

**ПРЕДИ ПЪРВАТА СРЕЩА —
СЪВРЕМЕННАТА
ПРЕНАТАЛНА ДИАГНОСТИКА**

Част 1

Съдържание

1	История на пренаталната диагностика в България: от точките на черно-белия екран до висшия пилотаж в майчино-феталната медицина <i>Проф. Виолета Димитрова, дм</i>	3
2	БХС и/или НИПТ? Пътеводител за пренаталния скрининг: прилики, разлики и как да направим правилния избор <i>Проф. Алексей Савов, дб</i>	11
3	Високоспециализираните УЗ прегледи по време на бременност – от първия пулс до последния детайл <i>Д-р Анна Богданова</i>	16
4	Феталната ехокардиография – Защо, Кога, Къде <i>Доц. Румен Маринов, дм</i>	22
5	Усложнения по време на бременност – в главната роля: МОЗАЙКИ И АНЕУПЛОИДИИ при плода <i>Д-р Славяна Галева, дм</i>	26
6	„Да“ или „Не“? Изкуственият интелект и ChatGPT при проследяване на бременност – достъпност срещу надеждност <i>Д-р Борис Стоилов</i>	32
7	Как бременността трансформира мозъка на майката <i>Емилия Николова, дб</i>	36



Храненето на бъдещата майка – да ядем за двама или да ядем два пъти по-здравословно? <i>Доц. Мария Николова, дм</i>	41
В главната роля: щитовидната жлеза на майката, която се грижи за бебето от самото начало <i>Доц. Александър Шинков, дм</i>	47
Вътреутробни инфекции: рискове, диагностика и превенция <i>Доц. Стефка Крумова, дб</i>	52
Репродуктивни проблеми: спонтанните аборти <i>Живка Генова, магистър; Преслава Беркова, магистър; Силвия Андонова, дб</i>	58
Спинална мускулна атрофия – пренатални ултразвукови маркери, масов скрининг при новородени, диагностика <i>Доц. Ирена Брадинова, дм</i>	63
По пътя към щастието отвъд диагнозата мускулна дистрофия „Дюшен“ <i>Емилия Николова, дб</i>	68

Уважаеми читатели,

Само преди няколко десетилетия лекарите виждаха плода като няколко светли точки върху черно-бял екран. Днес могат да изследват неговото сърце, мозък и гени, а в някои случаи и да го лекуват още по време на бременността.

Пренаталната диагностика е една от най-впечатляващите медицински революции на нашето време, която дава възможност на бъдещите родители за информиран избор и по-добра грижа.

В този брой ще проследим **историята на пренаталната диагностика — от първите ехографски изображения до изкуствения интелект и най-високите постижения в майчино-феталната медицина.**



Ще потърсим отговори на въпросите кога биохимичният скрининг е достатъчен и в кои случаи НИПТ може да даде допълнителна информация. Ще поговорим за феталната ехокардиография, спонтанните аборти и генетичните заболявания, които могат да бъдат разпознати още преди раждането. Ще разберем повече за ролята на щитовидната жлеза и храненето по време на бременност, вътреутробните инфекции и ще научите изненадващи факти как самата бременност променя мозъка на майката.

За финал ще ви срещнем **с личната история на едно семейство, което превръща собственото си изпитание в кауза — да подкрепя други семейства и да им показва, че „пътят е един — грижа, любов, воля и кураж“.**

Нека най-важните девет месеца започват със знание. Защото знанието е първата грижа за новия живот.

Приятно и вдъхновяващо четене!

Емилия Николова, дб

Главен редактор на списание „Genica Magazine“

История на пренаталната диагностика в България: от точките на черно-белия екран до висшия пилотаж в майчино-феталната медицина

Подготвил интервюто: Силвия Андонова, дб
юни 2026 г.



Проф. Виолета Димитрова, дм е специалист акушер-гинеколог в СБАЛАГ „Майчин дом“ и МЦ Фемина София, с над 40 години медицински опит. Тя е водещ специалист по проблемите на високорисковата бременност, пренаталния скрининг, ехографската диагностика, инвазивната пренатална диагностика, майчино-феталната медицина. Завършва Медицински университет София с Хипократов медал, а през 2002 г. придобива научна и образователна степен "доктор" след защита на дисертационен труд с фокус върху пренаталния скрининг за синдром на Даун във втори триместър на бременността. През 2012 г. завършва магистърска програма по специалност Обществено здра-

ве и здравен мениджмънт. Преминала е през специализации в чужбина (САЩ, Израел) и множество квалификационни курсове, вкл. в чужбина. Сред тях са ултразвукова диагностика, фетална ултразвукова диагностика, разширен скрининг на фетални кардиални аномалии-видеотренинг, вродени аномалии и фетална ехокардиография, 3D и 4D ултразвук в акушерството и гинекологията, фетални аномалии: глава и сърце, Доплер в клиничното акушерство, ехографски скрининг и изследване в първия триместър, курс за напреднали по фетална медицина, колпоскопия и др. Съавтор е на повече от 140 статии в чужди и български списания, на 2 учебника, на 8 колективни монографии. Има над 350 цитирания по научните трудове и h-index 11. Под нейно ръководство са защитили дисертации двама редовни докторанти. Лектор е в научни събития, организирани от БДАГ (Българско дружество по акушерство и гинекология), БАУАГ (Българска асоциация по ултразвук в акушерството и гинекологията), АМФМ (Асоциация по майчино-фетална медицина). Член на Български лекарски съюз, на управителен съвет на БДАГ, председател е на управителния съвет на БАУАГ.

Проф. Димитрова, Вие сте сред хората, които буквално са израснали с развитието на съвременната пренатална диагностика. Ако трябва да ни разкажете историята ѝ с няколко основни момента – кога и от къде започва всичко?

Историята на пренаталната диагностика в световен мащаб за мен е историята на една от най-големите медицински революции на XX век. За няколко десетилетия успяхме да преминем от време, в което фетусът беше почти недостъпен за медицината, до възможността да наблюдаваме развитието му ден след ден, да диагностицираме заболявания още през първия триместър на бременността и дори да ги лекуваме преди раждането. Но, разбира се, това не се случи изведнъж, а стана стъпка по стъпка. Исторически погледнато, ако трябва да по-

соча ключово събитие, което напълно променя акушерството и гинекологията – може би това е навлизането на ултразвука в нашата практика! Първите ултразвукови изображения на плода, получени с „новата сканираща техника“, са публикувани в сп. Lancet през **1958 г.** от Иън Доналд – в статия, посветена на ултразвуковите изследвания за диагностични цели. Представените изображения са груби и статични, самият апарат е бил доста по-обемен от тези, с които разполагаме днес, а сканиращото устройство е изисквало немалко физическо усилие, за да бъде ползвано. Но именно така започва едно ново време. Следват откритията на Стюарт Кембъл, който доказва, че чрез измерване на главата на плода (BPD – бипариетален диаметър) може надеждно да бъде определена гестационната възраст и очакваната дата на раждане.

По-късно се създават първите графики за растеж на плода, като е показано, че BPD може да открива вътреутробно изоставане в растежа (ИУРП, IUGR). През **1975 г.** е въведено измерването на коремната обиколка на плода (АС), което се превръща в стандарт за оценка на растежа и теглото му [Campbell, 1969, 1971, 1975]. Реално ултразвуковата пренатална диагностика започва след публикацията през 1972 г. на Campbell и съавтори (отново в сп. в Lancet), които описват диагностицирането на аненцефалия в 17 г.с., което води до прекъсване на бременността по медицински причини.

Може би **истинската революция идва през 80-те години на миналия век с апаратите за сканиране „в реално време“**. Те позволяват не само да бъде "видян" плодът, но и да се оцени неговата анатомия, движенията му, кръвотокът, работата на сърцето. Би могло да се каже, че **именно тогава започва съвременната фетална медицина**. Постепенно ултразвукът престава да бъде просто средство за наблюдение, превръщайки се в мощен диагностичен инструмент.

А как изглежда тази революция в България?

„Майчин дом“ – болницата, част от чиито екип съм и аз, във времето винаги е била естественият събирателен център на промените. Още от създаването на Медицинския факултет с указ от цар Фердинанд през 1917 г., в състава му е предвидена Катедра по гинекология и акушерство. За нейна база тогава е определена първата специализирана акушеро-гинекологична болница в България – Майчин дом „Княгиня Мария-Луиза“ (основана през 1903 г.). Сградата тогава се е намирала на ул. „Братя Миладинови“, близо до Централна гара (днес Национален център по трансфузионна хематология). Именно в тази болница се изгражда школата, която постепенно въвежда най-съвременните достижения на световната медицина. Настоящата сграда, добре позната на не едно поколение лекари и пациенти, съществува от 1975 г. Именно в този „Майчин дом“ започна реално и моят професионален път на преподавател и клиницист.

Днешните млади колеги вероятно трудно биха могли да си представят какви бяха условията, когато започнах работа в нашата болница през 1986 г. Ехографите имаха много по-ниска разделителна способност, а образът на екрана тогава приличаше по-скоро на "снежна картина". Ние, младите лекари, рядко имахме възможност да извършваме ехографски изследвания – те бяха приоритет само на много опитните колеги. Днес нашите специалисти от първия ден на обучението си имат достъп до ултразвукова апаратура от висок клас и извършват прегледи под контрола на лекарите със специалност.



Визуализиране на лицето на плода в 19+5 г.с. (2024г)

Преди години апаратите се използваха основно, за да бъде определена позицията на плода, размерите му, количеството на околоплодната течност, разположението на плацентата. В началото на 90-те години д-р Валентина Мазнейкова въведе приложението на Доплеровата диагностика при рисковите бременности. Детайлната морфологична оценка на плода, която днес извършваме за 30 минути, тогава не беше възможна рутинно заради ограниченията на техниката, с която разполагаме и малкият брой обучени специалисти.



Ехографски преглед ден преди раждането (2003 г.) – измерване на BPD и дължина на фемура (снимки ляво и център) и визуализиране на лицето на плода (снимка дясно) (Личен архив)



Ехографски прегледи (2025 г.) – измерване на нухална транслюценция (снимка ляво) и визуализиране на лицето на плода (снимка дясно) (Личен архив)

Въпреки това бяхме много ентусиазирани и работехме със съзнанието, че сме свидетели на началото на нещо ново, което ще стане нещо голямо! Тогавашните пациентки, за разлика от днешните, не бяха достатъчно информирани относно възможностите на пренаталния скрининг и диагностика и важна задача на лекарите беше да промотират тези методи сред бъдещите майки.

А кои бяха хората, поставили основите на съвременната дородова диагностика у нас?

Историята никога не се прави от един човек! Сред пионерите на пренаталната диагностика в България задължително трябва да споменем **г-р Маргарита Бранкова, г-р Мария Конева, г-р Русанка Русева, проф. Александър Хаджиев, г-р Юлия Василева, г-р Валентин Николов, проф. Тодор Чернев**. Те поставиха основите и създадоха школа, която по-късно развихме и ние. От следващото поколение мога да посоча себе си, г-р Валентина Мазнейкова, доц. Живка Карагьозова. Ние имахме възможността да бъдем техни ученици, както и да специализираме извън страната. Инвазивните процедури – амниоцентези и хорионбиопсии, се извършваха в клиниката по „Фетална медицина“, разположена на десетия етаж на СБАЛАГ „Майчин дом“. След нас се утвърдиха още много млади за времето си специалисти, част от които се обучаваха не само в нашата болница, но и в чужбина. Страхувам се да не пропусна имена, но не мога да не спомена проф. Димитър Марков, доц. Петя Чавеева, г-р Виолета Стратиева, г-р Мария Янкова, г-р Марина Михова, г-р Кристина Чачева. Има и още по-млада генерация, а днес специалистите по пренатален скрининг/диагностика и майчино-фетална медицина имат неограничена възможност да продължават да надграждат квалификацията си чрез участия в конгреси и курсове у нас и извън страната. Не мога да не спомена и двата центъра за фетална терапия, ръководени от доц. Петя Чавеева и г-р Кристина Чачева.

Има ли случай от Вашата практика, който все още си спомняте като знаков? Спомняте ли си например първата амниоцентеза, която

направихте, или усещането при първата биопсия на хорион?

Първите амниоцентези и биопсия на хорион не си спомням. Само мога да добавя, че първоначално биопсиите на хориона се извършваха трансвагинално, което беше неприятно за пациентките и трудно за лекарите. В последствие се премина към трансабдоминален достъп за пункциране на хориона (плацентата) и получаване на материал за генетично изследване на плода. Помня отлично обаче първата ембрионална редукция, която извърших при четириплодна бременност, възникнала след IVF. Пациентката беше лекар, дребничка, нисичка. Тя разбираше риска от много ранно преждевременно раждане при запазване на четирите плода, както и риска от самата манипулация, но се съгласи да бъде извършена редукция на 2 ембриона. Поради това, че манипулацията беше първа по рода си в нашата болница, извършена след 10 г.с. трансабдоминално, присъстваха много „зрители“, които нямаха отношение към процедурата. Бях изключително притеснена от „наблюдателите“, но се справих. А особените случаи в моята практика са изключително много! Поддържам връзка със семейства, които са ми били пациенти при няколко последователни бременности. Сложният, съвместно извървян път към раждането на здрави деца, е било емоционално събитие не само за тях, но също и за мен. На някои от тези деца съм кръстница.

А как в исторически план се развиваше генетичната пренатална диагностика в България? И кога у нас започна да се говори за фетална медицина, а не просто за ултразвук?

Бих казала – в началото на 90-те години на XX век, когато вече разполагаме и с възможността след амниоцентеза да бъде извършван **цитогенетичен анализ** на амниотичните клетки, които са с фетален произход. Работехме в тясно сътрудничество с екипа на **проф. Емил Симеонов**, доайенът на клиничната генетика и педиатрия в България. По това време основните показания за извършването на амниоцентеза, съгласно алгоритмите и медицинските стандарти,

КРАТКА ИСТОРИЯ НА НАЧАЛОТО НА ГЕНЕТИЧНАТА ПРЕНАТАЛНА ДИАГНОСТИКА

1930 г.



