

## ЧТО ДЕЛАТЬ, ЕСЛИ РИСК ТРИСОМИИ 21 ВЫСОК (выше чем 1 из 250)?

Утверждение, что риск «высокий» не означает, что плод обязательно поражен трисомией 21. Чтобы в этом убедиться, нужно определить кариотип плода. Беременным женщинам для этого дается необходимая информация. Это исследование позволяет подсчитать точное число хромосом у плода и, с достоверностью установить, что настоящий плод является или нет носителем трисомии 21.

В зависимости от срока беременности, женщине будет предложена биопсия трофобласта (анализ клеток плаценты) или амниоцентез (забор клеток плода из околоплодных вод).

Эти исследования выполняются через пункцию с помощью иглы под эхографическим контролем через кожу живота.

Риск выкидыша или преждевременных родов, связанный с этими исследованиями (пункциями) порядка 1%.

Между пункцией и результатом может пройти от 3 до 4 недель. Беременная женщина может просить или нет реализацию этого обследования. Она должна письменно дать согласие на его выполнение.

## ЧТО ДЕЛАТЬ, ЕСЛИ ПОДСЧЕТ ХРОМОСОМ ПОКАЗЫВАЕТ СУЩЕСТВОВАНИЕ ПЛОДА, НЕСУЩЕГО ТРИСОМИЮ 21?

При этой ситуации необходимо получение наиболее полной информации об этом заболевании, о возможностях его лечения и помощи этим людям. Нужно время для обдумывания.

Существует много возможностей:

- ◆ продолжить беременность и принять ребенка.
- ◆ продолжить беременность и доверить ребенка для усыновления.
- ◆ попросить прервать беременность, то есть выполнить медицинское прерывание беременности (IMG) после заключения мультидисциплинарного центра перинатальной диагностики.

В помощь для принятия решения беременная женщина и семейная пара могут встретиться:

- ◆ с профессиональным окружением (акушер-гинеколог, радиолог, акушерка, терапевт, педиатр, генетик, психолог...).
- ◆ с членами мультидисциплинарного центра перинатальной диагностики. Эти центры есть в каждом регионе, их специалисты работают совместно.
- ◆ Специализированные и лицензионные ассоциации для ведения пациентов с болезнью Дауна и для сопровождения их семей, список которых предлагается врачом.

## СПИСОК АССОЦИАЦИЙ

### UNAPEI (Union nationale des parents d'enfants inadaptés)

15 rue Coysevox - 75876 Paris cedex 18

☎ : 01 44 85 50 50 - [www.unapei.org](http://www.unapei.org)

### TRISOMIE 21 FRANCE

4 square François Margand BP 90249 - 42006 Saint-Etienne cedex 1

☎ : 04 77 37 87 29 - [www.trisomie21-france.org](http://www.trisomie21-france.org)

### FONDATION JÉRÔME LEJEUNE

37 rue des Volontaires - 75015 Paris

☎ : 01 44 49 73 30 - [www.fondationlejeune.org](http://www.fondationlejeune.org)

### REGARDS 21

11 bis rue de la République - 78100 Saint-Germain-en-Laye

[www.regardsurlatrisomie21.org](http://www.regardsurlatrisomie21.org)

## СПИСОК МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫХ ЦЕНТРОВ ПЕРИНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

### Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal

[http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste\\_CPDPN\\_151110.pdf](http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CPDPN_151110.pdf)

### Список сетей перинатальной медицины

<http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinatals/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinatals-432.html>

## УЧАСТВОВАЛИ В РЕДАКЦИИ ЭТОГО ДОКУМЕНТА

- ◆ Les membres de la CNEOF
- ◆ Pour le Collège national des gynécologues et obstétriciens français (CNGOF) : Pr D. Subtil, Dr R. Favre, Dr C. Cuzin, Pr V. Debarge, Pr F. Puech
- ◆ Pour l'association des biologistes agréés : Pr F. Muller
- ◆ Pour le Collège national des sages femmes (CNSF) : F. Teumier
- ◆ Pour le Collectif interassociatif autour de la naissance (CIANE) : Anne Evrard
- ◆ Pour l'association des Papillons Blancs 59 : Sylvie Mairesse et Sabine Desnyder



Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français



CNSF

Collège National des Sages-Femmes de France



Национальная комиссия по эхографии в акушерстве (CNEOF)

Информация для беременных женщин о возможности реализации (по их просьбе), перинатального скрининга (выявления) трисомии 21

Этот документ был создан с целью объяснения индивидуального скрининга трисомии 21, такого, каким его возможно реализовать сегодня.

Индивидуальный скрининг трисомии 21 представляет собой определение «низкого» или «высокого» риска того, что плод является носителем трисомии 21.

Два исследования могут быть реализованы:

- ◆ анализ крови беременной женщины,
- ◆ эхография плода.

Эти два исследования не несут риска для беременности. Они не являются обязательными. Для их реализации необходимо письменное согласие беременной.

В итоге, в любом случае у беременной женщины есть выбор:

- ◆ попросить или нет скрининг трисомии 21.
- ◆ попросить или нет реализацию амниоцентеза или забор плаценты, если скрининг показывает высокий риск трисомии 21.
- ◆ изменить свое мнение в любой момент.

## ЧТО ТАКОЕ ТРИСОМИЯ 21 ?

**Т**рисомия 21 или синдром Дауна, иначе называемый «монголизм», обусловлен наличием дополнительной хромосомы в клетках того, кто болен.

Как правило, каждая клетка организма человека содержит 46 хромосом, рассредоточенных по парам. При трисомии 21 существует лишняя хромосома у 21 пары. Значит у этого человека 47 хромосом.

