



Подготовка к пренатальной (дородовой) диагностике наследственных и врожденных заболеваний у плода

(комбинированные скрининги в I и II триместрах беременности)

Данные обследования включают в себя:

- УЗИ
- исследование маркеров материнской сыворотки венозной крови

Исследования, проводимые в рамках I и II скринингов, абсолютно безболезненны, поэтому их не нужно опасаться. Расчет риска на часто встречаемые хромосомные патологии НЕ ЯВЛЯЕТСЯ диагнозом, а формирует группу высокого генетического риска, в которой проводится инвазивная диагностика с последующим исследованием кариотипа (хромосомного набора) плода

УЗИ не требует специальной подготовки

Перед сдачей венозной крови женщина должна выполнить следующее:

- За 3 дня до обследования не изменять своему привычному рациону питания, но постараться исключить из пищи жирные, острые, копченые и жареные блюда
- За сутки - **отказаться от употребления** потенциально аллергенных продуктов (шоколад, цитрусовые, морепродукты и т.п.)
- **Кровь** для выполнения лабораторных исследований рекомендуется сдавать натощак, в первой половине дня

Необходимо знать о себе следующие данные:

- Возраст
- Вес и рост
- Возможные профессиональные вредности
- Хронические заболевания, выявленные еще до беременности
- Вредные привычки
- Использовались или нет вспомогательные репродуктивные технологии (ЭКО и т.д.)
- Прием гормональных препаратов до беременности и в 1-2 триместрах.
- Анализы, которые уже были сданы до этого момента (ВИЧ, RW, Hbs Ag).



Подготовка к инвазивной диагностике (биопсия ворсин хориона, амниоцентез)

При подготовке к инвазивной манипуляции прежде всего нужно сохранять спокойствие и не бояться самой манипуляции!

Следует питаться как обычно, вести привычный образ жизни, не переутомляться!

Подготовка к манипуляции со стороны беременной женщины:

- Накануне побрить лобковую область
- В день проведения манипуляции обязательен легкий завтрак

С собой необходимо иметь:

- Обменную карту с результатами анализов на ВИЧ, RW, Hbs Ag – обязательно
- Анализ группы крови и резус фактор (Rh) беременной. При Rh(-) принадлежности крови беременной обязательно иметь анализ крови на наличие антител и знать группу крови и резус фактор у мужа
- Анализ выделений из влагалища (не ранее, чем 2 нед. до проведения манипуляции)
- Общий анализ крови и мочи
- Сменную обувь
- Простынь



Подготовка к цитогенетическому исследованию (кариотипирование по лимфоцитам периферической крови):

Исследование проводится:

- после консультации врача-генетика по показаниям;
- по предварительной записи.

За 14 дней до исследования необходимо исключить влияние различных факторов, которые осложнят их рост при исследовании, делая анализ неинформативным:

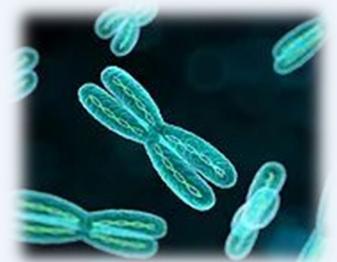
- исключить прием лекарственных препаратов, особенно антибиотиков, противосудорожных препаратов и цитостатиков, если нет врачебных противопоказаний;
- постараться избегать простудных заболеваний и обострений хронических;
- можно принять аскорбиновую кислоту /для взрослых - 75 мг/сутки 1 раз в день, если нет противопоказаний

- **За 3 дня** до исследования:

Исключить употребление алкоголя

В день исследования:

Допустим легкий завтрак, однако следует исключить жирную пищу и крепкий кофе.





Подготовка к биохимическому селективному скринингу для диагностики наследственных болезней обмена веществ

Информативным является одновременное исследование венозной крови и образца суточной мочи.

За 3-5 дней до начала сбора мочи необходимо соблюдать ограничивающую диету: из рациона исключаются крепкие бульоны, студни, заливные блюда, продукты и препараты, содержащие кровь (гематоген, кровяные колбасы), кондитерские изделия, содержащие желатин

- Исключаются также натуральные продукты, которые могут окрасить мочу (свекла, черника, черная смородина, ревень, александрийский лист), продукты и напитки, содержащие пищевые красители, и добавки (глутаматы) – газированные напитки, сухарики, чипсы, приправы и т.д.
- Забор биоматериала не проводится у пациентов, получающих медикаменты (в том числе витамины) или у которых перерыв в терапии менее 2 недель. Оптимальный перерыв в медикаментозной терапии 3 недели.
- При невозможности отмены медикаментозного лечения, условия обследования согласовываются индивидуально (предоставить перечень принимаемых лекарственных препаратов)
- При приеме биодобавок и гомеопатических средств перерыв в приеме значительно увеличивается

Правила взятия венозной крови:

Анализ сдается натощак (исключение составляют дети, находящиеся на грудном вскармливании- за 30 мин перед последующим кормлением)

Правила сбора суточной мочи:

Мочу собирают в течение 24 часов. Самая первая порция мочи после сна не собирается, последующие порции мочи хранятся в стеклянной посуде в темном и холодном месте. Последняя порция мочи – после сна (через сутки после первой) обязательно собирается в общий объем, который точно измеряется и отмечается в направлении.

- Потеря одной или нескольких порций обязательно фиксируется в направлении с указанием количества пропущенных мочеиспусканий и соответствующего им часа или времени суток
- Из общего объема на анализ отливается моча в пластиковый контейнер для сбора мочи объемом 50-100 мл.
- Для детей можно использовать детские мочеприемники (продаются в аптеке)
- Категорически запрещается сбор мочи ватой, марлей и т.п.

Доставка с направлением: моча в закрытом виде. Рекомендованное время доставки: не более 1,5 часов.



Подготовка к цитогенетическому исследованию (кариотипирование по лимфоцитам периферической крови)

Исследование проводится:

- после консультации врача- генетика и/или врача-педиатра-генетика- по показаниям;
- по предварительной записи.

За 14 дней до исследования необходимо исключить влияние различных факторов, которые осложнят их рост при исследовании, делая анализ неинформативным:

- исключить прием лекарственных препаратов, особенно антибиотиков, противосудорожных препаратов и цитостатиков, если нет врачебных противопоказаний;
- постараться избегать простудных заболеваний и обострений хронических;
- можно принять аскорбиновую кислоту, если нет противопоказаний – дозировка для детей устанавливается врачом-педиатром-генетиком

В день исследования:

Допустим легкий завтрак, однако следует исключить жирную пищу.