ПЪРВАТА АМНИОЦЕНТЕЗА Е ИЗВЪРШЕНА ОТ ЛЕКАРИТЕ ТОМАС МЕНЕС, ДЖ. ДУЕИН МИЛЪР И ЛИЛАНД ХОЛИ - ИЗПОЛЗВАТ ТАЗИ ПРОЦЕДУРА ЗА ДА ИНЖЕКТИРАТ КОНТРАСТНО ВЕЩЕСТВО В ОКОЛОПЛОДНАТА ТЕЧНОСТ ЗА ВИЗУАЛИЗИРАНЕ НА ПЛОДА И ПЛАЦЕНТАТА.

1956 г.

УЧЕНИТЕ Ф. ФУКС И П. РИЙС ЗА ПЪРВИ ПЪТ ПРАВЯТ АМНИОЦЕНТЕЗА С ЦЕЛ ГЕНЕТИЧНА ДИАГНОСТИКА НА Х-СВЪРЗАНИ ГЕНЕТИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ - ЗА ОПРЕДЕЛЯНЕ НА ГЕНЕТИЧНИЯ ПОЛ НА БЕБЕТО ЧРЕЗ ВИЗУАЛИЗИРАНЕ НА ТЕЛЦЕТО НА BARR.



1966 г.



СТИЙЛ И БРЕГ ДОКАЗВАТ, ЧЕ КЛЕТКИТЕ ОТ ОКОЛОПЛОДНАТА ТЕЧНОСТ СА ПОДХОДЯЩИ ЗА КУЛТИВИРАНЕ С ЦЕЛ ИЗВЪРШВАНЕ НА ХРОМОЗОМЕН АНАЛИЗ И КАРИОТИПИРАНЕ НА ПЛОДА.

1972 г.

ЙЕНС БАНГ И АЛЪН ПОРТЕВЕД ОПИСВАТ МЕТОДА ЗА ПРОВЕЖДАНЕ НА АМНИОЦЕНТЕЗА ПОД ПОСТОЯНЕН УЛТРАЗВУКОВ КОНТРОЛ, КОЕТО ЗНАЧИТЕЛНО ПОВИШАВА БЕЗОПАСНОСТТА НА ИНТЕРВЕНЦИЯТА.



Източник: Силвия Андонова

бяха възраст на майката над 35 г. и данни от УЗ преглед за вродена аномалия при плода. В тези случаи имахме предварително планиране и съгласуване с екипа от лабораторията, която отговаряше за култивирането на амниотичните клетки и за подготовката на препарати за цитогенетичния анализ. За този анализ бяха отговорни **Андрей Андреев, г-р Илиана Бонева, проф. Радка Тинчева**. В някои случаи се налагаше и извършването на биохимичен и/или ензимен анализ.

Другото показание за инвазивни изследвания и особено – за хорионна биопсия, бяха моногенните болести, доказани в семейството на бременната или нейния партньор. **ДНК анализите се извършваха на 14 етаж на „Майчин дом“, в единствената по това време генетична лаборатория – Лабораторията по молекулярна патология** (понастоящем – Национална генетична лаборатория, НГЛ). До 1997 г. тя се ръководеше от **проф. Люба Калайджиева**, а след това – от **проф. Иво Кременски**. Сътрудници на лабораторията по това време бяха много млади и ентузиастични колеги. Сред тях са г-р Надя Богданова, г-р Юлияна Бронзова, г-р Виолета Стоянова. Основните наследствени болести, които се изследваха у нас тогава, бяха муковисцидоза (с нея се занимаваха Дора Ангеличева и проф. Алексей Садов, тогава асистент), бета-таласемия (за нея отговаряха г-р Виолета Стоянова и Соня Янкова), мускулна дистрофия Дюшен-Бекер, (ДНК диагностиката беше въведена от г-р Юлияна Бронзова и впоследствие – развита от проф. Албена Тодорова, тогава докторант), спинална мускулна атрофия, СМА (ДНК анализът беше въведен с дисертацията на проф. Албена Йорданова – понастоящем водещ изследовател в Центъра по молекулярна неврология към Университета на Антверпен, Белгия). **Това беше мястото, което изгради една от най-силните школи по молекулярна генетика в България и благодарение на този екип започна дородовата диагностика на наследствени заболявания у нас**. Вече можеше да бъде дадена точна генетична диагноза на семействата още в ранните етапи на бременността.

Що се отнася до феталната медицина, която аз, по примера на повечето западни специалисти, предпочитам да наричам „майчино-фетална медицина“ – началото ѝ датира от почти същото време. Водеща личност при налагането на новите, съвременни концепции за плода и майката като едно неразривно цяло беше покойният **проф. Атанас Кацулов**. Той издаде поредица от книги, разглеждащи в дълбочина проблемите на рисковите бременности – етиология, патогенеза, диагностика, лечение. Трудовете

му бяха написани така, че отразяваха най-напредничавите за времето си теории и практики. Проф. Кацулов беше учител на не едно поколение лекари, които в последствие се наредиха сред водещите специалисти у нас.

Вашето име е свързано и с въвеждането в България на биохимичния скрининг за синдром на Даун във втори триместър и на комбинирания скрининг през първия триместър на бременността. Какво промениха те?

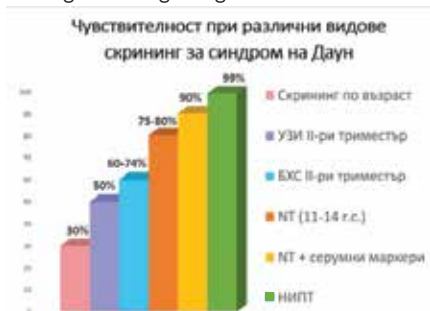
Въвеждането на различните видове скрининг за синдром на Даун беше следващата голяма крачка у нас. Както казах, първоначално амниоцентеза се предлагаше единствено на жени над 35-годишна възраст, каквато дълги години е била и практиката и по света. Проблемът, обаче е, че 70% от децата със синдром на Даун всъщност се раждат от по-млади жени. Навремето тези по-млади жени не бяха обект на внимание и на тях не се предлагаша никакви пренатални изследвания. Биохимичният скрининг (БХС) промени този подход, като позволи да бъде оценяван индивидуалния риск при всяка бременност за наличие при плода на синдром на Даун, Едуардс, Патау, или Търнър, независимо от възрастта на бъдещата майка. В средата на 80-те години не само беше утвърден БХС, но бяха описани и редица ехографски маркери, които се срещат по-често при синдрома на Даун, отколкото в общата популация. Сред тях бяха увеличената нухална гънка, късите бедрена и раменна кост, разширените бъбречни легенчета, дуоденалната атрезия и редица други структурни аномалии. Този ехографски скрининг във втори триместър обаче не беше достатъчно чувствителен, за да идентифицира достатъчно голям процент от засегнатите от синдром на Даун случаи.

Истински пробив в пренаталния ехографски скрининг за този синдром и другите най-чести хромозомни аномалии беше откритието, че при засегнатите фетуси е налице увеличена нухална транслуценция – колекция от течност в тилната област на плода. Тази колекция съществува при всеки плод, но е по-голяма в случаите с хромозомен дефект. По-късно беше изследвана ролята и на

други ултразвукови маркери: липсваща носна кост, наличие на трикуспидална регургитация, промени в кръвния ток в ductus venosus. **Така комбинацията от ултразвукови и биохимични маркери позволява идентифицирането на около 90% от фетусите със синдрома на Даун, при които скринингът показва висок риск.** Въвеждането в България на БХС във втори триместър започна през 90-те години, когато в тази дейност много ми съдействаха д-р Валентина Мазнейкова, проф. Чернев и екипът на проф. Иво Кременски от генетичната лаборатория на „Майчин дом“. Изследвахме нивата на алфа-фетопротеин (AFP) и човешки хорионгонадотропин (hCG), а по-късно – и на свободен естриол (uE3). Утвърждаването на метода стана с активната помощ и на д-р Евгения Михайлова и доц. Мария Иванова. За да може да се адаптират софтуерните алгоритми за оценка на риска към българската популация се изискваше предварително да бъдат събрани и анализирани сериозен брой серумни проби от бременни жени на различна възраст и в различни гестационни седмици. Предизвикателство беше построяването на стандартните криви за изчисляване на медианите, както и впоследствие – поемане на финансирането на теста от страна на Министерството на здравеопазването. Малко по-късно беше въведен и доказалият се като по-ефективен ранен комбиниран скрининг (нухална транслуценция в комбинация с биохимични маркери), извършван между 11 и 13+6 г.с. В този процес ключова беше ролята на проф. Димитър Марков, по това време редовен докторант. През 2007 г. беше приета Наредба № 26, отнасяща се до предоставянето на акушерска помощ на неосигурени жени и провеждане на скринингови програми. С тази наредба скринингът за синдром на Даун беше регламентиран като национална програма за пренатален скрининг, вече с държавно финансиране.

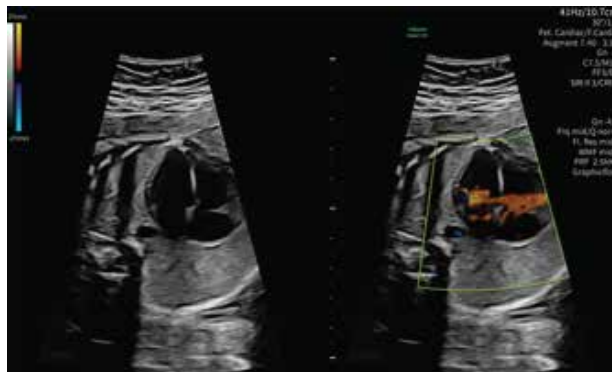
След успешното въвеждане у нас на различните видове скрининг за оценка на риска за раждане на дете със синдром на Даун се изправихме пред следващо предизвикателство. С класическия цитогенетичен анализ вече се изследваха до 1000-1500 бременности

за година, а технологичното време за резултатите беше 3 до 4 седмици. Разбираемо, това беше тежък период за семействата, докато изчакваха резултатите от инвазивните изследвания. Това наложи търсенето на други варианти за бърза, но в същото време – качествена генетична диагностика. По инициатива на проф. Иво Кременски в началото на 2000 г. в генетичната лаборатория започна въвеждането на метод за „бърз ДНК тест“ (наречен **QF-PCR**, количествен флуоресцентен PCR) за диагностика на най-честите хромозомни аномалии. С тази задача се зае г-р Силвия Андонова, а разработеният от нея метод осигуряваше резултат за по-малко от седмица. Първоначално този тип анализ се извършваше единствено в нашата болница, но постепенно беше въведен в рутинната ни практика и другаде. Това беше огромна крачка напред, защото значително се съкрати времето за получаване на резултатите след инвазивен пренатален тест. За този изминал четвърт век от въвеждането му в България, с помощта на QF-PCR метода у нас вече са изследвани над 15-20 хиляди бременности. Впоследствие започнаха да набират популярност и да се ползват все по-масово и скринингови изследвания от най-ново поколение, познати с акронима НИПТ (NIPT, non-invasive prenatal testing, неинвазивно пренатално тестване). По същество те също са тестове за скрининг, а не за диагностика, но се характеризират с много високо ниво на точност (висока чувствителност) и много нисък процент фалшиво-положителни резултати (<0.1%). На практика това означава, че след NIPT ще бъде необходимо извършването на много по-малък брой инвазивни изследвания.



Имаме много добри специалисти, които и преди, и сега се учат от най-добрите...

Да, така е! През обучение в чужбина и активна специализация първо бяха преминали „пионерите“, които проправиха у нас пътя за развитието на пренаталната диагностика и феталната медицина: г-р Бранкова – в Холандия (сега Нидерландия), г-р Ю. Василева и г-р В. Николов – във Франция, г-р М.Конева – в Германия, аз – в Израел и САЩ, проф. Д. Марков – в Белгия. Немалка част от колегите след нас преминаха обучение в Лондон при проф. Кипрос Николаидес. Не мога да не спомена по-младите ни колеги, които продължиха да внедряват най-съвременните достижения в областта на проследяването на нормалните и на рисковите бременности – доц. Петя Чавеева, г-р Виолета Стратиева, г-р Мария Янкова, г-р Славяна Галева, г-р Борис Стоилов, г-р Жени Панайотова, г-р Ибрям Ибрям, г-р Кристина Чачева, г-р Марина Михова, г-р Елица Гьокова, г-р Цветослав Василев и още много други.



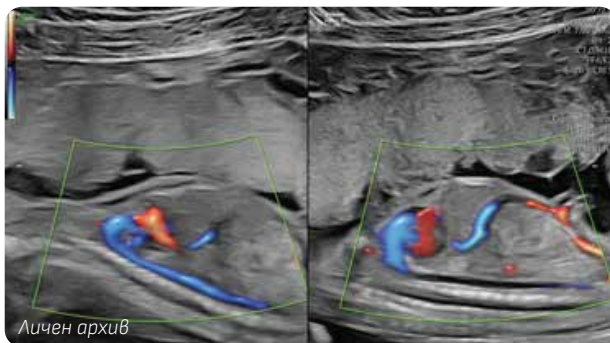
УЗ данни за междукамерен дефект при плода – бременност В 29+0 г.с. (2023 г.) (Личен архив)

Използването в България на най-съвременните стандартизирани протоколи за работа в ултразвуковата диагностика позволява рутинното извършване на качествена системна оценка на всеки орган на плода и на прецизна оценка на риска за аномалии и усложнения на бременността. **Днес тук работим по същите алгоритми, които се използват в Лондон, Виена или Париж** и убедено мога да твърдя, че в България имаме специалисти, които се равняват на най-добрите в света! Български екипи извършват и такива инвазивни процедури като вътреутробно кръвопреливане при

анемия на плода, както и фетална лазерна хирургия при синдром на трансфузия между близнаци и други редки форми на усложнена гвуплодна бременност. Това показва колко бързо се развива феталната медицина и у нас.

А смятате ли, че нещо все още липсва?