Эта лишняя хромосома и является причиной различных аномалий.

Чаще всего эти случаи единичны в семье.

## КАКИЕ НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫЕ АНОМАЛИИ ВСТРЕЧАЮТСЯ У ЛЮДЕЙ, ПОРАЖЕННЫХ ТРИСОМИЕЙ 21?

- ◆ Дефицит интеллекта (слабоумие) различной выраженности, с возможностями разной социальной интеграции в зависимости от детей. Школьный уровень, как правило, не превышает уровень 5-го класса. Большая часть из них не автономна во взрослом возрасте. Эти отклонения неодинаковы среди детей, носящих трисомию 21: обучение и сопровождение являются важными факторами для их развития.
- ◆ Специфичный аспект лица, который не мешает ребенку иметь черты схожести со своими родителями; рост, редко превышающий 1м 60см во взрослом возрасте; снижение мышечного тонуса, называемое «гипотония».
- ◆ Пороки развития разной степени выраженности. Наиболее часто встречающиеся пороки сердца и/или пищеварительного тракта, которые могут лечиться разными способами.
- ◆ В некоторых случаях могут встречаться и другие проблемы здоровья, такие как предрасположенность к заболеваниям крови.

## КАК УСТАНОВЛИВАЮТ ДИАГНОЗ?

**П**осле рождения, наличие трисомии 21 может быть заподозрено, например, по характерному аспекту лица ребенка или присутствия у него порока развития. Уверенность в этой болезни может быть принята только через определение кариотипа ребенка, то есть через исследование, позволяющее изучить его хромосомы. Это исследование покажет или нет очевидность существования дополнительной хромосомы.

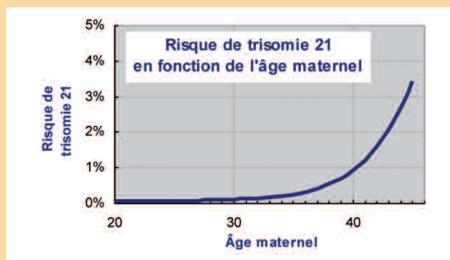
**До рождения**, только забор клеток плода позволяет реализовать его кариотип. Эти клетки содержатся в околоплодных водах (в которых плавает плод) или в плаценте. Но этот забор, называемый в одном случае амниоцентезом, в другом-биопсией трофобласта, не исключает риск выкидыша. Именно поэтому он предлагается только в том случае, когда существует повышенный риск того, что плод является носителем трисомии 21.

## КАК УЗНАТЬ О СУЩЕСТВОВАНИИ ВЫСОКОГО РИСКА?

«Низкий» или «высокий» риск оценивается способом «подсчета риска», который может быть реализован по просьбе каждой беременной женщины.

**А) В первом триместре беременности**, подсчет риска учитывает три элемента:

1. **Возраст женщины:** чем он старше, тем риск трисомии 21 более высок.



2. **Измерение зоны в области шеи между кожей и мягкими тканями**, в которых скапливается жидкость, иначе называемой **воротниковой зоной**.

Во время эхографии 1-го триместра: чем толще пространство воротниковой зоны, тем больше риск трисомии 21.

Измерение воротниковой зоны требует квалифицированных



эхографистов со специальной подготовкой (сертифицированных областной сетью перинатальной медицины).

3. **Биохимическое исследование** (выполняемое после эхографии) основано на определении в крови женщины **маркерных сывороточных белков в лабораториях**, получивших лицензию на эти исследования.

Комбинирование этих трех данных позволяет оценить риск трисомии 21.

## **Б) Во втором триместре беременности**

Если скрининг не был сделан в первом триместре беременности, его возможно выполнить до 18 недель аменореи (недели без менструации).

Расчет риска основан на:

1. Возрасте беременной женщины.
2. Измерении воротниковой зоны плода, если это исследование было сделано в первом триместре беременности квалифицированным эхографистом.
3. Определении «маркеров плазмы крови» во втором триместре, которые отличны от первого триместра (анализ крови).

## **Необходимо также знать:**

Любое ультразвуковое исследование 1-го, 2-го или 3-го триместра беременности может выявить порок развития плода. Это обстоятельство может также являться ситуацией повышенного риска трисомии 21.

## КАК ИНТЕРПРЕТИРОВАТЬ РЕЗУЛЬТАТ ПОДСЧЕТА РИСКА?

**Р**езультат отдается и объясняется врачом, который предписал исследование. Этот результат измеряет только риск для плода быть пораженным трисомией 21. Но не является достоверностью наличия плода — носителя трисомии 21.

Если риск выше 1/250 («1 из 250»), он считается как «высоким».

*Например, риск «высокий»: 1/30 («1 из 30»). Это значит, что у плода 1 риск из 30 (или 3% риска) быть пораженным трисомией 21; а также в 29 случаях из 30 (или 97% случаев) этот плод не является носителем трисомии 21.*

Если риск ниже 1/250, он считается как «низким».

*Например, «низкий» риск: 1/1000. Это означает, что у плода 1 риск из 1000 (или 0,1%) быть пораженным трисомией 21 и значит в 999 случаях из 1000 (99,9% случаев) плод не поражен трисомией 21.*

В итоге, этот расчет риска не идеален: он беспокоит около 5% беременных женщин, для которых риск «высокий», но огромное большинство из них в реальности носит плод не пораженный трисомией 21.

И наоборот, в крайне редких ситуациях, возможно, что риск был подсчитан «низким» (меньше чем 1 из 250), но ребенок рождается с трисомией 21.