

**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**  
**БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ**  
**БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ**  
**Кафедра генетики**

**ЛЕВАНОВИЧ**  
Виктория Вячеславовна

**СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ МЕТОДОВ ДИАГНОСТИКИ  
ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ В ПРЕНАТАЛЬНЫЙ ПЕРИОД**

**Аннотация**  
к дипломной работе

**Научный руководитель:**  
**Старший преподаватель**  
**Лагодич О.В.**

Минск, 2020

## **РЕФЕРАТ**

*Дипломная работа* содержит 49 страниц, 20 рисунков, 6 таблиц, 30 использованных источников.

**Ключевые слова:** ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА, НИСТ, НИПТ, КАРИОТИПИРОВАНИЕ, МЕТОД FISH.

**Объект исследования:** Исследования проводились на основании изучения биологического материала, гистологических препаратов и учетной документации записей, которые проходили на базе клиники «Мать и дитя» за период 2018-2020 гг.

**Цель работы:** провести сравнительный анализ методов изучения хромосомных аномалий в пренатальный период.

**Методы исследования:** НИСТ, НИПТ, цитогенетическое исследование, метод Fish, инвазивная пренатальная диагностика. В работе были использованы данные заключений из учётной документации объектов за 2018-2020 гг.

**Полученные результаты:** В период за 2018-2020 гг. было исследовано 571 запись. Из них хромосомные патологии были выявлены в 277 случаях. Наиболее эффективные исследования это НИПТ и метод Fish. Исследования могут проводится с 9 недели беременности (НИПТ), дают точность результатов в 99%. Анализ данных показал, что риск рождения больного ребенка особенно резко возрастает после 35 лет. Это характерно для любых хромосомных болезней, но наиболее часто встречающаяся патология это Синдром Дауна и Синдром Патау. Максимальное количество аномалий приходиться на 1976-1991 года рождения матерей, а минимальное количество на 1970-1973, 1996-2000 года. Наибольшее число аномалий выявлено на сроке 11-13 недель, а на сроке 19 недель показатели резко падают.

## РЭФЕРАТ

*Дыпломная праца* змяшчае 49старонак, 20 малюнкаў, 6 табліц, 30 выкарыстаных крыніц.

*Ключавыя слова:* храмасомные захворванні, прэнатальная дыягностика, НІСТ, НІПД, карыятыпіраванне, метад Fish.

*Аб'ект даследавання:* даследаванні праводзіліся на падставе вывучэння біялагічнага матэрыялу, гісталагічных прэпаратаў і ўліковай дакументацыі запісаў, якія праходзілі на базе клінікі «Маці і Дзіця» за перыяд 2018-2020 гг.

*Мэта працы:* правесці параўнальны аналіз метадаў вывучэння храмасомных анамалій у прэнатальны перыяд.

*Метады даследавання:* НІСТ, НІПД, цытагенетычныя даследаванні, метад fish, інвазіўная прэнатальная дыягностика. У працы былі выкарыстаныя даныя заключэнняў з уліковай дакumentацыі аб'ектаў за 2018-2020 гг.

*Атрыманыя вынікі:* у перыяд за 2018-2020 гг было даследавана 571 запіс. З іх хромосомные паталогіі былі выяўлены ў 277 выпадках. Найбольш эфектыўныя даследаванні гэта НІПД і метад Fish. Даследаванні могуць праводзіцца з 9 тыдня цяжарнасці (НІПД), даюць дакладнасць вынікаў у 99%. Аналіз даных паказаў, што рызка нараджэння хворага дзіцяці асабліва рэзка ўзрастает пасля 35 гадоў. Гэта харктэрна для любых храмасомных хвароб, але найбольш часта сустракаемая паталогія гэтасіндром Дауна і Сіндром Патау. Максімальная колькасць анамалій прыходзіцца на 1976-1991 года нараджэння маці, а мінімальная колькасць на 1970-1973, 1996-2000 года. Найбольшая колькасць анамалій выяўлена на тэрміне 11-13 тыдняў, а на тэрміне 19 тыдняў паказчыкі рэзка падаюць.

## **ABSTRACT**

*The thesis contains 49 pages, 20 illustration, 6 tables, 30 sources used.*

*Keywords:* chromosomal diseases, prenatal diagnostics, NIST, NIPD, caryotyping, Fish method.

*Object of study:* studies were conducted on the basis of the study of biological material, histological preparations and records of records that were held at the clinic "Mother and Child" for the period 2018-2020.

*Objective:* to conduct a comparative analysis of methods for studying chromosomal abnormalities in the prenatal period.

*Research methods:* NIST, NIPD, cytogenetic research, fish method, invasive prenatal diagnosis. In the work, we used the data of conclusions from the accounting documentation of objects for 2018-2020.

*Results obtained:* in the period from 2018 to 2020, 571 records were examined. Of these, chromosomal pathologies were identified in 277 cases. The most effective studies are NIPD and the Fish method. Studies can be carried out from the 9th week of pregnancy (NIPD), give an accuracy of 99%. An analysis of the data showed that the risk of having a sick child increases especially sharply after 35 years. This is characteristic of any chromosomal diseases, but the most common pathology is Down Syndrome and Patau Syndrome. The maximum number of anomalies occurred in 1976-1991 year of birth mother, and the minimum number in 1970-1973, 1996-2000. The largest number of anomalies was detected at a period of 11–13 weeks, and at a period of 19 weeks, the indicators fell sharply.