

**Инвазивная пренатальная диагностика** – метод исследования биологического материала, полученного из полости матки, который позволяет диагностировать хромосомные аномалии и некоторые наследственные патологии у ребенка на этапе внутриутробного развития. Основное преимущество процедуры в том, что она позволяет обнаружить некоторые врожденные и наследственные заболевания уже на малых сроках беременности (до 14 недель).

### Показания к процедуре

- возраст беременной (старше 35 лет)
- наличие хромосомной аномалии у предыдущего ребенка
- сбалансированные хромосомные перестройки у родителей
- высокий риск по хромосомной патологии по результатам расчета комбинированного риска в 1-м триместре беременности (1/100 и выше)
- отклонения в сывороточных маркерах 1-го и 2-го триместров
- наличие ультразвуковых маркеров хромосомной патологии у плода
- наличие врожденных пороков развития (ВПР) у плода
- подозрение на моногенное заболевание у плода
- подозрение на плацентарный мозаицизм при предыдущем цитогенетическом исследовании ворсин хориона или плаценты
- высокий риск хромосомных нарушений у плода при проведении неинвазивного пренатального теста (НИПТ)

### Описание услуги

Инвазивная пренатальная диагностика проводится для того, чтобы получить биологический материал из полости матки и/или образец тканей, принадлежащих плоду. Исследования проводятся под контролем ультразвукового изображения. **Производится пункция (прокол) передней брюшной стенки. Далее, не касаясь плода, осуществляют забор материала для исследования - частиц ворсин хориона или плаценты, амниотической жидкости или крови из пуповинной вены.** После процедуры беременная некоторое время (1-2 часа) остается под наблюдением специалистов. Результаты исследования будут готовы через 7-10 дней.

### Как проводится диагностика

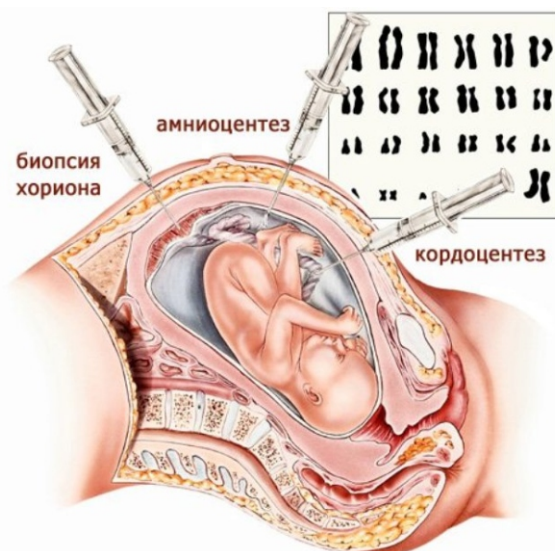
Пациентка приходит в Медико-генетический центр (Генетическую клинику) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ в заранее назначенную дату и время. На руках у нее должны быть результаты всех необходимых анализов (памятка с перечнем необходимых анализов выдается на консультации врача-генетика). Перед процедурой проводится ультразвуковой осмотр плода, плаценты и околоплодных вод.

После осмотра женщина приглашается в манипуляционную, где под контролем ультразвука производится инвазивная процедура. Тип процедуры зависит от срока беременности (биопсия хориона, плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез) и других показаний. Продолжительность манипуляции зависит от вида исследования. Например, амниоцентез проводится в течение 5-7 минут, плацентоцентез - 10-15 минут, кордоцентез - до 40-60 минут. Анестезия не проводится. Болезненность зависит от индивидуального болевого порога, но в большинстве случаев, не больше, чем любые другие инъекции.

Спустя 1-1,5 часа после инвазивной диагностики проводится повторное ультразвуковое исследование с целью исключения осложнений.

### Показания для проведения процедуры определяет только врач

Все беременные женщины проходят скрининговые исследования, на основании которых выявляется группа риска по наличию патологии у плода. Пациенткам из группы риска проводится консультация врача-генетика, на которой определяется дальнейшая тактика обследования, в том числе выбирается метод и сроки проведения инвазивной пренатальной диагностики.



## Противопоказания и возможные осложнения

**Противопоказаниями к проведению инвазивных процедур являются:**

- воспалительные процессы кожи в области проведения прокола или внутренних и наружных половых органов;
- риск самопроизвольного прерывания беременности;
- тяжелые нарушения свертывающей системы крови у беременной;
- наличие миоматозных узлов значительного размера;
- истмико-цервикальная недостаточность;
- врожденные аномалии развития матки, ожирение высокой степени;
- наличие специфических инфекций у пациентки (ВИЧ, гепатиты В и С и другие)
- наличие активного спаечного процесса в малом тазу.

Для профилактики возможных осложнений женщине могут назначаться специальные лекарственные препараты. В случае возникновения осложнений лечение проводит врач акушер-гинеколог.



ТОМСКИЙ НИМЦ  
НИИ  
МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ

Желаем здоровья Вам  
и Вашему малышу