Споменах имената на отличните ни специалисти, а немалко центрове разполагат и с апаратура на световно ниво. **Изработили сме и сме публикували Препоръки на БДАГ и на БАУАГ за ехографско изследване в различните срокове на бременността, а също и за поведение при различни усложнения на бременността.** Предизвикателствата пред нас са други. Необходимо е по-добро финансиране на високоспециализираните ехографски прегледи – така, че всяка бременна жена да има възможност за равен достъп до добър специалист и до качествена пренатална диагностика. Необходимо е и изграждането на национални регистри за вродените аномалии, защото те са основа за оценка на качеството на медицинската помощ и за научни анализи. Необходимо е допълнително финансиране от НЗОК на генетични тестове от ново поколение (като цялостно екзомно и цялостно геномно секвениране – WES, WGS), които са наложителни в случаи с аномалии на плода.



Power Doppler на феталното сърце в 19+0 г.с. (2025 г.)

Също толкова важно е да продължим да инвестираме в обучението на младите лекари, защото знаем, че ултразвукът е технология, с която може да се постигнат чудеса, но всъщност неговата истинска стойност зависи от човека, чиято ръка държи трансдюсера. Не по-малко важно е и качеството на апаратурата, с която се работи в ежедневната практика и в специализираните центрове.

Съвсем наскоро се завърнахте от 23-ия световен конгрес по фетална медицина. Споделете какви са Вашите впечатления от там, кои са новостите, с които предстои да се срещнат както специалистите в тази област, така и пациентите?

На конгреса се говори много за приложението на изкуствения интелект (ИИ, AI) във феталната медицина. Сред многото доклади по темата имаше и такива, представени от опитни клиницисти, които подчертаваха две неща: **че ние, лекарите, трябва да „командваме“ AI и че ние сме отговорни за резултатите от приложението му.** Казаха се и много неща за късните последици след усложнения на бременността, за по-нататъшното ѝ проследяване, за рисковете при следваща бременност. Засегнат беше въпросът и за приложението на роботизирани техники във феталната хирургия, което е все още на етап преодоляване на технически проблеми във връзка с апаратурата.

А кое от Вашия професионален път досега е най-важното, останало в сърцето Ви?

Медицината никога не стои на едно място, тя се развива, така както се развиваме и ние като специалисти. Когато започнах своя професионален път, върху екрана се виждаха по-скоро отделни контури, а днес можем да проследяваме развитието на плода с изключителна прецизност, да следим неговата двигателна активност и поведение, да изследваме сърцето му с нови технологии, да визуализираме най-малките кръвоносни съдове на плода и плацентата. И в някои случаи можем дори да лекуваме заболявания още преди раждането. Всеки нов апарат, всеки нов генетичен тест, всяка нова процедура имат смисъл само ако зад тях стоят знания, опит, екипност и отговорност към пациента. Така че най-важното в нашата професия не се е променило. **Нашата задача остава същата – да помогнем на родителите да вземат информирано решение и да направим всичко възможно за раждането на здраво дете!**

ПРЕДИМСТВА

1%

Неинвазивен генетичен пренатален тест без аналог.
За провеждането му е достатъчно само 1% свободно-клетъчна фетална ДНК!



Получаване на резултат – в рамките на 10 работни дни.



В обхвата му са включени най-често срещаните анеуплоидии като синдром на Даун (тризомия 21), синдром на Едуардс (тризомия 18) и синдром на Патау (тризомия 13).



Най-широкообхватният NIPT тест за гвуплогна бременност в момента.



Единственият тест, който определя риска за наличие на над 430 копийни варианти и е с разделителна способност 7Mbp.



Определя риска от генетични аномалии, свързани с интраутеринна ретардация на плода (IUGR) и ниско тегло при раждането.



Определя риска от унипарентна дизомия – UPD.



Позволява ранно откриване на онкологично заболяване при бременната жена.

За първи път в Европа: в анализа се включва и иновативен метод за оценка на наличието на вирусна ДНК при NIPT изследвания!

Анализът включва търсене на генетичен материал от вируси като: цитомегаловирус (CMV), вирус на Епщайн-Бар (EBV), варицела-зостер вирус (VZV), парвовирус B19 и човешки папиломавирус (HPV).

Методът за детекция на вирусен генетичен материал е във фаза на валидиране, като получените резултати са само за изследователски цели и не могат да служат като основа за вземане на клинични решения.

При установяване на вирусен сигнал е необходимо потвърждаване на резултата чрез стандартни диагностични методи (напр. серологични или молекулярни тестове, като PCR). Наличието на фрагменти от вирусна ДНК не означава непременно активна инфекция у плода или майката.

БХС и/или НИПТ?

Пътеводител за пренаталния скрининг: прилики, разлики и как да направим правилния избор

Подготвил интервюто: Силвия Андонова, дб
юни 2026 г.



Проф. Алексей Савов, дб е професор по медицина с дългогодишен опит в областта на молекулярната биология и генетика. Работи над 30 го-дини в Национална генетична лаборатория, а в периода 2011-2025 г. е неин ръководител. Преподавател е в МУ-София към Катедрата по акушерство и гинекология. Има дългогодишен опит в разработването на диагностични методи за генетични изследвания, както и в организацията и ръководенето на скринингови програми, насочени към различни наследствени заболявания и вродени аномалии. По негова инициатива Министерство на здравеопазването започва да реимбурсира дородовия биохимичен скрининг в университетските болници.

Проф. Савов, проследяването на бременността е препоръчително за всяка жена и включва различни изследвания, но бихте ли разяснили на нашите читатели каква е разликата между биохимичния скрининг (БХС) и неинвазивния пренатален тест (НИПТ)?

Нека първо се спра на това какво се влага в понятието „скрининг“ в медицината и конкретно при проследяването на бременността. Най-общо – това е **процес на отсяване** сред групата от всички изследвани индивиди на тези, които са „вероятно засегнати“ по определени показатели. Т.е. скринингът не е диагностика, а в случая е високоспециализирано изследване за осъществяване на подбор на високорискови бременности, на които задължително да бъде предложена и приложена дородова диагностика.

Двата вида дородов скрининг – **БХС и НИПТ**, към които е насочен и въпросът, си приличат по това, че и в двата случая се работи с кръв от бременната, но **се различават един от друг напълно като технология и като показатели, които изследват.**

Ето и малко история... Идеята за скрининг датира още от 60-те години на отминалия XX век, като при въвеждането си в началото той се е основавал само на фактора възраст на майката. През годините усилията на специалистите са били свързани с търсенето

на различни биохимични „маркери“, които да го направят по-чувствителен и специфичен. Така, през 1984 г. професорите Никълъс Уолд и Иън Къкъл откриват, че ниските нива на алфа-фетопротеин (AFP) в майчината кръв по време на бременност са свързани със синдром на Даун при плода. Това откритие поставя началото на изграждането на по-разширена скринингова програма (на по-късен етап тестът е разширен с допълнителните маркери hCG, uE3 и Inhibin A).

Този първоначален вариант на скрининга обаче все още няма висока чувствителност и дава висок процент фалшиво-положителни резултати. Значителен прогрес в тази насока е разработката на професор Кипрос Николаидес, която той публикува през 1992 г. Тя е свързана с възможностите за скрининг, основан на изследването на определени хормони, свързани с бременността през първия триместър (PAPP-A и свободен β -hCG), комбинирано с измерването на специфичен ехографски маркер при плода – т.нар. нухална транслуценция. Това се превръща в основата на съвременния пренатален серумен скрининг в първи триместър. В България в края на 90-те години на миналия век първо беше въведен скринингът във втори триместър на бременността, а по-късно – и този в първи триместър.



Източник: Magnific

Истинска революция в скрининга при бременните настъпва с въвеждането на **Неинвазивните Пренатални Тестове** (NIPT – non-invasive prenatal testing). Те се основават на анализа на освободена от клетките фетална ДНК (cfDNA, cell-free DNA), която циркулира в кръвта на майката. Тази ДНК идва от плацентата и е идентифицирана за пръв път през 1997 г. Навлизането на НИПТ в медицинската практика става през 2011 г. и оттогава този тест е все по-широко използван метод за пренатален скрининг. Факт е, че изследването на cfDNA позволява **да бъдат открити значително по-широк спектър от генетични аномалии**, в сравнение с биохимичния скрининг!

Ако резултатът, получен от НИПТ или БХС показва висок риск, означава ли това със сигурност, че бебето е болно?

Категорично не! Важно е да се знае, че и при двата вида скрининг полученият резултат не е диагноза, а **статистическа оценка на риск**. Показателите, които се изследват показват специфични отклонения при наличието на генетични аномалии, но те могат да са извън референтните граници **и поради други причини**. Например плацентарните хормони hCG (човешки гонадотропен хормон) и PAPP-A (плазмен протеин А, свързан с бременността), които са в основата на биохимичния скрининг, могат да бъдат повлияни от прием на определени медикаменти, съпътстващи състояния на бременността. И така нивата им да не бъдат в приетите референтни стойности – без това да е свързано с аномалии при плода. Същото е валидно и за НИПТ, чиято точност зависи от количеството фетална ДНК в кръвта на майката, от това дали бременността е двуплодна, от теглото на бременната и др.

Основните специалисти, участващи в консултирането на бременни жени относно пренаталния скрининг, са акушер-гинеколози/ акушерки и клинични генетици, които имат опит в тази насока. Консултирането има две отделни фази – преди тестването и след получаване на резултатите, като всяка фаза има специфични цели и съдържание.

Обобщени основни параметри на пренаталните скринингови тестове :

Параметър	Биохимичен скрининг I ^в триместър	Биохимичен скрининг II ^в триместър	НИПТ
Чувствителност	90%	60-80%	99.8%
Фалшиво-положителни резултати	5%	5%	0.2%
Неуспешни тестове (невъзможност за получаване на резултат)	<1%	<1%	0.3 – 3%
Срок на бременността, в който се извършва	11-14 г.с.	15-21 г.с.	≥ 9 г.с.

Акушер-гинеколозите или акушерките обикновено дават информация за наличните опции за скрининг, времето за анализ и общите грижи за бременността. Клиничен генетик / генетичен консултант предоставя подробна информация за генетични заболявания, точността на теста, възможните варианти за резултати и последващите диагностични възможности.

И логично стигаме до следващата стъпка – диагностичните генетични тестове. Кога се налага да преминем към инвазивни изследвания като амниоцентеза или хорионбиопсия, съгласно приетите стандарти и алгоритми?

В медицинската практика, при резултат от скринингов тест, който показва рискова бременност, категорично се обсъжда инвазивна диагностика.

Две процедури са широко застъпени:

- **биопсия на хорион** в периода 11–13 седмица на бременността
- **амниоцентеза** при навършена 17 седмица на бременността

Възможността за извършване на процедурите се определя от специалист по АГ. **Не е правилно резултатът от скрининговия тест да се приема за диагноза**, тъй като в някои случаи това може да е фалшиво-положителен резултат и може да се вземе погрешно решение.

Правилото е рисковите резултати **винаги да се потвърждават** с инвазивна диагностика.

В случай, че са налице сериозни структурни аномалии при плода, поведението и възможните допълнителни изследвания могат да бъдат обсъдени с АГ специалистите и генетиците. Обяснимо, инвазивните манипулации винаги са притеснявали бременната жена, поради възможните рискове, които носят за усложнения на бременността и спонтанен аборт. В днешно време обаче рисковете подчертано са много ниски – приблизително при 1 от 1000 процедури може да настъпят проблеми за бременността.

Има ли конкретни генетични синдроми и аномалии, за които е препоръчително да се направят тестове по време на бременността?

В днешно време има много варианти на изследвания от типа НИПТ – някои съдържат само по-често срещаните се синдроми, други включват по-широк спектър от аномалии. Изборът на тест зависи от наличните данни за бременността, от очакванията на бременната жена и разбира се – от правилната оценка на възможностите и ограниченията на конкретния тест. Като пример мога да посоча, че НИПТ е много точен за откриване на синдрома на Даун, но не е със същите качества за някои микроделеционни синдроми и



Източник: Magnific

Синдром или заболяване	Чувствителност	Забележки
Синдром на Даун / тризомия 21 (т21)	Най- висока: над 99%	-
Синдром на Едуардс / тризомия 18 (т18)	Много висока: 97- 99%	-
Синдром на Патау / тризомия 13 (т13)	Висока: 90 – 97%	-
Аномалии по половите хромозоми	По-ниска, в сравнение с т21, т18 и т13	В някои страни тестовете, касаещи половите хромозоми са с по-специфична регулация
Други генетични аномалии		
Специфика по отношение на тестовете		
Микроделеционни синдроми	Все още не се препоръчват рутинно поради ниската положителна прогностична стойност	
Бройни аномалии по всички хромозоми	Могат да предоставят полезна информация в определени случаи, но имат ниска положителна прогностична стойност, висок процент на фалшиво положителни резултати и неясно клинично значение.	
Моногенни заболявания	• Най-бързо развиващото се направление • Недостатъчна клинична валидация • Променлива чувствителност и специфичност, в зависимост от гена и мутацията • Високи нива на фалшиво-положителни резултати при някои състояния • Трудност при разграничаване на майчините от феталните генетични варианти	

моногенни заболявания. По-голу са представени приблизителните параметри на НИПТ в различните групи.

Ако една бременна жена си направи НИПТ, който както разбрахме достига до>99% точност и резултатът покаже нисък риск за изследваните синдроми, то в този случай как трябва да подходи тя по отношение на специализираните прегледи фетална морфология в различните етапи от бременността?

Феталната морфология е водеща при проследяването на всяка бременност. Днес е прието да има такъв ултразвуков преглед във всеки триместър – първи, втори и трети. **Не трябва да се пропускат тези ехографски**

изследвания само заради факта, че един скринингов тест е показал нормални стойности, независимо от неговата точност. Прави впечатление, че много често НИПТ се препоръчва в ранни срокове на бременността – още в 9 – 10 гестационна седмица, преди да е направена феталната морфология в първия триместър. Запомнете, скрининговите тестове имат редица ограничения, те не могат да откриват структурни аномалии при плода, които нерядко сериозно засягат централната нервна система, крайниците, лицеви структури. **Най-правилно е алгоритъмът на скрининговата програма за бременната жена да започне с оценката на фетална морфология и БХС в първи триместър, в който да са включени и**

маркери за преекламписия и забавяне в развитието на плода. И при необходимост да бъдат добавени и индивидуално подбрани варианти на НИПТ.

И за финал – има ли значение възрастта на бременната жена или фамилната ѝ обремененост при избора на скринингов дородов тест?

