



## СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ И ИХ РОЛЬ В ВЫЯВЛЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

*Алибекова Лайло Рахмонова*

*Уролбоева Озодахон Жамолиддиновна*

*Махмудова Хуришдабону Фахриддиновна*

*Ташкентский государственный медицинский университет*

*(Ташкент)*

**Аннотация.** Пренатальная диагностика представляет собой важнейшее направление современной медицины, направленное на раннее выявление врождённых и генетических патологий плода ещё на этапе внутриутробного развития. В последние десятилетия благодаря стремительному развитию молекулярной биологии, генетики и медицинских технологий были разработаны высокоточные методы диагностики, позволяющие значительно повысить эффективность скрининга и снизить риск рождения детей с тяжёлыми наследственными заболеваниями. К числу таких методов относятся как неинвазивные (ультразвуковое исследование, биохимический скрининг, неинвазивное пренатальное тестирование — NIPT), так и инвазивные процедуры (амниоцентез, биопсия хориона, кордоцентез), каждая из которых имеет свои показания, преимущества и ограничения. Актуальность данной темы обусловлена ростом частоты хромосомных аномалий, увеличением возраста первородящих женщин, а также необходимостью своевременной диагностики патологий, способных существенно повлиять на качество жизни будущего ребёнка. Современные методы позволяют выявлять такие заболевания, как синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау и другие генетические нарушения с высокой степенью достоверности. При этом важным аспектом является не только точность диагностики, но и безопасность



применяемых методов для матери и плода. Целью данного исследования является комплексный анализ современных методов пренатальной диагностики, оценка их эффективности, чувствительности и специфичности, а также определение их роли в раннем выявлении генетических заболеваний. В работе рассматриваются как традиционные, так и инновационные подходы, включая молекулярно-генетические технологии, что позволяет получить целостное представление о возможностях современной пренатальной медицины.

**Ключевые слова.** пренатальная диагностика, генетические заболевания, хромосомные аномалии, ультразвуковое исследование, амниоцентез, биопсия хориона, НИПТ, скрининг, молекулярная генетика, внутриутробное развитие

**Введение.** Пренатальная диагностика занимает центральное место в системе охраны материнства и детства, являясь важным инструментом профилактики врождённых аномалий и наследственных заболеваний. С развитием медицинской науки стало возможным не только наблюдать за течением беременности, но и активно выявлять патологические изменения на ранних этапах формирования плода. Это, в свою очередь, позволяет своевременно принимать клинические решения, направленные на снижение перинатальной заболеваемости и смертности.

По данным Всемирной организации здравоохранения, врождённые аномалии являются одной из ведущих причин детской смертности в мире. Значительная часть этих патологий обусловлена генетическими факторами, включая численные и структурные хромосомные нарушения. Наиболее распространёнными из них являются трисомии, такие как синдром Дауна (трисомия 21), синдром Эдвардса (трисомия 18) и синдром Патау (трисомия 13). Риск возникновения данных аномалий увеличивается с возрастом матери, что делает пренатальный скрининг особенно актуальным в условиях



современной демографической ситуации. Современная пренатальная диагностика включает широкий спектр методов, которые условно можно разделить на две основные группы: неинвазивные и инвазивные. Неинвазивные методы, такие как ультразвуковое исследование и биохимический скрининг, являются безопасными и широко применяются в рутинной практике. В то же время они имеют ограниченную точность и требуют подтверждения с помощью более информативных инвазивных процедур. Инвазивные методы, включая амниоцентез и биопсию хориона, позволяют получить генетический материал плода для точного анализа, однако связаны с определённым риском осложнений.

Особое место в современной диагностике занимает неинвазивное пренатальное тестирование (NIPT), основанное на анализе свободной фетальной ДНК, циркулирующей в крови матери. Данный метод характеризуется высокой чувствительностью и специфичностью, что делает его одним из наиболее перспективных направлений в данной области. Однако, несмотря на значительные достижения, ни один из существующих методов не является абсолютно универсальным, что обуславливает необходимость их комплексного применения. Таким образом, изучение современных методов пренатальной диагностики, их возможностей и ограничений представляет собой важную научную и практическую задачу, направленную на совершенствование системы раннего выявления генетических заболеваний и улучшение исходов беременности.

