вероятность трисомии 21 на 13-й неделе беременности выше,

чем 1 : 350. Среди других хромосомных нарушений встречается трисомия 18 (синдром Эдвардса) и трисомия 13 (синдром Петау), однако лишь несколько таких детей рождаются живыми.

Заболевания в семье

Другими факторами риска являются так называемые дефекты нервной трубки или синдром Дауна в семье, Гидроцефалия, также называемая водянкой, у близких родственников, пороки развития ребенка, родившегося ранее, и предыдущие выкидыши или мертворождения.

Вам нужна ясность?

Для этого есть два лабораторных теста: скрининг первого триместра и неинвазивный пренатальный тест. Эти обследования помогут вашему врачу лучше и точнее проконсультировать вас о возможных рисках и последствиях.

Скрининг первого триместра 11–14-я неделя беременности

В лаборатории анализируются два вещества из сыворотки крови матери: PAPP-A и свободный β -ХГЧ. Кроме того, врач с помощью ультразвука измеряет так называемую шейную прозрачность у ребенка. Сочетание результатов этих анализов позволяет судить о том, какова вероятность наличия у ребенка трисомии 21, 18 или 13. Если результаты превышают определенные пределы, врач может провести дополнительные обследования для предоставления более точной информации.

Неинвазивный пренатальный тест Возможен с 10-й недели беременности

Если есть определенный генетический риск или результаты УЗИ или анализы крови вызывают подозрения, можно провести неинвазивный пренатальный тест (НИПТ). Лаборатории LADR совместно с Центром генетики человека и лабораторной диагностики (Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsdiagnostik (MVZ) Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen) предлагают проведение пренатального теста. Это очень современный тест, в ходе которого на трисомию 13, 18 и 21 проверяется непосредственно генетический материал ребенка. Для этого достаточно взять кровь из вены, так как генетический материал ребенка содержится в крови матери. Проводить этот тест можно с 10-й недели беременности. На получение результата уходит около 7 дней. Это исследование очень точное и дополняет картину оценки рисков.



Лабораторные анализы помогают врачу лучше и точнее проконсультировать вас о возможных рисках и последствиях.



Измерение
шейной прозрачности
ультразвуком



Другие методы исследования хромосом

Более сложные методы исследования хромосом применяются только в том случае, если ваши показатели риска после скрининга в первом триместре очень высоки. В этом случае возможно исследование ткани плаценты

(биопсия хориона), анализ околоплодных вод (амниоцентез) или пункция пуповины. Однако, при этих методах забор материала для анализа связан с некоторым риском.

Рисунок сверху:
Забор околоплодных вод

Индивидуальное медицинское обслуживание

Исследования по оценке риска развития хромосомных нарушений не входят в профилактическое обследование матери при беременности. Имея полис обязательного медицинского страхования, вы можете пройти эти обследования в рамках индивидуальных медицинских услуг (IGeL). За это вы получаете счет и оплачиваете его в частном порядке.

Если врач сочтет нужным с медицинской точки зрения, в отдельных случаях государственные кассы медицинского страхования могут возместить эти расходы полностью или частично. Результаты лабораторных исследований мы отправляем вашему лечащему врачу.

Узнайте у своего врача стоимость желаемого обследования и спросите в кассе медицинского страхования, какие расходы она покрывает!

Дополнительную информацию для пациентов по многим другим вопросам здоровья можно найти по адресу:

www.LADR.de/patienteninformation

Informationen zu den regionalen Facharztlaboren im deutschlandweiten LADR Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen unter www.LADR.de

LADR Der Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen GbR
Lauenburger Str. 67, 21502 Geesthacht, T: 04152 803-0, F: 04152 803-369, interesse@LADR.de

Diese GbR dient ausschließlich der Präsentation des LADR Laborverbundes unabhängiger LADR Einzelgesellschaften.