Скрининговите програми са насочени **към всички бременни**, независимо от тяхната възраст – реално няма бременност, която да е застрахована срещу генетични аномалии. Фактът, че предишните бременности при една жена са били без проблеми, също не е прогностичен белег за следващите. Ако скринингът основно е насочен към откриването на случайно възникнали синдроми, то фамилната история на бъдещите родители също е от значение за оценка на нуждата от други генетични тестове, насочени към някои от унаследимите генетични заболявания.

Например, ако има данни за родственици с таласемия минор, муковисцидоза, спинална мускулна атрофия и др. (това са някои от по-често срещаните се наследствени болести), е важно да се изясни носителският статус при двойката.

Срещата на семействата с екипи, които имат опит в областта на дородовата генетична диагностика би могла да внесе допълнително спокойствие във времето на очакването. Само си представете, че родените деца след извършване на БХС в края на 90-те години вече са в този етап от живота си, в който стават родители. И сега те преминават през нашите кабинети за проследяване на бременността и за консултиране във връзка с избор на скринингов тест. На практика същото, през което са минали техните майки! **Като мост между поколенията, свързвайки традициите и иновациите, доверието и надеждата.**



Източник: Magnific

Високоспециализираните УЗ прегледи по време на бременност – от първия пулс до последния детайл

Подготвил интервюто: Емилия Николова, дб
април 2026 г.



Д-р Анна Богданова е специалист по акушерство и гинекология с допълнителна специализация по фетална медицина, придобита в Кралския колеж в Лондон (Fetal Medicine Foundation, 2016). Завършила е медицина в Медицинския университет – София, след обучение и в Карловия университет в Прага. Между 2014 и 2017 г. работи като научен сътрудник в Кралския колеж в Лондон под ръководството на проф. Кипрос Николаидес и участва в международни клинични проучвания за превенция на прееклампсия (ASPREE trial). Практикува в Аджигадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда и в O.S.C.A.R. Clinic, София. Член е на ISUOG, на Българското дружество по акушерство и гинекология и на General Medical Council, Великобритания.

Д-р Богданова, каква е фундаменталната разлика между стандартния ехографски преглед при проследяващия акушер-гинеколог и високоспециализираната фетална морфология?

Това е въпрос, който често задавам и на пациентките си в началото на бременността, защото правилното разбиране на тази разлика е ключово за информираните решения по-нататък.

Стандартният ехографски преглед при проследяващия акушер-гинеколог има предимно контролна функция – потвърждава жизнеността на бременността, точната гестационна възраст, локализацията на плацентата, количеството амниотична течност, основните биометрични измервания и сърдечната дейност. Това е изключително важна част от рутинното проследяване и в никакъв случай не бива да се подценява. Обикновено този преглед отнема между 10 и 15 минути и не цели систематичен оглед на цялата фетална анатомия.

Високоспециализираната фетална морфология е принципно различен преглед. Тя представлява целенасочено, протоколно изследване на всички органи и системи на плода, **извършвано от специалист с допълнителна квалификация в областта на феталната медицина – обикновено сертифициран от Fetal Medicine Foundation (FMF) или работещ съгласно стандартите на International Society**

of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). Прегледът използва високоспециализирана апаратура с детайлна резолюция, отнема между 30 и 60 минути и следва строг анатомичен протокол: сърце с четирикухинна проекция и изходни тракти, мозъчни структури, гръбначен стълб, бъбреци, коремна стена, крайници, лицево-челюстни структури.

Накратко казано: стандартният преглед отговаря на въпроса „как е бебето в общи линии“; високоспециализираната морфология отговаря на въпроса „има ли нещо нередно в детайлите“. Двата прегледа не са взаимозаменяеми – те са взаимно допълващи се и заедно изграждат пълноценното проследяване на бременността.

Разкажете ни за трите „златни“ прегледа в първи, втори и трети триместър. Защо ранният скрининг в 11–13 г.с. е толкова критичен?

Прегледът в **първи триместър (11+0–13+6 г.с.)** според мен е най-подценяваният от родителите – а всъщност информационно най-плътният преглед в цялата бременност. Освен класическата комбинирана пренатална диагностика за тризомия 21, 18 и 13 – чрез измерване на нухалната транслюценция, оценка на носната кост, кръвен поток през ductus venosus и наличие на трикуспидална регургитация, в комбинация с биохимични

маркери (PAPP-A, free β -hCG) – в тази гестационна възраст вече могат да бъдат разпознати значителна част от тежките структурни аномалии. Виждаме ясно акrania и аненцефалия, холопрозенцефалия, омфалоцеле и гастрошизис, мегацистис, body stalk anomaly, някои тежки сърдечни малформации като синдром на хипопластично ляво сърце.



Източник: Личен архив

Освен това, в този прозорец се извършва скрининг за прееклампсия и плацентарна недостатъчност – чрез Доплерово изследване на маточните артерии в комбинация с майчини рискови фактори, средно артериално налягане и плацентарни биомаркери (PIGF). Това е изключително важно, защото при идентифициран висок риск, превенцията с ниски дози Aspirin (150 mg), започната в 12 г.с., намалява значително честотата на ранна прееклампсия. Тук говорим за реално променящо се обстоятелство в изхода на бременността.

Не на последно място – при многоплодна бременност именно в първи триместър определяме хорионалност и амнионалност с пълна сигурност. По-късно това става практически невъзможно, а тази информация диктува цялото последващо проследяване.

Прегледът във **втори триместър (19–22 г.с.)** е така нареченият „анатомичен преглед“ с най-висока чувствителност за откриване на структурни малформации.

Прегледът в **трети триместър (30–32 г.с.)** често бива пренебрегван, но е критично важен за функционалната оценка – растеж на плода, плацентарна функция, късно проявяващи се аномалии. Тук фокусът се измества от въпроса „има ли структурен дефект“ към въпроса „развива ли се бебето оптимално и достига ли необходимото количество кислород и хранителни вещества“.

При прегледа във втория триместър – извън емоцията, каква е реалната медицинска стойност на 3D изображението? Може ли след него да кажем, че бебето е „напълно здраво“?

Това е най-комплексният анатомичен преглед в цялата бременност. Оптималният интервал е 19–24 г.с., защото в този период плодът е достатъчно развит за добра визуализация на всички структури, но все още има достатъчно амниотична течност и пространство за маневриране. Чувствителността за откриване на големи структурни малформации варира между 60 и 90%, в зависимост от вида аномалия – например при тежките дефекти на ЦНС достига над 90%, докато при сърдечните малформации варира между 50 и 80% в зависимост от опыта на специалиста и качеството на апаратурата.

Що се отнася до триизмерното изображение – тук искам да внеса яснота, защото това е област на чести заблуди. Реалната диагностична работа се извършва в двуизмерен (2D) режим – именно с него се оценяват подробно сърцето, мозъкът, бъбреците и останалите системи. 3D и 4D са допълнителни, а не водещи методи. Те имат реална диагностична добавена стойност при определени ситуации – оценка на лицеви малформации (заешка уста, цепнато небце), скелетни дисплазии, дефекти на невралната тръба, аномалии на крайниците и пръстите. Освен това 3D изображението има и доказана психологическа стойност – пренаталната връзка с бебето, която се изгражда още преди раждането, е важна и не бива да бъде подценявана.

Сега – ключовият въпрос. Можем ли след нормална морфология да кажем, че бебето е „напълно здраво“? Отговорът ми винаги е

честен, дори когато е труден за приемане: не, не можем. Можем да кажем, че при настоящото изследване не се откриват структурни отклонения, които да попадат в обхвата на ултразвуковата диагностика. Това обаче не изключва: генетични синдроми без структурен израз, метаболитни заболявания, дефекти в слуха или зрението, отклонения в нервно-психичното развитие, късно проявяващи се аномалии, микроскопични или функционални дефекти.

Затова водя пациентките си с реалистична прозрачност — ехографията е мощен, но не всемогъщ инструмент. **Думите „всичко е наред към момента“ са по-точни и по-етични от думите „бебето е напълно здраво“.**



Източник: Личен архив

Защо последната морфология в 30–32 г.с. не е „по избор“?

В моята практика третата морфология е незаменима по три ясни причини.

Първо, оценката на плацентарната функция и растежа на плода. Голяма част от случаите на интраутеринно изоставане в растежа на плода (ИУРП/IUGR) се проявяват именно в третия триместър и тяхното навременно откриване чрез биометрия и Доплерови изследвания на пълна артерия, средна мозъчна артерия и ductus venosus е директно свързано с перинаталния изход. Закъснялото откриване на плацентарна дисфункция е една от

водещите причини за неблагоприятни изходи в иначе нискорискови бременности. Това е аргумент, който трябва да достигне до всяка бъдеща майка — не само до тези с „рискова“ бременност.

Второ, късно проявяващите се аномалии. Има цяла група малформации, които стават видими или диагностицируеми едва в третия триместър — микроцефалия, някои форми на хидроцефалия, ахондроплазия и други скелетни дисплазии, някои чревни обструкции, късни сърдечни функционални промени, кисти на мозъка, някои уринарни обструкции. Пропускането им означава пропуснати възможности за подготовка — за родилно отделение с подходящо неонатално покритие, за консултация с неонатолог, детски кардиолог или детски хирург преди раждането.

Трето, планирането на раждането. Прегледът дава съществена информация за позицията на плода, очакваното тегло, локализацията и зрелостта на плацентата, количеството амниотична течност — фактори, които пряко влияят на решението за начин и място на раждане. Откриването например на ниско разположена плацента или vasa previa в този етап може да предотврати тежки усложнения в родилната зала.

Има ли фактори, които пречат на добрата видимост, и как се справяте с тях?

Да, такива фактори има и те са обективни. Сред най-честите са: повишено майчино тегло (особено при BMI над 30), предходни абдоминални операции с белези по корема, предна имплантация на плацентата (която поглъща част от ултразвуковите вълни), малко количество амниотична течност (олигохидрамнион), неблагоприятна позиция на плода — например лице, обърнато към гръбначния стълб на майката, газове в червата, късна гестационна възраст, при която осификацията на черепните и гръдните кости създава акустична сянка.

В тези ситуации не приемаме компромис с диагностичното качество. Стратегиите ни са няколко: смяна на позицията на пациентката (странично положение, кратка разходка от 10–15 минути и връщане),

използване на трансвагинален подход когато е приложимо (особено в ранна бременност и за оценка на цервикс и долен сегмент), прилагане на хармонично изобразяване и регулиране на честотата на трансдюсера, разделяне на прегледа на няколко сесии в рамките на дни.

При персистираща ограничена визуализация, най-важното е честната комуникация с пациентката. Записваме изрично кои структури не са могли да бъдат оптимално визуализирани, какво е било оценено и какво остава за допроверяване, и насрочваме контролен преглед. **Никога не „затваряме очи“ пред непълна информация и никога не подписваме „нормална морфология“, когато в действителност определени структури не са били адекватно визуализирани. Това е въпрос на професионална етика и на сигурност за пациентката.**

Има ли научни доказателства за вреда от честото провеждане на ехографски прегледи? И колко често е „твърде често“?

Тази тема заслужава ясен и научно обоснован отговор, защото около нея се натрупват много митове.

Диагностичният ултразвук, прилаган съобразно международните стандарти, се смята за безопасен по време на бременност. Това твърдение се основава на над 50 години клиничен опит и многобройни мащабни проучвания, включително такива, които са изследвали ефектите от честата повторемост на прегледите. Към момента не съществуват надеждни научни данни за вреда от медицински индицирано диагностично ултразвуково изследване върху плода.

Двата теоретично възможни биологични ефекта са термичен (загряване на тъканите) и механичен (кавитация). Затова всички съвременни апарати показват в реално време два индекса — термичен (TI) и механичен (MI), които операторът наблюдава и поддържа в безопасните граници. Ние работим по принципа ALARA — „As Low As Reasonably Achievable“: използваме минимално необходимата мощност за минимално необходимото време, за да получим диагностично качествен образ. Какво да избягваме? На първо място — така

наречените „сувенирни“ или комерсиални 3D/4D записи без медицинска индикация, особено когато се извършват извън медицинско заведение, от неквалифициран персонал и с продължителна експозиция, само за получаване на запомнящ се видеоклип. Доплеровите изследвания в първи триместър се прилагат с особена съдържаност и само при ясна индикация, тъй като те имат най-висок термичен потенциал.

Колко често е „твърде често“? При нискорискова бременност стандартът от три специализирани прегледа (по един във всеки триместър), допълнени от проследяващите прегледи при акушер-гинеколога, е напълно достатъчен. При бременности с показания — близнаци, пациентки с предходни усложнения, открити аномалии, интраутеринна ретардация на плода, гестационен или прегестационен диабет — честотата нараства съобразно медицинската необходимост, и при тези прегледи няма доказана вреда от увеличена честота. Никога не настоявам за допълнителен преглед без ясна клинична индикация, но никога няма да отложам индициран преглед поради неоснователен страх.

Каква е успеваемостта на УЗ изследването за откриване на вродени генетични аномалии? Кой е случаят-предизвикателство, който няма да забравите?

Тук държа да направя важно разграничение, защото тези понятия често се смесват. Ултразвукът открива структурни аномалии, не директно генетични. Връзката между двете е важна, но не е еднозначна.



Източник: Личен архив



При тризомия 21 (синдром на Даун), комбинираният пренатален скрининг в първи триместър по протокол на FMF постига откриваемост от около 90–95% при 5% фалшиво позитивни резултати. С добавянето на неинвазивния пренатален тест (NIPT), откриваемостта вече надхвърля 99% за основните хромозомни аномалии – тризомии 21, 18 и 13. Важно е обаче да се подчертае, че NIPT е скринингов, а не диагностичен тест – окончателна диагноза дава единствено инвазивно изследване (хорионбиопсия или амниоцентеза) с генетичен анализ.

За структурните малформации общата откриваемост в специализираните центрове за фетална медицина е между 60 и 80% за всички значими аномалии, варираща от над 90% за големите ЦНС дефекти, до 50–70% за някои сложни сърдечни аномалии, и значително по-ниска за фини дефекти – малки междукamerни септални дефекти, някои уринарни обструкции, персистиращи артериални връзки. Има и цяла група генетични заболявания, които нямат структурен израз в плода – например синдром на чупливата X хромозома, муковисцидоза, спинална мускулна атрофия. Те се търсят чрез генетични, а не ехографски методи: предварително – чрез генетично изследване за носителство или директно – с генетично изследване при показания.