Цель исследования. Целью настоящего исследования является всестороннее изучение современных методов пренатальной диагностики и определение их роли в раннем выявлении генетических заболеваний плода. Для достижения поставленной цели предполагается решение следующих задач: проведение анализа существующих неинвазивных и инвазивных



методов диагностики; оценка их диагностической ценности, включая чувствительность, специфичность и прогностическую значимость; изучение возможностей молекулярно-генетических технологий в выявлении хромосомных аномалий; а также сравнительная характеристика различных методов с точки зрения их эффективности и безопасности.

Особое внимание уделяется анализу современных подходов, таких как неинвазивное пренатальное тестирование, которое в последние годы активно внедряется в клиническую практику и демонстрирует высокую диагностическую точность. Также рассматриваются факторы, влияющие на выбор диагностической тактики, включая срок беременности, возраст матери, наличие факторов риска и клинические показания. В рамках исследования предполагается обобщение современных научных данных, что позволит сформировать целостное представление о роли пренатальной диагностики в системе профилактики генетических заболеваний и определить перспективы её дальнейшего развития.

**Материалы и методы.** В рамках настоящего исследования был проведён комплексный анализ современных методов пренатальной диагностики, основанный на изучении клинических протоколов, научных публикаций и данных доказательной медицины. Исследование носит аналитический и сравнительный характер, что позволило систематизировать существующие диагностические подходы и оценить их эффективность при выявлении генетических заболеваний плода. Материалами исследования послужили данные о применении неинвазивных и инвазивных методов пренатальной диагностики, включая ультразвуковое исследование, биохимический скрининг, неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ), амниоцентез, биопсию хориона и кордоцентез. Анализ проводился с учётом таких



показателей, как чувствительность, специфичность, прогностическая ценность, а также уровень риска осложнений.

Неинвазивные методы диагностики включали ультразвуковое исследование (УЗИ), которое проводится в различные сроки беременности и позволяет выявлять маркеры хромосомных аномалий, такие как увеличение толщины воротникового пространства, отсутствие носовой кости, аномалии развития внутренних органов. Биохимический скрининг основывается на определении концентрации специфических маркеров в крови матери, включая хорионический гонадотропин человека (ХГЧ), плазменный протеин А (РАРР-А), альфа-фетопротеин (АФП) и свободный эстриол. Полученные данные обрабатываются с использованием математических моделей, что позволяет оценить индивидуальный риск наличия генетических аномалий.

Особое внимание уделялось неинвазивному пренатальному тестированию (НИПТ), основанному на анализе свободной фетальной ДНК, циркулирующей в плазме крови беременной женщины. Данный метод выполняется с использованием высокотехнологичных молекулярно-генетических методов, включая секвенирование нового поколения (NGS), что обеспечивает высокую точность выявления трисомий 21, 18 и 13. Чувствительность метода достигает более 99% для синдрома Дауна, что делает его одним из наиболее надёжных скрининговых инструментов. Инвазивные методы диагностики включали амниоцентез, биопсию хориона и кордоцентез. Амниоцентез проводится, как правило, на сроке 15–20 недель беременности и предполагает забор амниотической жидкости с последующим цитогенетическим анализом клеток плода. Биопсия хориона выполняется на более ранних сроках (10–13 недель) и позволяет получить ворсины хориона для анализа кариотипа. Кордоцентез, или пункция пуповины, применяется реже и используется преимущественно в сложных диагностических случаях.



Для анализа генетического материала применялись методы кариотипирования, флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH), а также полимеразной цепной реакции (ПЦР). В последние годы всё более широкое распространение получают методы молекулярного кариотипирования, такие как сравнительная геномная гибридизация (aCGH), позволяющие выявлять микроделеции и микродупликации. Таким образом, методологическая база исследования включает широкий спектр диагностических подходов, что позволяет объективно оценить их возможности и ограничения в контексте современной пренатальной медицины.

