

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2025.04.33-34>

Синдром трисомии хромосомы 21 – сложности пренатальной диагностики

Васильев Г.С., Зарецкая Н.В., Барков И.Ю., Каретникова Н.А.

ФГБУ Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова
Минздрава России
117997, г. Москва, Россия, ул. Академика Опарина, д. 4

Синдром трисомии хромосомы 21 – одна из самых частых хромосомных болезней. Важную роль в диагностике трисомии хромосомы 21 плода и новорождённого играют пренатальные программы. Каждый из этапов пренатального обследования имеет свои ограничения. Данная работа демонстрирует сложности диагностики с использованием комбинированного скрининга 1 триместра, неинвазивного пренатального ДНК-скрининга анеуплоидий (НИПС), инвазивной пренатальной диагностики (ИПД). Проанализирована медицинская документация 29 детей с установленной трисомией хромосомы 21. Скрининг 1 триместра проведен в 25 случаях, высокий риск выявлен для 13 плодов. НИПС проведен в 10 случаях, высокий риск выявлен в 9 случаях. УЗ признаки пороков плода выявлялись в 24 случаях. ИПД проведена в 8 случаях, среди них трисомия хромосомы 21 не выявлена в 3-х цитогенетическим методом в образце ворсин хориона. Таким образом, наиболее информативным методом явился НИПС. Требуется оптимизация использования лабораторных методов и сроков проведения инвазивной диагностики.

Ключевые слова: скрининг 1 триместра, НИПС, инвазивная пренатальная диагностика.

Для цитирования: Васильев Г.С., Зарецкая Н.В., Барков И.Ю., Каретникова Н.А. Синдром трисомии хромосомы 21 – сложности пренатальной диагностики. *Медицинская генетика*. 2025; 24(4): 33-34.

Автор для корреспонденции: Васильев Г.С.; e-mail: g_vasilyev@oparina4.ru

Финансирование. Пилотный проект по применению полноэкзомного секвенирования для селективного неонатального скрининга и ранней диагностики в субъектах Российской Федерации (соглашение с Минздравом России от 15.02.2024 г. № 056-02-2024-214).

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 15.04.2025

Принята: 10.05.2025

Trisomy 21 Syndrome – Challenges of Prenatal Diagnosis

Vasiliev G.S., Zaretskaya N.V., Barkov I.Yu., Karetnikova N.A.

National Medical Research Center for Obstetrics, Gynecology and Perinatology named after Academician V.I. Kulakov
4, Oparina st., Moscow, 117997, Russian Federation

The trisomy 21 syndrome is one of the most common chromosomal diseases. Prenatal testing play an important role in diagnosing trisomy 21. Each stage of prenatal screening has its own limitations. This work demonstrates the challenges of diagnosis using first trimester screening, noninvasive prenatal test (NIPT), and invasive prenatal testing (IPT). The medical documentation of 29 children with diagnosed trisomy 21 was analyzed. First-trimester screening was conducted in 25 cases, with a high risk identified for 13 fetuses. NIPT was conducted in 10 cases, and high risk was identified in 9 cases. Ultrasound signs of fetal defects were detected in 24 cases. IPT was performed in 8 cases, and in three of them, trisomy 21 was not detected using the cytogenetic method on a chorionic villus sample. Thus, the most informative method was NIPT. Optimization of the use of laboratory methods and the timing of invasive diagnostics is required.

Keywords: first trimester screening, NIPT, invasive prenatal testing.

For citation: Vasiliev G.S., Zaretskaya N.V., Barkov I.Yu., Karetnikova N.A. Trisomy 21 Syndrome – Challenges of Prenatal Diagnosis. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]*. 2025; 24(4): 33-34. (In Russian).

Corresponding author: Vasiliev G.S.; e-mail: g_vasilyev@oparina4.ru

Funding. Pilot project on the use of whole-exome sequencing for selective neonatal screening and early diagnosis in Russian Federation regions (agreement with the Ministry of Health of Russia dated 15.02.2024 No. 056-02-2024-214).