Затова когато говорим с пациентките, концепцията за „напълно нормална морфология“ винаги трябва да се представя в контекст – тя означава най-доброто, което можем да изключим с настоящия инструментариум, но не е равнозначна на гаранция за здраво дете. Моят подход е винаги: максимална информираност, без излишно тревожение, но и без фалшиво успокоение.

Що се отнася до случая, който няма да забравя – има един, който ме научи на дълбочината на смисъла на думата „мултидисциплинарност“ в нашата работа.

Случаят беше свързан с бременност при млада пациентка с екстрофия на пикочен мехур (което е вродена аномалия). Дамата беше преминала през множество оперативни корекции в живота и беше с изкуствено създаден пикочен мехур, който тя дренира самостоятелно. Самата представа за бременност при такава променена анатомия беше сериозно клинично предизвикателство. Първотриместърният скрининг още от старта показва висок риск за прееклампсия и интраутеринно изоставане в растежа.

Практически променените анатомични параметри на маточната шийка поради предходните интервенции, наложиха ранно поставяне на цервикален песар още в 15 г.с. Оттам нататък всяка седмица беше едновременно проследяване на растежа, оценка за белези на прееклампсия и мониторинг за заплашващо преждевременно раждане. Тази бременност изискваше повече консултации, повече сесии и повече безсънни нощи от която и да е друга, която съм водила. Завърши в 31 г.с. със спешно цезарово сечение по повод генитално кървене с неясен непосредствен произход, с раждането на момченце с тегло 760 грама.

Този случай ме връща към една мисъл, с която често започвам деня си: **феталната медицина не е само инструменти и протоколи.** Тя е специалност на дълготрайното проследяване, на доверието между лекар и пациентка, на способността да се вземе сложно решение в правилния момент. **Апаратурата ни дава очите – но опитът, екипът и човешкото отношение са това, което прави разликата.**



По-бързи отговори. По-добри решения. Когато всяка минута е от значение.



Synmed Bulgaria Ltd.
synmed.bg

Синдромното тестване QIAstat-Dx предоставя цялостни резултати за около един час — подпомагайки уверени решения както за пациенти, така и за клиницисти.

За контакт:
тел. +359893017261
marieta.damyanova@synmed-eu.com

Когато симптомите са неясни, чакането на отговори може да забави правилното лечение. QIAstat-Dx помага на медицинските специалисти бързо и точно да идентифицират инфекциозните причини — така пациентите могат да получат подходящото лечение по-рано. Чрез синдромно тестване множество патогени, които могат да причиняват сходни симптоми, се анализират едновременно, което намалява несигурността и позволява по-бързи клинични решения.



QIAstat-Dx Респираторен панел
(включително SARS-CoV-2)
→ Подпомага бързата диагноза на респираторни инфекции с множество вирусни и бактериални таргети



QIAstat-Dx Панел за менингит/енцефалит
→ Идентифицира бактериални, вирусни и гъбични таргети от ликвор (CSF), подпомагайки спешни клинични решения



QIAstat-Dx Гастроинтестинален панел 2
→ Открива широк спектър от патогени, причиняващи инфекциозен гастроентерит



Инфекции на кръвния поток (скорошно разширение)
QIAstat-Dx BCID GPF Plus AMR панел
→ Открива патогени и маркери за антимикробна резистентност за около един час



Научете повече за синдромното тестване. Посетете www.qiagen.com

Търговски марки: QIAGEN®, Sample to Insight®, QIAcuityDx® (QIAGEN Group). Регистрирани имена, търговски марки и др., използвани в този документ, дори когато не са специално маркирани, могат да бъдат защитени по закон. © 2025 QIAGEN, всички права запазени.

Ordering www.qiagen.com/shop | Technical Support www.support.qiagen.com | Website www.qiagen.com

Феталната ехокардиография – Защо, Кога, Къде

Подготвил интервюто: Емилия Николова, дб
май 2026 г.



Доц. Румен Маринов, дм

Медицински Университет – София.

Консултант по Фетална кардиология, Специалист Детска кардиология – неинвазивна диагностика, Специалист Педиатрия.

Част от екипа на Клиника по Сърдечно-съдова хирургия и Инвазивна кардиология – Болница „Света Екатерина“ – София. Участвал в множество специализации и международни участия по Фетална кардиология.

Има над 70 публикации в лицензирани български и международни списания.

Съвременната медицина позволява диагностициране на голяма част от аномалиите на плода по време на вътреутробното развитие. Най-честите вродени аномалии са вродените сърдечни малформации (ВСМ). Честотата е около 8:1000 – или едно на 108 деца се ражда с вродено сърдечно заболяване. Установяването на тези състояния по време на бременността става чрез фетална ехокардиография, при която с помощта на ултразвук се изследват структурата и функцията на сърцето на плода.

Доц. Маринов, при стандартната фетална морфология се оглеждат четирите кухни на сърцето. Кога обаче това не е достатъчно и се налага високоспециализирана фетална ехокардиография?

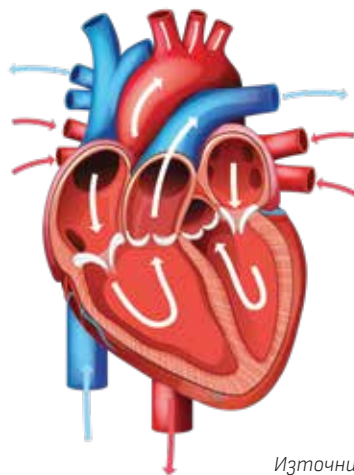
За съжаление, част от вродените сърдечни пороци имат напълно нормален четирикухинен образ на сърцето и това е предпоставка да останат неразпознати при рутинен АГ скрининг. Такива заболявания са транспозицията на големите артерии, тетралогията на Фало, някои видове междукамерни септални дефекти, коарктацията на аортата и редица други заболявания.

Единственият начин да не се пропусне заболяване на сърцето е т.нар. СЕГМЕНТЕН ПОДХОД – разглеждане на сърцето в неговата цялост, разположение, взаимовръзки с прилежащите и отводящите кръвоносни

съдове, взаимовръзки с останалите органи на гръдния кош, корема и цялостната големина и разположение на сърцето.

Това е един сложен комплекс от връзки, които дават сърдечната анатомия и хемодинамика (кръвоток) в тяхната цялост. Анализът на тези два компонента позволява да не останат „скрити“ сърдечни заболявания.

Някои от сърдечните заболявания „еволюират“ и могат да бъдат открити късно – дори и в третия триместър. Това са основно лезиите на семилунарните клапи (аортна и пулмонална), коарктацията на аортата, някои малки мускулни междукамерни дефекти, аномалии на белодробните вени и др. Отново „ключът към диагнозата“, се крие в последователната и правилната оценка на феталното сърце при основния преглед (морфология) през втори триместър.



Източник: Magnific

Кога е най-подходящото време за детайлно изследване на сърцето на плода и могат ли някои дефекти да се проявят едва в третия триместър?

Сърцето на бебето може да бъде изследвано още през 12-та гестационна седмица и част от тежките сърдечни пороци могат да бъдат открити през този ранен период на бременността. Тъй като в 12-та седмица сърцето на плода е много малко, най-често не може да бъде поставена точната диагноза, но при съмнение за сърдечен порок ще препоръчаме ранна фетална ехокардиография през 16-та гестационна седмица. Тогава размерът на сърцето позволява по-детайлно анализиране.

Най-подходящият момент за ехокардиография е след завършена 20-22-ра гестационна седмица. В този момент сърцето е достатъчно голям размер, за да може да бъде разгледано подробно и добре подготвеният специалист – фетален морфолог би могъл да открие около 80% от вродените сърдечни пороци.

Кои са най-честите фетални сърдечни малформации, които откривате? Кои от тях могат да бъдат коригирани след раждането?

Честотата и разпределението на ВСМ са строго дефинирани – водещи са междукамерните септални дефекти, клапните стенози, тетралогията на Фало, дясната камера с двоен изход, транспозицията на големите артерии и т.н. – в низходящ ред. Независимо от честотата – всяко от заболяванията „идва от неизвестното“, т.е. идва от едно

привидно нормално до момента изследване на бебето. Понякога насочващите белези са изключително дискретни – пропускане (инсуфициенция) през някоя от клапите на сърцето, разминаване в големината на клапите и сърдечните кухини – предсърдия и камери, невъзможност да се види сърцето на нормалното му място и много други.

На практика – всички сърдечни дефекти, с изключение на синдрома на Хипопластичното ляво сърце, се оперират с добра прогноза след раждането.

Понякога са необходими многоетапни операции – респ. интервенции върху сърцето. Целта е да се наподоби и възстанови в максимална степен нормалното двукамерно кръвообращение.

Ролята на феталния кардиолог е да направи връзката с цялостната анатомия и кръвообращение и да отхвърли или потвърди наличната сърдечна увреда.

След диагнозата, следващата важна стъпка е генетичното изследване и на трето място – прогнозата на пациента.

На практика извършването на пренатално генетично изследване за поставяне на диагноза е задължително при откриването на сърдечен дефект при плода. Това изследване дава първопричината и повлиява на решението на наблюдаващия клиничен специалист – респ. прогнозата на всеки случай с вродено сърдечно заболяване на фетуса.

Прогнозата е цялостен и многостранен процес, който се формира на различните етапи от диагностиката. Той обхваща преценката за необходимостта от сърдечна операция



Източник: Magnific

след раждането и/или интервенция, както и консултация на семейството с детски сърдечен хирург и не на последно място с психолог.

Решението дали ще продължи бременността, идва едва след това, когато са извървени всички етапи – от диагнозата до прогнозата на случая.

Ако се установи сърдечен дефект, колко голям е рискът това да е свързано с генетичен синдром (като например Синдром на Даун или синдром на DiGeorge)? Колко често във Вашата практика се срещате с малформации с доказан генетичен дефект – каквито са тези от групата на RASопатиите?

Генетичните аномалии са чести – DiGeorge синдром, тризомия 21, тризомия 18, тризомия 13, като наличието им определено влошава прогнозата на всеки случай и изисква намеса от специалист по клинична генетика.

Наличието на хемодинамично значима (респ. тежка ВСМ), а много често и само наличието на ВСМ е АБСОЛЮТНА ИНДИКАЦИЯ за извършването на генетично изследване. Процесът е сложен и изисква най-често инвазивно изследване – амниоцентеза. В последните години неинвазивните пренатални тестове (НИПТ) също станаха рутинен „помощник“ в генетичната диагностика, но е необходимо резултатът им да бъде много внимателно интерпретиран и дискутиран от лекар – генетик. Понякога тези тестове имат несъвършенства и са само насочващ етап в диагностиката.

Какви сърдечни промени могат да бъдат резултат от вътреутробни инфекции и какви са препоръчителните изследвания?

Понякога освен генетичните фактори – ранните фетални инфекции (основно Рубеола, Токсоплазмоза и Листериоза) увреждат сърцето и други органи на плода. Съществуват сърдечни заболявания, които по правило изискват вирусологично изследване при откриването им (напр. пулмоналната стеноза понякога е резултат от ранна вътреутробна рубеола инфекция).



Източник: Magnific

Може ли откриването на сърдечен проблем при плода да се отрази върху плана за раждане? Възможно ли е родоразрешението да се случи в специализирана кардиохирургична болница при такива случаи?

Правилното „водене“ на бременността и раждането е от жизненоважно значение за плода. Обикновено при такива семейства се провежда консултация с детски сърдечен хирург – много преди раждането. Дискутират се всички аспекти на спешност, възможните усложнения, воденето на операция, следоперативният период и така нататък.

Раждането на тези деца е в специализирана клиника с високо ниво на компетентност на акушер-гинекологичните и неонатологичните екипи.

В последните години всички фетуси с ВСМ се категоризират в т.нар. „рискови групи“ като според нивото на риска и тежестта на ВСМ, се предприемат конкретни стъпки – оперативно родоразрешение, включване на животоспасяващи лекарства, незабавни интервенции веднага след раждането, и не на последно място – оперативно лечение.

Целта е ясна и тя е само една – постигане на пълно по възможност оздравяване на детето и неговото семейство (тъй като заболяването на детето неизбежно се превръща в част от житейския път на цялото семейство).

Каква е прогнозата за качеството на живот и по Ваши наблюдения какъв процент от децата с вродени сърдечни малформации водят напълно нормален и активен живот след операцията?

Преди около 200 години един лекар от Марсилия – Етиен Луи Фало нарича вродените сърдечни малформации “Безнадеждни безсмислици”. Тези деца доскоро нямаха перспектива за пълноценен като продължителност и качество живот. Напредъкът на феталната морфология, новите генетични тестове, разширените възможности за пренатална диагностика и терапия, както и почти необятните възможности за лечение след раждането (консервативно, интервенционално и хирургично) промениха към по-добро съдбата на

тези деца и млади хора. От изключително висок процент на ранна детска смъртност, преди по-малко от половин век, понастоящем тези деца оживяват, лекуват се, израстват и се интегрират успешно в обществото. Много от тях вече имат семейства и вървят по своя житейски път.

Нерешените въпроси са много и от всякакъв аспект – нуждата от непрекъснатото медицинско наблюдение и лечение, подобряване на терапевтичните стратегии, социалната интеграция, психо-социалното благополучие и качеството на живот на тези деца. Много от тях имат нужда от непрекъсната подкрепа по своя житейски и човешки път и ние всички – като лекари, като познание и като общество, сме до тях.

При всяка фетална морфология на плода специалистите акушер-гинеколози извършват оценка на сърцето на плода. Всички бебета, при които бива открита аномалия, се насочват към детски кардиолог за оценка и прогноза. При някои бременности рискът от вродените сърдечни малформации при плода е по-висок, поради което се препоръчва специализирано изследване от детски кардиолог – независимо от липсата на аномалии при рутинния АГ скрининг.

Рискови групи са:

- случаи на ВСМ в семейството (родители или деца с ВСМ);
- нарушения в сърдечния ритъм;
- диабет на майката;
- автоимунни заболявания;
- напреднала възраст на родителите;
- доказано генетично заболяване;
- неясно изоставане и много други.