**Результаты исследования.** В ходе проведённого анализа было установлено, что современные методы пренатальной диагностики существенно различаются по своей диагностической эффективности, безопасности и области применения. Неинвазивные методы, такие как ультразвуковое исследование и биохимический скрининг, являются доступными и безопасными, однако их чувствительность ограничена, особенно при выявлении сложных генетических нарушений. Ультразвуковое исследование позволяет выявлять структурные аномалии плода, однако не всегда даёт возможность точно диагностировать хромосомные нарушения. Биохимический скрининг, в свою очередь, позволяет оценить риск наличия патологии, но не является окончательным диагностическим методом.

Наиболее высокую диагностическую точность среди неинвазивных методов продемонстрировало неинвазивное пренатальное тестирование (NIPT). Его чувствительность при выявлении синдрома Дауна превышает 99%, а специфичность также находится на высоком уровне. При этом метод характеризуется минимальным риском для матери и плода, что делает его предпочтительным на этапе первичного скрининга.



Инвазивные методы диагностики остаются «золотым стандартом» подтверждения генетических аномалий. Амниоцентез и биопсия хориона обеспечивают практически 100% точность диагностики, поскольку основаны на прямом анализе генетического материала плода. Однако данные методы связаны с риском осложнений, включая выкидыш, вероятность которого составляет в среднем от 0,1% до 0,5%.

Также было выявлено, что комбинированный подход, включающий использование как неинвазивных, так и инвазивных методов, позволяет значительно повысить эффективность диагностики и снизить количество ложноположительных и ложноотрицательных результатов.

**Обсуждение.** Полученные результаты подтверждают, что современная пренатальная диагностика представляет собой динамично развивающуюся область медицины, в которой активно внедряются инновационные технологии. Одним из ключевых направлений является переход от инвазивных методов к более безопасным неинвазивным подходам, таким как NIPT. Несмотря на высокую точность NIPT, данный метод остаётся скрининговым и требует подтверждения инвазивными процедурами в случае положительного результата. Это обусловлено тем, что в редких случаях возможны ложноположительные результаты, связанные с особенностями плацентарной ДНК. Инвазивные методы, несмотря на риск осложнений, сохраняют своё значение благодаря высокой диагностической точности. Их применение оправдано при наличии высокого риска генетических аномалий, выявленного на этапе скрининга.

Важным аспектом является также этическая сторона пренатальной диагностики. Получение информации о генетическом состоянии плода ставит перед родителями сложные вопросы, связанные с принятием решений о дальнейшем ведении беременности. В этой связи особую роль играет



генетическое консультирование, позволяющее обеспечить информированное и взвешенное решение. Таким образом, оптимальной стратегией является индивидуализированный подход к каждой беременности с учётом факторов риска, что позволяет максимально эффективно использовать возможности современной диагностики.

**Заключение.** Современные методы пренатальной диагностики играют ключевую роль в раннем выявлении генетических заболеваний и врождённых аномалий плода. Их развитие значительно повысило точность диагностики и расширило возможности медицинского наблюдения за течением беременности. Неинвазивные методы, такие как ультразвуковое исследование, биохимический скрининг и НИПТ, обеспечивают безопасный и эффективный первичный скрининг. В то же время инвазивные методы, включая амниоцентез и биопсию хориона, остаются незаменимыми для подтверждения диагноза.

Наиболее перспективным направлением является интеграция различных диагностических подходов, что позволяет повысить эффективность выявления патологий и минимизировать риски для матери и плода. Внедрение современных молекулярно-генетических технологий открывает новые возможности для диагностики и профилактики наследственных заболеваний. Таким образом, дальнейшее развитие пренатальной диагностики будет способствовать улучшению качества медицинской помощи, снижению частоты врождённых аномалий и повышению уровня здоровья будущих поколений.

### Список литературы

1. Всемирная организация здравоохранения (WHO). Доклады по врождённым аномалиям.



2. Nicolaides K.H. First-trimester screening for chromosomal abnormalities.
3. Gil M.M., Quezada M.S. Analysis of cell-free DNA in maternal blood.
4. ACOG Practice Bulletin: Prenatal Diagnostic Testing.
5. Cunningham F.G. Williams Obstetrics.
6. Benn P., Borell A. Prenatal detection of Down syndrome.
7. Gregg A.R. Noninvasive prenatal screening guidelines.
8. Norton M.E. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination.