

*Здравствуйте, уважаемые участники отбора на смену «Будущее медицины»!
Вам предстоит почувствовать себя в роли врача и решить клиническую задачу.
Решение задачи необходимо предоставить в виде презентации в формате Power Point.
Максимальное количество слайдов: 20.*

Задача

На прием к врачу генетику обратилась беременная пациентка А., 38 лет, беременность I, 12 недель 2 дня, индуцированная в программе ВРТ: ЭКО (трубно-перитонеальный фактор бесплодия) для консультации по результатам комбинированного скрининга первого триместра.

Результаты:

УЗИ: Толщина воротникового пространства (ТВП) плода — 3,8 мм (норма до 2,5 мм). Копчиково-теменной размер соответствует сроку. Носовая кость визуализируется, но укорочена.

Биохимия крови матери:

- Свободная β -субъединица ХГЧ: 2,8 МоМ (норма 0,5–2,0 МоМ).
- PAPP-A: 0,4 МоМ (норма 0,5–2,0 МоМ).

Возрастной риск для пациентки 38 лет по синдрому Дауна составляет 1:150 (0,67%). После УЗИ и биохимии программа рассчитала скорректированный риск — 1:45 (2,2%).

В семье у пациентки нет известных наследственных заболеваний, муж — 40 лет, здоров.

Вопросы к задаче:

1. Объясните на чем основан расчет риска хромосомных аномалий при проведении комбинированного скрининга 1 триместра.
2. Что означает термин «МоМ», как рассчитывается этот показатель?
3. Как возраст матери влияет на риск хромосомных аномалий у плода?
4. Расскажите какие есть инвазивные методы диагностики хромосомных аномалий у плода, выделите их преимущества и недостатки.
5. При помощи каких методов молекулярной биологии и цитогенетики предпочтительно диагностировать хромосомные патологии у плода?