Дори при нормален резултат от феталната морфология, тези пациентки се насочват за консултация с детски кардиолог.

Въпреки това липса на фамиленост и познати рискови фактори има при около 70% от родените с ВСМ. Затова феталната ехокардиография е желателна при всяка бременна.

Феталната ехокардиография установява структурните аномалии на сърцето (ВСМ), нарушенията в сърдечния ритъм (аритмии) и нарушенията на сърдечната функция.

Жизненоважно за плода е да се установи и цялостно да се уточни феталната хемодинамика и връзката майка-плод, кръвообращението от и към плацентата, пъпната връв, цялостната майчино – фетална циркулация.

За съжаление някои сърдечни аномалии, като леки клапни лезии, малки дефекти на камерната или предсърдната преграда и др., е възможно да не се установят пренатално.

Феталната ехокардиография дава важна информация и представлява основа за изграждане на поведение и по-нататъшна детайлна оценка на сърцето на бебето след раждането. При откриване на ВСМ родителите, детският кардиолог и гинекологът дискутират перспективите и изхода на бременността. В тези случаи планирането на мястото и начина на родоразрешение е от особено значение, ако предстои сърдечна операция.

Усложнения по време на бременност – в главната роля: МОЗАЙКИ И АНЕУПЛОИДИИ при плода

Подготвил интервюто: Силвия Андонова, дб
май 2026 г.



Д-р Славяна Галева, дм е специалист акушер-гинеколог и дипломиран специалист в областта на майчино-фетална медицина. Притежава образователна и научна степен „доктор“ (PhD) в професионално направление „Медицина“, научна специалност „Акушерство и гинекология“. Началник е на отделението по Фетална медицина към Втора САГБАЛ "Шейново".

Има завършена специализация по фетална медицина и диплома за компетентност при проф. Кипрос Николаидес и проф. Ранджит Аколекар в King's College Hospital, Лондон, Великобритания. Научен сътрудник е при провеждането на проучвания в областта на скрининг и превенция на хромозомни заболявания, прееклампсия, преждевременно раждане, фетална ретардация и мъртвораждаемост. Автор и съавтор на статии, свързани с неинвазивна пренатална диагностика чрез свободна ДНК в майчина кръв.

Създател на форум Collegium Medicum. Част от екипа, съставил първия форум по фетална медицина за Източна, Централна и Южна Африка.

Д-р Галева, какво представляват анеуплоидиите и кои са най-честите форми, с които се срещате в практиката си като специалист по майчино-фетална медицина?

Анеуплоидиите представляват числови хромозомни аномалии, при които е налице отклонение от нормалния брой хромозоми в човешкия кариотип. **Вместо стандартните 46 хромозоми, при тези състояния има една допълнителна или липсваща хромозома, което води до генетичен дисбаланс с различна клинична изява. Най-честият механизъм за възникването им е грешка при клетъчното делене, като рискът се увеличава с напредване на майчината възраст.**

В практиката си като специалист по майчино-фетална медицина най-често се срещам с тризомия 21 – синдром на Даун, който е и първото генетично заболяване, за което се въвежда пренатален скрининг. Фенотипната проява на заболяването е описана още през 1860 г. от Джон Лангдън Даун, а близо век по-късно френският генетик Жером Жан Люи Мари Лежон установява причината – наличието на допълнителна 21-ва хромозома.

Историята на д-р Лежон е особено показателна за развитието на съвременната пренатална диагностика. Неговата първоначална цел е била да открие лечение на заболяването, но с навлизането на диагностичните възможности се отваря и друг път – този на прекъсването на бременности при установена анеуплоидия. Лежон, дълбоко вярващ човек, остава критичен към тази посока. Той е смятал, че истинският отговор на подобни състояния е в грижата за пациента и в съхраняването на човешката емпатия, смирение и доброта. **Според него начинът, по който обществото се отнася към най-уязвимите, е показателен за неговата морална зрялост.**

Признание за живота и убежденията му идва и от Католическата църква – на 21 януари 2021 г. папа Франциск го обявява за „достопочтен“ (venerable), с което се признават неговите добродетели и се поставя важна стъпка в процеса на канонизация. Това допълнително подчертава влиянието му не само като учен, но и като личност с ясно изразена етична позиция.

Освен тризомия 21, в практиката се срещат и други анеуплоидии, като тризомия 18 (синдром на Едуардс) и тризомия 13 (синдром на Патау), които са с много по-тежка клинична картина и висока перинатална смъртност. По-рядко, но също значими, са анеуплоидиите на половите хромозоми, като синдром на Търнър и синдром на Клайнфелтер, които често имат по-лека или вариабилна изява.

Днес разполагаме с изключително напреднали методи за ранно откриване на тези състояния, но заедно с това стои и отговорността как ще използваме тази информация – не само като лекари, но и като общество. Именно тук медицината се среща с етиката и човешките ценности.

Кои са „меките маркери“ в ехографията, които могат да насочат лекаря към съмнение за хромозомна аномалия, дори при добър резултат от кръвен тест?

„Меките маркери“ в ехографията представляват фини, често преходни ултразвукови находки, които сами по себе си не са структурни малформации, но могат да бъдат асоциирани с повишен риск от хромозомни аномалии. **Те имат особено значение в клиничната практика, тъй като понякога са единствената насока към подлежаща генетична патология, дори при нормален резултат от биохимичен скрининг или неинвазивен пренатален тест.**

Най-често обсъжданите меки маркери включват увеличена нухална транслуценция в първи триместър или задебелена нухална гънка във втори триместър, които остават едни от най-силните ехографски индикатори за анеуплоидии, особено за тризомия 21. Други често срещани находки са наличието на ехогенен интракардиален фокус, който обикновено се локализира в лявата камера на сърцето, както и хиперехогенни чревни бримки, което може да бъде свързано не само с хромозомни аномалии, но и с инфекции или муковисцидоза.

Към меките маркери се отнасят още късата бедрена кост, която може да бъде индиректен белег за фетален дисморфизъм, както и лека пиелектазия – дилатация на бъбречното

легенче. От особено значение е и липсата или хипоплазията на носната кост, която има висока асоциация със синдром на Даун, особено в първи триместър.

Важно е да се подчертае, че **изолираните меки маркери, особено при нискорисков резултат от NIPT, обикновено имат ограничена клинична значимост.** Въпреки това, при наличие на повече от един маркер или в комбинация с други рискови фактори, те могат да променят индивидуалната оценка на риска и да наложат допълнителна диагностика, включително обсъждане на инвазивно изследване.

В този смисъл интерпретацията на меките маркери изисква опит и интегриран подход, при който ехографската находка не се разглежда изолирано, а в контекста на всички налични данни за бременността.



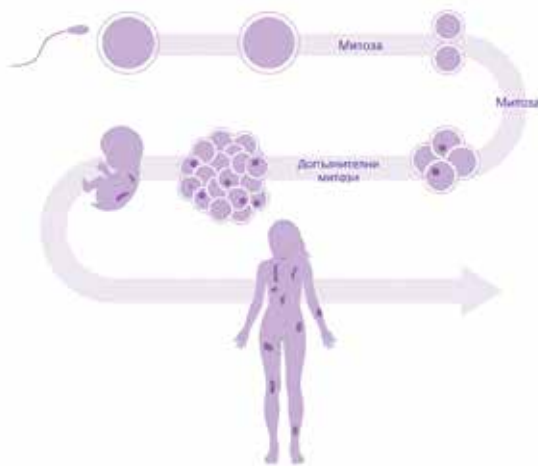
Източник: Magnific

Какво означава терминът „генетичен мозаицизъм“ и защо той е толкова голямо предизвикателство за диагностиката по време на бременност?

Терминът „генетичен мозаицизъм“ означава състояние, при което в един и същ организъм съществуват **две или повече клетъчни линии с различен генетичен състав**, произхождащи от една-единствена оплодена яйцеклетка. С други думи, част от клетките са с нормален кариотип, а други носят хромозомна или генетична аномалия.

Исторически принос към разбирането на този феномен има генетикът Curt Stern. През 1936 г. той доказва, че генетична рекомбинация може да настъпва и по време на митозата, а не само при мейозата. Това откритие поставя основите на концепцията за т.нар. соматичен

мозаицизъм — наличието на различни генетични клетъчни линии в един организъм. Мозаицизмът възниква в резултат на грешка при клетъчното делене след оплождаването, което означава, че аномалията няма да бъде налице във всички клетки, а само в определен процент от тях. Именно този процент и разпределението на засегнатите клетки в различните тъкани определят клиничната изява — от напълно безсимптомно протичане до тежки аномалии.



В контекста на пренаталната диагностика мозаицизмът е особено голямо предизвикателство по няколко причини.

- На първо място, различните диагностични методи изследват различни популации клетки. Например, неинвазивното пренатално тестване анализира свободна фетална ДНК, която произхожда основно от плацентата, а не директно от плода. Това може да доведе до т.нар. *ограничен плацентарен мозаицизъм*, при който плацентата носи анеуплоидия, а плодът е генетично нормален — или обратното.
- На второ място, дори при инвазивни методи като хорионбиопсия или амниоцентеза, съществува риск изследваната проба да не отразява точно реалното състояние на плода, ако мозаицизмът е ограничен до определени тъкани. Това създава диагностични дилеми и понякога налага допълнителни изследвания или проследяване.
- На трето място, интерпретацията на резултатите при мозаицизъм е значително по-сложна, тъй като е трудно да се предвиди клиничният изход. Два плода със сходен

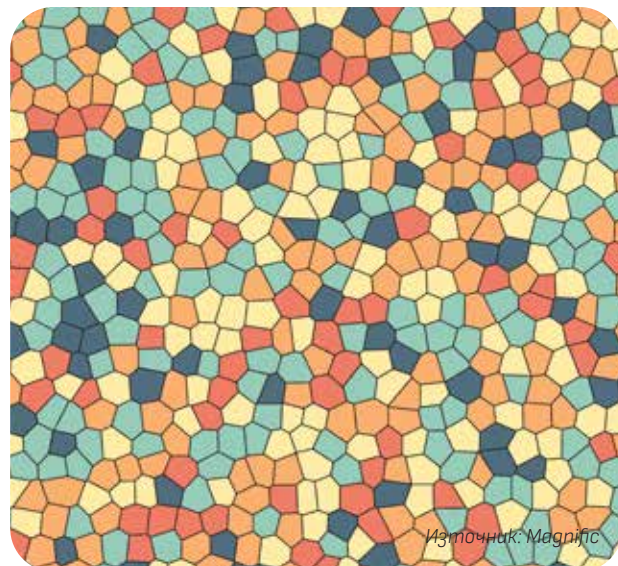
процент мозаицизъм могат да имат напълно различна прогноза в зависимост от това кои органи и тъкани са засегнати.

Поради всички тези особености генетичният мозаицизъм изисква индивидуализиран подход, мултидисциплинарна оценка и внимателно генетично консултиране, за да се предостави максимално точна и балансирана информация на бъдещите родители.

Защо амниоцентезата е приета за „златен стандарт“ при съмнение за мозаицизъм и защо тя е по-надеждна от хорионбиопсията?

Амниоцентезата се приема за „златен стандарт“ при съмнение за мозаицизъм, защото **предоставя най-близка до реалното състояние на плода генетична информация**. Основната причина е, че при този метод се изследват клетки от амниотичната течност, които произхождат директно от плода — предимно от кожата, пикочните пътища и дихателния епител. Това значително увеличава вероятността анализът да отразява действителния фетален кариотип (т.е. хромозомния набор на плода).

Амниоцентезата има още едно предимство — тя позволява по-прецизна оценка на степента на мозаицизъм, тъй като анализира по-широко представена клетъчна популация. Освен това резултатите от нея са по-добре корелирани с клиничната изява на плода, което е от съществено значение при консултирането на родителите.



Източник: Medgatis

В този смисъл изборът на диагностичен подход не е въпрос на конкуренция между методите, а на правилна последователност и интерпретация – като крайната цел винаги е максимална точност и сигурност за пациента.

Важно е да се подчертае, че въпреки статута си на „златен стандарт“, **амниоцентезата не е абсолютно безгрешен метод, особено когато става дума за фетален мозаицизъм!**

Съществуват ситуации, при които дори при реално наличен мозаицизъм в плода, амниоцентезата може да даде нормален резултат. Това се дължи на факта, че изследваните клетки в амниотичната течност представляват само определена популация фетални клетки, които не винаги отразяват равномерно всички тъкани на организма.

Съществува и обратната хипотеза – амниоцентезата може да открие мозаицизъм, който реално е с ограничено клинично значение, ако аномалната линия не засяга критични тъкани. Това допълнително усложнява интерпретацията и консултирането.

Поради тези причини, при съмнение за мозаицизъм, резултатът от амниоцентезата винаги трябва да се разглежда в контекста на ехографската находка, клиничните данни и евентуално допълнителни генетични изследвания. В някои случаи може да се наложи разширен анализ (например с по-чувствителни молекулярни техники) или дори постнатално уточняване.

Това е именно една от причините мозаицизмът да остава едно от най-големите диагностични предизвикателства в съвременната пренатална медицина – той поставя граници пред възможностите дори на най-надеждните методи и изисква изключително внимателен, индивидуализиран подход.

Какво е Вашето мнение за новите технологии в генетиката, които все повече навлизат в практиката?

Новите технологии в генетиката променят фундаментално начина, по който мислим за пренаталната диагностика, и безспорно са едно от най-значимите постижения в съвременната майчино-фетална медицина. Моето мнение е ясно – **това са изключително мощни инструменти, които вече подобряват качеството на грижата, но изискват зрялост в приложението и интерпретацията.**

От друга страна, навлизането на по-широко-спектърни технологии като микрочип анализ (array-CGH) и секвениране от ново поколение (NGS) отвори възможност да откриваме субмикроскопски хромозомни изменения и моногенни заболявания, които преди оставаха извън обсега на стандартната диагностика. Това е огромна стъпка напред, особено при случаи с фетални аномалии и неясна ехографска находка.

Но с този напредък идват и нови предизвикателства. **Колкото повече информация получаваме, толкова по-често се сблъскваме с**



Източник: Magnific

резултати с неясно клинично значение. Това може да създаде значително напрежение за родителите и изисква много внимателно генетично консултиране. Не всяка открита генетична промяна означава заболяване, и именно тук ролята на специалиста е ключова.

