

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
БУРЯТСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ  
ИМЕНИ ДОРЖИ БАНЗАРОВА

**Е. Р. ЕРЕМИНА**

**ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА НАРУШЕНИЙ  
РАЗВИТИЯ ПЛОДА В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ  
БЕРЕМЕННОСТИ**

*Рекомендовано УМС БГУ в качестве  
учебно-методического пособия для обучающихся  
по специальности 31.05.01 Лечебное дело*

Улан-Удэ  
Издательство Бурятского госуниверситета  
2021

УДК 616:612(075.8)  
ББК 53.2я73  
Е 702

Утверждено к печати редакционно-  
издательским советом  
Бурятского государственного  
университета.  
Протокол № 4 от 12.05.2021 г.

### ***Рецензенты***

*О. Э. Миткинов*, д-р мед. наук, доцент  
кафедры госпитальной хирургии  
Бурятского государственного университета имени Доржи Банзарова,  
заместитель главного врача по педиатрической помощи  
ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр»  
*З. Ю. Даржаев*, д-р мед. наук,  
акушер-гинеколог высшей квалификационной категории,  
директор ООО «Семейный доктор»

Текст печатается в авторской редакции

Е 702 **Еремина Е. Р.**  
**Пренатальная диагностика нарушений развития плода  
в первом триместре беременности:** учебно-методическое посо-  
бие. — Улан-Удэ: Изд-во Бурятского госуниверситета, 2021. — 52 с.  
ISBN 978-5-9793-1618-5

Пособие включает теоретический материал, а также задания для контроля усвоения учебного материала в виде заключений комбинированного пренатального скрининга в I триместре. Настоящее издание обеспечивает организацию самостоятельной работы студентов и аудиторной проверки знаний по теме раннего пренатального скрининга в I триместре беременности для студентов медицинского института.

Подготовлено для студентов, обучающихся по специальности 31.05.01 Лечебное дело.

**УДК 616:612(075.8)**  
**ББК 53.2я73**

© Е. Р. Еремина, 2021  
© Бурятский госуниверситет имени Доржи Банзарова, 2021

## ПРЕДИСЛОВИЕ

Главной задачей высшей школы при подготовке медицинских кадров высокой квалификации в настоящее время является эффективная система, которая готовит специалиста, способного самостоятельно и ответственно действовать при решении нестандартных клинических задач, конструктивно мыслить и обладать широким мировоззренческим кругозором в профессиональном плане. Одним из основных условий личностного развития будущего специалиста и базой для формирования профессионально значимых качеств являются умения и навыки самостоятельной работы, в основе организации которых лежат принципы системности, целостности и деятельностного подхода.

Настоящее учебное издание представляет собой электронное учебное пособие для дисциплины «медицинская генетика» в рамках реализации образовательной программы высшего образования очной формы обучения по специальности «Лечебное дело» 31.05.01 (уровень специалитет) и подготовлено в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования. Данное учебно-методическое пособие разработано для самостоятельной работы студентов 4 курса медицинского института по теме «Профилактика наследственной патологии». Материал, изложенный в пособии, будет использоваться в процессе аудиторной и внеаудиторной работы при изучении дисциплины «медицинская генетика», которая относится к обязательным дисциплинам базовой части блока Б1 в рамках образовательной программы. Содержание и структура пособия соответствует современным требованиям, предъявляемым к учебным программам по предмету, календарно-тематическому планированию лекционных, практических занятий и построено в соответствии с современными требованиями образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.05.01 Лечебное дело, направлено на реализацию следующей профессиональной компетенции: ПК-5 — готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания.

В результате освоения материала пособия обучающийся должен:

*Знать:*

- особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, диагностическую значимость морфогенетических вариантов;
- область применения цитогенетических методов, общую характеристику хромосомной патологии, показания для цитогенетического исследования;
- принципы медико-генетического консультирования; показания для направления больного на медико-генетическое консультирование;
- принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения и противопоказания;
- массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу, технологию проведения скрининга.

*Уметь:*

- подбирать библиографические источники при выполнении рефератов и подготовке докладов, правильно оформлять в электронной и письменной форме реферативные сообщения и материалы для защиты докладов;
- обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, использовать терминологию при описании фенотипа больного;
- собирать генеалогическую информацию, составлять родословную;
- формулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний;
- обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование, помогать семье в принятии решения после проведения консультации;
- производить отбор пациентов для осуществления инвазивной пренатальной диагностики;
- устанавливать диагноз с применением современных информационных технологий и библиографических данных.

*Владеть:*

- терминологией, связанной с обследованием пациентов при проведении массового пренатального скрининга, основами патологических проявлений хромосомной патологии в период беременности;
- знаниями прочтения результатов анализов по заключениям обследования беременных женщин в первом триместре, исходя из знания нормы;
- навыками по планированию, осуществлению, оценке и коррекции профессиональной деятельности при решении стандартных и творческих задач.
- навыками библиографической работы с основными информационными пользовательскими программами при обработке данных по теме.

Задача настоящего пособия — предоставить информацию об осуществлении массового пренатального скрининга беременных в I триместре на хромосомные болезни у плода и врожденные пороки развития в рамках дисциплины «медицинская генетика». В учебно-методическом пособии детально представлены теория о проведении скрининговых программ, алгоритм раннего пренатального скрининга, действующий на территории Российской Федерации, направления его развития, а также нормативное регулирование обследования беременных женщин для выявления хромосомных аномалий и врожденных пороков развития у плода в ранние сроки беременности. Предложенный аппарат контрольных заданий с методической точки зрения отвечает требованиям образовательного стандарта и способствует эффективному усвоению знаний и умений студентов по дисциплине.

## Содержание

Предисловие.....	3
Введение.....	6
1. Скрининг. Основные понятия.....	8
2. Комплексный скрининг в I триместре беременности.....	11
2.1. Ультразвуковое обследование беременных женщин.....	12
2.2. Биохимический этап массового обследования беременных женщин в I триместре.....	14
2.3. Расчет риска хромосомной патологии плода.....	18
3. Инвазивная пренатальная диагностика.....	20
4.Тенденции развития раннего пренатального скрининга на анеуплоидию. Контингентный скрининг.....	23
5. Нормативное регулирование раннего пренатального скрининга.....	28
6. Задания для контроля усвоения учебного материала.....	32
Эталон решения заданий для контроля и усвоения учебного материала.....	41
Приложения.....	43
Список сокращений.....	47
Библиографический список.....	48
Список рекомендуемой литературы.....	49