Conflict of Interest. The authors declare no conflict of interest.

Received: 15.04.2025

Accepted: 10.05.2025

Несмотря на длительность изучения хромосомных заболеваний, средняя частота рождения детей с трисомией хромосомы 21 остается достаточно высокой: за период 2011–2017 г.г. в регионах РФ она составила 8,27 на 10 000 рождений [1].

Целью настоящей работы стало изучение прогностической значимости неинвазивных и инвазивных методов пренатальной диагностики трисомии хромосомы 21.

Проанализирована медицинская документация 29 детей с установленной трисомией хромосомы 21.

Беременные поступили на роды в ФГБУ НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова Министерства здравоохранения России из разных регионов РФ в период с января 2024 по март 2025 г.

Возраст женщин составил: 18–35 (24,1%) лет у 7 и 35–45 лет у 22-х.

Скрининг I триместра беременности в 4 (13,8%) наблюдениях не проведен – I группа. Все беременные из I группы были в возрасте старше 35 лет. В 12 случаях риск по итогам скрининга был низкий – II группа, из них 4 беременных в возрасте до 35 лет и 8 (66,6%) старшего репродуктивного возраста. В 13 случаях расчетный риск был высокий – III группа, из них трое беременных (23%) были в возрасте до 35 лет.

В последующем проанализированы результаты (НИПС), ультразвуковых исследований (УЗИ), инвазивной пренатальной диагностики (ИПД).

В I группе НИПС, выполненный в 2 наблюдениях, выявил высокий риск трисомии хромосомы 21; во II группе НИПС в 1 случае из трех проведенных выявил низкий риск трисомии хромосомы 21, в 2 случаях – высокий; в III группе НИПС, выполненный в пяти наблюдениях, выявил высокий риск трисомии хромосомы 21.

По результатам УЗИ плода отмечено, что у 24 плодов (82,7%) имелись врожденные пороки развития (ВПР) преимущественно сердца. Сроки беременности

при этом соответствовали: 14 недель – 1, 16 недель – 1, 19–22 недели – 11; более 22 недель – 11.

В I группе ВПР выявлены в 3 случаях из 4. Во II группе ВПР выявлены в 8 случаях из 12. В III группе ВПР выявлены у всех плодов.

ИПД в I группе предложена в 3 наблюдениях (75%); выполнена в одном и подтверждена трисомия по хромосоме 21. Во II группе ИПД предложена 6 женщинам (50%); выполнена одной и подтверждена трисомия по хромосоме 21. В III группе ИПД была предложена в 13 случаях (100%); выполнена в 6, в трех подтверждено наличие трисомии по хромосоме 21, в трех хромосомная аномалия не обнаружена цитогенетическим методом.

По данным скрининга I триместра высокий риск трисомии установлен у 13 из 25 (52%) пациентов с трисомией хромосомы 21.

НИПС выявил высокий риск у 9 из 10 (90%) пациентов с трисомией хромосомы 21, которым проводилось это исследование.

ВПР по УЗИ выявлены в 24 наблюдениях (82,7%).

При ИПД в трех наблюдениях из 8 (37,5%), в которых проводилось исследование, трисомия хромосомы 21 не выявлена.

Литература

1. Володин Н.Н., Демикова Н. С., Асанов А.Ю., и др. Динамика частоты трисомии 21 (синдрома Дауна) в регионах Российской Федерации за 2011–2017 гг. *Педиатрия им. Г.Н. Сперанского*. 2019; 98 (2): 43–48.

References

1. Volodin N.N., Demikova N. S., Asanov A.Yu. et al. Dinamika chastoty trisomii 21 (sindroma Dauna) v regionakh Rossiyskoy Federatsii za 2011–2017 gg. [Trisomy 21 (Down syndrome) incidence dynamics in the regions of the Russian Federation in 2011–2017]. *Pediatrics n.a. G.N. Speransky [Pediatrics named after G.N. Speransky]*. 2019; 98 (2): 43–48. (In Russ.).