Друг съществен аспект е рискът от „свръхдиагностика“ – откриване на находки, които никога не биха имали клинична изява, но водят до тревожност и понякога до трудни решения. Това поставя и важни етични въпроси – докъде трябва да стигаме в търсенето на информация и какво реално е полезно за пациента.

В крайна сметка, моето убеждение е, че технологиите сами по себе си не са нито „добри“, нито „лоши“ – решаващо е как ги използваме. Най-добрият подход остава балансираният: интеграция на генетичните данни с ехографската оценка, клиничния контекст и индивидуалния риск. Само така можем да превърнем огромния потенциал на тези методи в реална полза за пациентите, без да ги поставяме в ситуация на излишна несигурност.

Каква е ролята на лекаря при предоставяне на информация за установена рядка хромозомна аномалия при плода, особено такава, за която медицината няма достатъчно данни с оглед на дългосрочната прогноза? Подкрепата за семейството в тези случаи е толкова важна, независимо от решението, което ще вземат за бременността.

В практиката си много често се срещам с пациенти от различни етноси, култури и религиозни общности, и това неизбежно оказва влияние върху начина, по който те възприемат информацията и вземат решения. Медицинските факти са едни и същи, но тяхната интерпретация и тежестта, която им се придава, могат да бъдат коренно различни в зависимост от ценностната система на семейството.

При хора с дълбока религиозна вяра често наблюдавам един по-различен тип приемане на ситуацията. За тях изпитанията не се възприемат единствено като трагедия, а и като част от по-голям смисъл – като нещо,

което има духовно измерение. В тези случаи детето, независимо от диагнозата, се приема преди всичко като плод на любовта им, като дар, а не като „проблем“, който трябва да бъде решен. Това не прави решенията им по-лесни, но ги прави по-вътрешно устойчиви.

Особено силно ме е впечатлил случай с двойка от Нигерия, която демонстрира изключителна мъдрост и достойнство в един изключително труден момент. Начинът, по който те приеха диагнозата – без гняв, без обвинения, с дълбока вяра и взаимна подкрепа, беше пример за човешка зрялост, който трудно се забравя. Това са моменти, които напомнят, че медицината не е само наука, а и среща с различни човешки светове.

Разбира се, културата и възпитанието също играят ключова роля. В съвременното общество все по-често се наблюдава поставяне на „Аза“ в центъра – стремеж към контрол, непримиримост към несъвършенството и понякога нежелание да се поеме тежестта на грижата за другия. Това също влияе върху решенията, които семействата взимат, и посоката, в която се движат.

Затова ролята на лекаря не е просто да предостави информация, а да разбере контекста, в който тя ще бъде приета. Само така можем да бъдем истински полезни – като съчетаем медицинската експертиза с уважение към личния свят на пациентите и техния начин да придават смисъл на случващото се.



Д-р Славяно Галева и акушерка Йорданка Топалова

ПРЕНАТАЛНА ДИАГНОСТИКА

ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ В



НИПТ / NIPT

Скрининг след 10 г.с. в майчина кръв за наличие на анеуплоидии по хромозоми 21, 18, 13, X, Y и гр.



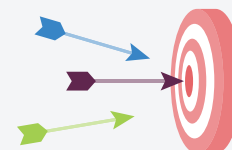
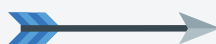
АНЕУПЛОИДИИ

ДНК анализ за най-честите хромозомни анеуплоидии – касаещи хромозоми 21, 18, 13, X, Y; 9, 14, 15, 16, 22



CHROMOSEQ

Детектиране с NGS технология на патогенни бройни вариации по целия геном



МОНОГЕННИ БОЛЕСТИ

Анализ за патогенни варианти (точкови мутации, малки делеции или дупликации) в конкретен ген



WES – TRIO express

Екзомен NGS анализ в кодиращите региони на генома при фетус, майка и баща



MLPA – ДНК МЕТИЛИРАНЕ

Определяне на метилационен статус в конкретни региони от генома, асоциирани с определени синдромни състояния

„Да“ или „Не“? Изкуственият интелект и ChatGPT при проследяване на бременност – достъпност срещу надеждност

Подготвил интервюто: Анастасия Орманджиева, дб
юни 2026 г.



Д-р Борис Стоилов е акушер-гинеколог и консултант по фетална медицина. Специализирал е фетална медицина в King's College Hospital, Лондон, при проф. Кипрос Николаидис, световен пионер в областта на пренаталната диагностика и майчино-феталната медицина.

Той е управител на Центъра по Майчино-Фетална Медицина гр. Пловдив, главен асистент в Медицински университет – Пловдив и лекар в Отделението по патологична бременност към УМБАЛ „Св. Георги“. Д-р Стоилов е и ръководител на Академията по пренатална медицина – образователна инициатива, насочена към развитие на съвременната пренатална диагностика и повишаване на професионалната квалификация в областта на акушерството и феталната медицина.

Д-р Стоилов, живеем във време, в което ChatGPT вече е на един клик разстояние и дава мигновени отговори. А дори се опитва да бъде забавен! Кои според Вас са най-големите рискове, когато бременната жена използва чатбота вместо консултация с лекар?

ChatGPT и другите платформи, базирани на изкуствен интелект, вече са изключително развити и могат да предоставят много задълбочена информация. Това до голяма степен е нож с две остриета.

Няма да скрия, че самият аз използвам ChatGPT ежедневно, както в работата си, така и в личния си живот. Понякога един интелигентен разговор с него може да бъде не само полезен, но и приятен. Ако трябва да сравня ChatGPT с част от социалните мрежи, където често се споделят мнения, основани повече на емоции, отколкото на научни доказателства, бих предпочел хората да използват ChatGPT.

Но в крайна сметка ChatGPT не е човек, а е софтуер, който ни помага да достигнем по-бързо до големи обеми информация. Той не изпитва емоции и не притежава човешка емпатия. А именно емпатията и личният контакт са част от онова, което прави медицината не просто наука, а и изкуство.

Разговорът лице в лице между лекар и пациент е нещо съвсем различно. По време на една консултация ние не само задаваме въпроси, но и

анализираме отговорите. Наблюдаваме пациента, начина, по който изглежда, поведението му, нюансите в оплакванията му. Понякога именно тези детайли ни насочват към диагноза или към необходимостта от допълнителни изследвания.

Изкуственият интелект може да анализира много добре информацията, която получава, но не може сам да събере всички важни детайли. Той не може да извърши преглед, да направи ехография или да оцени цялостното състояние на пациента.

Затова бих казал, че ChatGPT е изключително полезен инструмент в ръцете на човек, който знае кога и как да го използва. Предизвикателството идва тогава, когато потребителят не знае кои факти са важни, каква информация да предостави или как да интерпретира получения отговор. В такива ситуации рискът от погрешни изводи и изкривяване на информацията става съвсем реален.

Споменахме „чувството за хумор“ на ChatGPT, но какво да кажем за „халюцинациите“ при AI? Предвид това, че той понякога си измисля „факти“, какви са най-големите рискове при прилагането на съветите му в медицината?

Да, разговарял съм с ChatGPT и понякога тези разговори могат да бъдат доста интригуващи. Добре е да сме наясно, че

изкуственият интелект не е безгрешен! Известен факт е, че понякога той може да генерира неточна информация или да представя предположения като факти. Това явление се нарича „халюцинация“ на AI. Като човек, който използва подобни платформи, съм забелязвал такива отклонения. Те невинаги са очевидни, напротив – понякога звучат напълно логично и убедително, което ги прави още по-коварни.

Особено в медицината това е сериозно предизвикателство. Ако човек не чете внимателно, не проверява източниците и не оценява критично получената информация, съществува риск да приеме неточен отговор за достоверен факт.

Затова според мен изкуственият интелект не бива да се използва като инструмент за поставяне на диагноза или вземане на самостоятелни медицински решения. Истинската му стойност е другаде – в способността му бързо да събира, структурира, резюмира и обединява огромни обеми информация.

Но и тогава има едно важно условие: получените данни трябва да бъдат проверени, както от самия потребител, така и от клинициста, когато става въпрос за медицински решения. В медицината скоростта е ценна, но точността винаги е по-важна.



Източник: Magnific

ChatGPT дава съвети без да познава медицинската история на пациентката, кръвните изследвания и генетичния ѝ профил. Защо контекстът е „всичко“ в акушерството?

Контекстът е всичко в медицината, а може би още повече в акушерството и феталната медицина. Добрият специалист се различава от посредствения не само по знанията си, а по способността да забелязва детайлите. Именно малките отклонения, фините промени и на пръв поглед незначителните особености често насочват мисленето ни в правилната посока.

Тези детайли ни помагат да изградим по-прецизен диференциално-диагностичен план, да оценим по-точно риска и да изберем най-подходящото поведение за конкретния пациент. Понякога една стойност от лабораторно изследване, един ехографски белег или дори нещо в начина, по който пациентът описва симптомите си, може да промени цялостната клинична картина.

Ето защо не съществуват две напълно еднакви бременности. Всяка пациентка носи своя собствена медицинска история, рискови фактори, генетични особености и индивидуален контекст.

Често казваме, че дяволът се крие в детайлите. В медицината това не е просто поговорка, а ежедневна реалност. Именно в детайлите много често се крие разликата между добрата диагноза и пропуснатата диагноза, между правилното решение и грешката.

В медицината детайлите не са подробности, те често са диагнозата.

Вече са налични софтуери с AI, които доста успешно помагат на лекарите, включително и при феталната морфология. Смятате ли, че тази намеса на изкуствения интелект в ехографията би подобрила откриването на аномалии при плода?

Да, изкуственият интелект навлиза все по-сериозно в медицината и феталната медицина не прави изключение. На последната Академия по пренатална медицина, проф. Николаидес сподели, че се изгражда самостоятелна структура, която ще бъде

фокусирана именно върху развитието и приложението на изкуствения интелект във феталната медицина. Самият този факт показва колко сериозно се възприема потенциалът на технологията от световните лидери в нашата област.

Смятам, че това е част от бъдещето и няма как да се скрием от него. Въпросът не е дали изкуственият интелект ще навлезе в медицината, а как ще го използваме. Точно затова трябва да подхождаме с ентузиазъм, но и с критично мислене. Всяка нова технология носи огромни възможности, но и нови рискове. В областта на ехографията и феталната морфология AI има потенциала да подобри стандартизацията на изследванията, да подпомогне разпознаването на определени аномалии и да намали вероятността от пропускане на важни находки. Това обаче не отменя необходимостта от опитен специалист, който да интерпретира информацията в клиничен контекст и да вземе окончателното решение.

Не вярвам, че изкуственият интелект ще замени лекаря. Но съм убеден, че лекарят, който умее да използва изкуствения интелект разумно и критично, ще има сериозно предимство пред този, който отказва да го използва.

Затова бих перифразирал популярното твърдение по следния начин: **изкуственият интелект няма да замени лекаря, но лекарят, който използва добре изкуствения интелект, вероятно ще замени този, който не го използва.**

Ключово и неоспоримо предимство на AI е способността му много бързо да анализира огромни масиви от данни. Може ли изкуственият интелект наистина ефективно да подобри прогнозирането на усложнения при бременността и как се съчетава това с традиционните подходи?

Да, според мен истинската сила на изкуствения интелект е способността му за секунди да анализира огромни обеми данни и да открива връзки, които биха били изключително трудни за проследяване от човек самостоятелно. Това е огромно



Източник: Magnific

предимство и открива нови възможности през съвременната медицина.

В акушерството и феталната медицина една от най-големите надежди е именно подобряването на прогнозирането на усложненията по време на бременността. Чрез интегриране на изкуствен интелект в различни софтуерни платформи бихме могли да постигнем по-добра откриваемост на състояния като прееклампсия, фетална растежна ретардация, преждевременно раждане и други усложнения, като същевременно намалим честотата на фалшиво-положителните резултати.

Това би било изключително ценно както за лекарите, така и за пациентите. Ще можем по-точно да идентифицираме жените, които действително са изложени на висок риск, и навреме да предприемем профилактични мерки, по-интензивно проследяване или лечение. От друга страна, ще можем да дадем повече спокойствие на пациентките с нисък риск и да избегнем ненужно безпокойство и допълнителни изследвания.

Що се отнася до съчетаването на AI с традиционната медицина, аз бих казал, че медицината винаги се е развивала чрез внедряване на нови технологии. Ако преди векове лекарят е разчитал основно на собствените си сетива и ръце, по-късно се появяват стетоскопът, рентгенът, ехографията, магнитният резонанс, генетичните изследвания и десетки други технологии, които днес приемаме за неразделна част от ежедневноата практика.

В този смисъл изкуственият интелект не е противоположност на традиционната медицина. Той е следващата стъпка в нейното развитие. Истинският въпрос не е дали ще използваме AI, а как ще го интегрираме така, че да подобрим качеството на медицинската грижа, без да губим критичното мислене и човешката преценка.

Защото в крайна сметка технологията може да ни помогне да виждаме повече, но отговорността да разбираме какво виждаме остава наша.

Какъв съвет бихте дали на съвременната бременна жена относно използването на изкуствения интелект и новите технологии без да застрашава здравето си?

Това е наистина важен въпрос, защото технологиите вече са част от ежедневието ни и няма как да очакваме бъдещите майки просто да не ги използват.

На този етап обаче не бих съветвал бременните жени да разчитат прекалено много на изкуствения интелект, когато става въпрос за решения, свързани със здравето им. Не защото технологията не е достатъчно добра, а защото **качеството на получения отговор зависи изцяло от информацията, която е въведена.** Ако данните са непълни, неточни или неправилно интерпретирани, резултатът също може да бъде подвеждащ. Освен това вече говорихме за така наречените „халюцинации“ на AI, при които

системата може да представи неточна информация по убедителен начин. Именно затова всеки отговор трябва да бъде преценяван критично и да не се приема като окончателна медицинска препоръка.

Според мен най-полезното приложение на тези технологии за бременните жени е в областта на образованието и комуникацията. Ако пациентката не е разбрала определен медицински термин, резултат от изследване или обяснение, дадено по време на прегледа, изкуственият интелект може да помогне да бъде представено на по-достъпен и разбираем език. Също така може да бъде полезен за организиране на график за изследвания, напомняния или подготовка на въпроси за следващия преглед.

