

**Дополнительная профессиональная  
ПРОГРАММА**  
*повышения квалификации*

**«Современные методы диагностики хромосомной  
патологии плода»**

*Программа предусматривает повышение уровня подготовки врачей по диагностике хромосомной патологии плода.*

**Категория слушателей:** врачи акушеры гинекологи.

**Продолжительность обучения:** 36 часов.

**Форма обучения** – очная.

*По итогам обучения выдается удостоверение повышению квалификации.*

**СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЫ**

**1. Классификация причин пренатальной патологии плода.**

Будет представлен современный взгляд на причины генетических нарушений у плода. Среди них – носительство сбалансированных хромосомных перестроек одним из родителей, носительство мутаций, возникновение мутаций и хромосомных микроперестроек de novo, нерасхождение хромосом. Будет рассмотрен вклад негенетических факторов.

**2. Классификация хромосомных аномалий.**

Будет проведен обзор возможных хромосомных нарушений (анеуплоидии, полиплоидии, делеции, дупликации, инверсии, транслокации, микроделеции/микродупликации, однородительские дисомии) и их потенциального влияния на течение беременности и развитие плода.

**3. Существующий подход к пренатальной диагностике хромосомной патологии плода.**

Будут разобраны типичные ошибки прегравидарной подготовки. Будет рассмотрен подход к скринингу хромосомной патологии плода, основанному

на анализе биохимических и УЗИ маркеров. Будет проведена оценка их преимуществ и недостатков. Тактика акушера-гинеколога при получении высокого/низкого риска по результатам биохимического скрининга.

#### **4. Неинвазивный пренатальный ДНК тест.**

Будет дан обзор методов, используемых в настоящее время в клинике, приведена их сравнительная характеристика. Будет разобран принцип метода, основанного на анализе однонуклеотидных полиморфизмов (SNP). Будет проведено сравнение результатов неинвазивного пренатального ДНК теста и результатов биохимического скрининга. Будут рассмотрены показания к НИПТ. Выбор НИПТ при многоплодной беременности. Причины отсутствия результата при проведении НИПТ. Противопоказания к НИПТ

#### **5. УЗИ маркеры хромосомной патологии плода.**

Тактика врача акушера-гинеколога при выявлении УЗИ маркеров ХП плода. Тактика врача-генетика при выявлении УЗИ маркеров ХП плода

#### **6. Инвазивная пренатальная диагностика хромосомной патологии плода.**

Будут представлены общие сведения о роли инвазивной диагностики в диагностике пренатальной патологии плода. Виды материала, исследуемого при пренатальной диагностике (ворсины хориона, амниотическая жидкость, пуповинная кровь). Методы исследования материала, содержащего ДНК плода. Стандартное кариотипирование: возможности метода, показания, противопоказания. FISH диагностика: возможности, показания, противопоказания. Хромосомный микроматричный анализ: возможности, показания, противопоказания. Другие методы, применяемые в пренатальной диагностике. Обсуждение результатов инвазивной пренатальной диагностики.

#### **7. Профилактика хромосомной патологии плода.**

Исследование abortивного материала: цели и методы. Молекулярное кариотипирование – новый подход к диагностике хромосомных перестроек в продуктах зачатия. Тактика врача акушера-гинеколога и генетика при потере беременности.

#### **8. Сложные случаи УЗИ диагностики хромосомной патологии плода.**

Клинические примеры. Заключение.

## ПРАКТИЧЕСКИЕ НАВЫКИ

1. Оценка ключевых УЗИ маркеров хромосомной патологии плода.
2. Оценка и интерпретация данных биохимического скрининга.
3. Чтение заключений по результатам анализа кариотипа, хромосомного микроматричного анализа, неинвазивного пренатального ДНК теста.
4. Определение показаний к различным методам пренатальной диагностики.
5. Знание основ консультирования пациентов с риском хромосомной патологии у плода.