



УКРАЇНА

(19) UA (11) 63752 (13) U  
(51) МПК (2011.01)  
A61B 5/00ДЕРЖАВНА СЛУЖБА  
ІНТЕЛЕКТУАЛЬНОЇ  
ВЛАСНОСТІ  
УКРАЇНИОПИС  
ДО ПАТЕНТУ  
НА КОРИСНУ МОДЕЛЬвидається під  
відповідальність  
власника  
патенту

## (54) СПОСІБ ПРОГНОЗУВАННЯ НАРОДЖЕННЯ ДІТЕЙ ІЗ СИНДРОМОМ ПАТАУ

1

2

(21) u201100953

(22) 28.01.2011

(24) 25.10.2011

(46) 25.10.2011, Бюл.№ 20, 2011 р.

(72) СОКОЛЬНИК СНИЖАНА ВАСИЛІВНА, СОРОКМАН ТАМІЛА ВАСИЛІВНА, ПІДВИСОЦЬКА НАТАЛІЯ ІВАНІВНА, ГИНГУЛЯК МИКОЛА ГЕОРГІЙОВИЧ

(73) БУКОВИНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ МОЗ УКРАЇНИ

(57) Спосіб прогнозування народження дітей із синдромом Патау шляхом ультразвукового дослідження плоду та визначення об'єму навколоплідних вод, який відрізняється тим, що додатково вимірюється довжина носової кістки і, при збільшенні на 30 % і більше, прогнозується народження дитини із синдромом Патау.

Корисна модель належить до медицини, а саме до медичної генетики, педіатрії, перинатології, та може бути використана для прогнозування народження дітей із синдромом Патау.

Популяційна частота синдрому Патау (трисомія 13) 1:7800. Проста повна трисомія 13 складає 85 %. Решта випадків зумовлені передачею довгого плеча додаткової хромосоми в робертсонівських транслокаціях типу D/13 та G/13. Мозаїцизм, ізохромосома, неробертсонівська транслокація спостерігаються рідко. Пренатально діагностувати синдром Патау надзвичайно складно. Необхідно проводити інвазійні методи діагностики (ДНК плідного матеріалу: ворсини хоріона, клітини амніотичної рідини, кров плода).

Існуючі методи прогнозування появи у дитини синдрому Патау є не достатньо інформативними, їх використання практичними лікарями обмежене.

Найближчим прототипом до способу, що заявляється є спосіб прогнозування розвитку синдрому Патау шляхом визначення об'єму навколоплідних вод методом пренатальної ультразвукової діагностики [Малышева О.В. Пренатальная диагностика хромосомных заболеваний // Вопросы пренатальной диагностики. - 2006. - № 2. - С. 123-126].

Недоліками прототипу є те, що враховується тільки наявність збільшення об'єму навколоплідних вод та не визначаються інші пренатальні прогностичні ознаки.

Нами пропонується спосіб, що усуває вказані недоліки.

Мета корисної моделі - підвищити ефективність прогнозування народження дітей із синдромом Патау.

В основу корисної моделі поставлено задачу удосконалити спосіб прогнозування народження дітей із синдромом Патау шляхом ультразвукового визначення розмірів носової кістки плоду на ранніх термінах вагітності.

Поставлена задача вирішується тим, що у способі прогнозування народження дітей із синдромом Патау методом ультразвукового дослідження визначається довжина носової кістки. Ризик народження дитини з синдромом Патау вираховували статистично найбільш високим при збільшенні довжини носової кістки на 30 % і більше від норми (таблиця).

Спільними ознаками прототипу та корисної моделі, що заявляється є те, що синдром Патау прогнозується за допомогою ультразвукового дослідження плоду в першому триместрі вагітності.

Відмінністю корисної моделі від прототипу є те, що для прогнозування народження дитини з синдромом Патау використано ультразвукове визначення довжини носової кістки в першому триместрі вагітності.

(19) UA (11) 63752 (13) U

Таблиця

Довжина носової кістки у плодів

Термін вагітності (тижні)	Довжина носової кістки (мм)
12-13	2
14-15	3
16-17	3,6
18-19	5,2
20-21	5,6
22-23	6
24-25	6,9
26-27	7,5
28-29	8,4
30-31	8,7
32-33	8,9
34-35	9

Відомості, які підтверджують можливість здійснення корисної моделі.

В об'єм дослідження було включено 20 вагітних, яким у першому триместрі вагітності проводили ультразвукове дослідження плоду з визначенням довжини носової кістки та виявили її збільшення на 30 % і більше від норми. Цим вагітним було призначено цитогенетичне дослідження біопсійного матеріалу плоду (навколоплідні води) методом FISH-аналізу та встановлено у 16 вагітних різного роду хромосомні аберації. Вагітним було запропоновано переривання вагітності. 14 вагітностей було перервано за медичними показами. 2 вагітних народили дітей із синдромом Патау. Прогностична цінність запропонованого методу складає 80 %.

Таким чином, проведені дослідження дали можливість встановити високу прогностичну цінність методу прогнозування народження дитини із синдромом Патау та рекомендувати його до використання в практичній медицині.