Когато говорим за симптоми, медикаменти, хранителни режими, лечение или вземане на решенията относно бременността, източникът на информация трябва да бъде лекуващият лекар, който познава конкретния случай.

Моят съвет към бъдещите майки е прост: използвайте изкуствения интелект, за да разбирате по-добре медицинската информация, но не и за да замествате медицинската консултация. **Най-добрите резултати се постигат тогава, когато технологията подпомага връзката между лекар и пациент, а не когато се опитва да я замени.**



Източник: Magnific

Как бременността трансформира мозъка на майката

Автор: Емилия Николова, дб
май 2026 г.

Бременността — този така вълнуващ и изпълнен с надежда период от живота, е съпътстван от огромни емоционални и поведенчески промени. И въпреки че милиони жени всяка година стават майки, науката едва през последните години започва да разкрива как бременността влияе върху мозъка — органът, който вероятно претърпява една от най-забележителните трансформации през този период.

Тези промени са еволюционно заложили и регулирани под действието на множество гени, чиято цел е да подготвят бременната жена за ролята ѝ на бъдеща майка. През този период тя ще развива майчински инстинкт, който ѝ позволява, от една страна, да се грижи за физическите нужди на бебето, а от друга — да изгради силна емоционална връзка с него. И двата процеса са изключително важни както за оцеляването и за нормалното развитие на бебето, така и за формирането на красива и дълголетна връзка майка-дете.

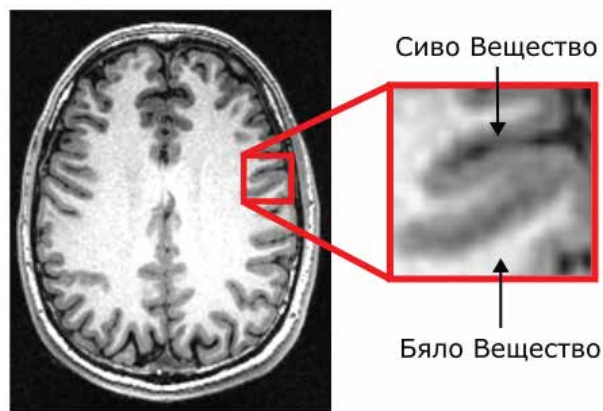
Макар теорията на еволюцията да показва множество примери за механизми, свързани с емоционални и поведенчески промени по време на и след бременността при всички бозайници, включително и човека, генетичните механизми, отговорни за тези промени не са добре известни. Имайки предвид, че всичко психологично има биологична основа и че нашето поведение е функция на нашия мозък, можем да очакваме, че тези промени ще са заложили в експресията на гени, свързани с биологични фактори, които променят функционирането на мозъка по време на бременността.

Забележително проучване, публикувано в Nature Neuroscience, за първи път показва, че бременността променя структурата на майчиния мозък. Екипът на професор Елзелена Хоекзема от Университетския медицински център в Амстердам, използвайки високотехнологични изследвания представя

първите доказателства за адаптивни мозъчни изменения по време на бременността [1]. В своите изследвания учените използват неинвазивен анатомичен (структурен) Ядрено-магнитен резонанс (ЯМР) за измерване на обема на сивото вещество в мозъците на бременни жени.

Човешкият мозък е съставен от два типа тъкан:

- сиво вещество, което формира мозъчната кора и дълбоките ядра и се състои от телата на нервните клетки,
- бяло вещество, което формира връзките между мозъчната кора и дълбоките ядра и се състои от аксоните на нервните клетки (Фигура 1).



Фигура 1. ЯМР на човешки мозък, илюстриращ сивото и бялото вещество. Личен архив.

Умерена редуция в обема на сивото вещество в конкретни мозъчни дялове по време на критични периоди на човешкото развитие, като детската възраст и пубертета, се свързва със съзряване на мозъка и съответно — с емоционално и поведенческо съзряване. Това отключва нови поведенчески програми, необходими за навигирането на предизвикателствата на новия период на развитие.

Именно тези наблюдения използва екипът на професор Хоекзема, за да изследват промените в мозъка, свързани с развитието на майчинския инстинкт по време на бременността. В техните изследвания, мозъкът на млади

жени е сканиран веднъж преди бременността и веднъж след раждането, което позволява да се направи сравнение между структурата на мозъка в двата етапа. Иновативните им резултати показват, че бременността се свързва с редукция на сиво вещество в няколко дяла на мозъчната кора (Фигура 2).



Фигура 2. Сумарен мозъчен ЯМР на бременните жени от изследването на проф. Хоекзема и колеги. Жълтият цвят показва дялове на мозъка, в които се наблюдава редукция на сиво вещество след раждането.

Адаптирано от Фигура 1 в Хоекзема и колеги [1]

Ключовият извод от резултатите е, че съвременната невронаука показва, че активността на всеки от тези мозъчни дялове отговаря за процеси като емпатия, емоционална интелигентност, привързаност и загриженост. Това означава, че тази редукция на сиво вещество е биологичен механизъм за формиране на майчински инстинкт, който да ръководи грижите за бебето.

В резултат на тези промени мозъкът става по-ефективен и специализиран за:

- разпознаване на нуждите и сигналите на бебето
- забелязване на потенциални заплахи в околната среда

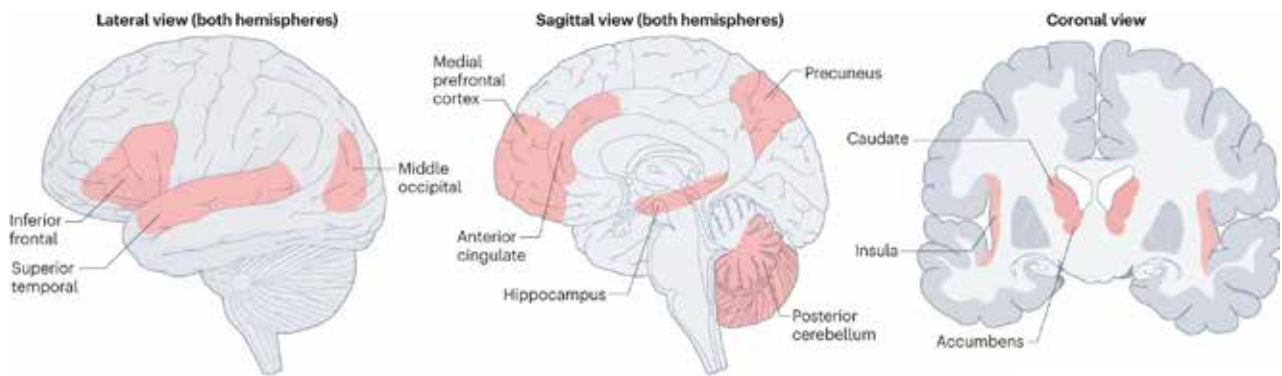
Допълнителни сведения за това идват от следващо изследване, в което учените

откриват, че майките с по-ясно изразена редукция на сиво вещество в тези мозъчни дялове докладват по-силна привързаност към своето бебе [2]. Екипът на професор Сузана Кармона сканирали мозъците на над 127 майки, с първа бременност, пет пъти: веднъж преди зачеването, два пъти по време на бременността и отново на първия и шестия месец след раждането [2]. В изследването са включени контролни групи от жени, които не планират бременност и **партньорки в еднополова връзка, за да се сравнят промените.** Това е най-голямото проучване от този вид, провеждано някога.

Авторите отбелязват, че по време на бременност сивото вещество намалява с около 5% в мозъчните дялове, свързани с емпатия, паметта, мисленето и тълкуване на намеренията на другите. Тези промени от една страна обясняват разсейването, характерно за бъдещите майки, но е важно да се разбере, че това не е обикновено забравяне или мозъчна мъгла, нито е увреждане, а е сложна невропластична специализация. Вследствие на този процес една жена може да забележи разликата между „гладен плач“ и „плач от умора“, да стане необичайно прецизна в предвиждането на нуждите на бебето си, но да стане разсеяна по отношение на работните задачи. На практика мозъкът ѝ прекъсва „несъществените“ вериги, за да стимулира тези, свързани с грижите.



Източник: Magnific



Фигура 3. Мозъчни региони, при които сивото вещество намалява по време на бременността и постепенно се увеличава в следродилния период [1].

Много жени съобщават, че стават по-чувствителни към сигналите на бебето си, запомнят часовете за хранене с необичайна прецизност, но често може да загубят ключовете си.

Промени се наблюдават и в бялото мозъчно вещество, което се увеличава през първите 2 триместъра като така подобрява комуникацията между мозъчните дялове. Тези промени се свързват, например, с изострената интуиция при майката, че нещо "не е наред" с бебето им, преди други доказателства, както и бързата реакция при спешни случаи (майката може да забележи фина промяна в дишането или в цвета на кожата). В това проучване учените показват, че свиването на сивото вещество се наблюдава само при жените, които реално износват бебето, но не и при техните еднородни партньорки [3]. Това означава, че наблюдаваните промени в мозъка са обусловени от самата биология на бременността, а не просто от очакването да станат родители.

Обратими ли са промените?

Установено е, че до шестия месец все още продължава известно възстановяване на сивото вещество (Фигура 3), но предишни резултати показват, че дори до 6-та година промените в мозъка все още са забележими и предсказват колко са привързани майките към децата си. Бременността изглежда оставя траен отпечатък върху мозъка [3].

Холандското проучване, публикувано през 2026 г., разширява тези открития, като изследва жени по време на втора бременност. Промените в мозъка се повтарят, но с различен модел. Регионите, които са се променили при първата бременност, са показали сравнително скромни промени при втората бременност. Вместо това, областите, свързани с вниманието и отзивчивостта към външния свят, са били по-силно засегнати, вероятно отразявайки допълнителните грижи за първото дете по време на бременността и след това [4].

Какво е общото между тези промени и пубертета?

Изследователите директно сравняват промените в мозъка по време на бременност с тези по време на юношеството – етап от живота, съпроводен с нарастващи полови хормони и дълбока промяна в поведението. Те установяват, че моделите на промяна са почти идентични – същото изтъняване на кората и редукция на сиво вещество всеки месец. **Ако юношеството моделира мозъка, за да го подготви за социалния живот на възрастните, доказателствата сега сочат, че бременността го променя отново, за да го подготви за нещо още по-възискателно – грижата за бебето.**

Но въпреки тези интересни резултати, можем ли да заключим, че става въпрос за истински еволюционен и генетично регулиран механизъм за формиране на майчински инстинкт?

Интересна контролна група, която може да разкрие отговора на този въпрос са бъдещите татковци. Те, подобно на своите половинки, също ще преживеят големите социални промени, когато стъпят в ролята си на бащи, но тези промени няма да бъдат съпътствани от хормонални и други промени, свързани с бременността и раждането. Тоест, ако редукцията на сиво вещество в конкретните мозъчни дялове се наблюдава и при нови татковци, това би означавало, че мозъчните промени не са генетично регулирани. Обаче, ако редукцията на сиво вещество в същите мозъчни дялове не се наблюдава при новите татковци, това би означавало, че мозъчните промени са регулирани от промени в генната експресия, директно свързани с бременността. Резултатите подкрепят именно втората хипотеза: във всяка изучавана двойка, **единствено при майката се наблюдава редукцията на сиво вещество. Това откритие силно подкрепя идеята, че тези анатомични промени в мозъка са пример за еволюционно заложи и генетично регулирани механизми за подготовка на бременната жена за ролята ѝ на бъдеща майка [1].**

Изключително важно обаче е и алтернативното разглеждане на последните резултати: означава ли липсата на същия неврологичен механизъм при татковците, че те са „биологично програмирани“ да не могат да изградят грижовна връзка с децата си? Разбира се, че не! Биологични фактори, били те промени в експресията на гените, хормонални изменения или промени в анатомията на мозъка, никога не са и не бива да бъдат интерпретирани от гледна точка на абсолютен детерминизъм. Татковците активират механизма на привързаност чрез демонстриране на внимание, участие в грижите и любов към бебетата си.

В заключение, съвременната невронаука показва, че емоционални и поведенчески промени, свързани с майчинството и родителската грижа се случват вследствие на анатомични промени в дяловете на мозъка, отговарящи за този тип поведение. Тези сведения ни доближават до по-детайлно разбиране на биологията и психологията на

бременността, но далеч не означават, че мистериите на този ключов период от живота са разгадани. Занапред трябва да се установи експресията на кои гени ръководи тези мозъчни и поведенчески промени. Също толкова голям интерес представлява въпросът дали мутации в тези гени водят до нарушения в този процес и до неспособност на майката да изгради емоционална връзка със своето бебе.

Предстои ни да разберем какво означават тези промени на ниво клетки и вериги. Каква е ролята на феталния микрохимеризъм – наличието на клетки от детето в майчиния мозък десетилетия след раждането? Дали тези клетки играят защитна роля или са „клетъчен спомен“ – продължение на същата биологична еволюция, която наблюдаваме чрез ЯМР?

Каква е връзката с депресията около и след раждането, която се наблюдава при почти една на всеки пет жени. За първи път има карта и учените ще продължат да търсят отговори дали отклоненията от типичния модел правят жените по-уязвими или по-устойчиви.

Всички тези данни и свързаните с тях въпроси ни доказват, че връзката между майката и детето е област, която тепърва започваме да разбираме.

Източници:

1. Hoekzema, E., Barba-Müller, E., Pozzobon, C. et al. . Pregnancy leads to long-lasting changes in human brain structure. *Nat Neurosci*, 20, 287–296. (2017). <https://doi.org/10.1038/nn.4458>
2. Pritschet, L., Taylor, C. M., Cossio, D. et al. Neuroanatomical changes observed over the course of a human pregnancy. *Nat Neurosci* 27, 2253–2260 (2024). <https://doi.org/10.1038/s41593-024-01741-0>
3. Servin-Barthet, C., Martínez-García, M., Paternina-Die, M. et al. Pregnancy entails a U-shaped trajectory in human brain structure linked to hormones and maternal attachment. *Nat Commun* 16, 730 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-55830-0>
4. Straathof, M., Halmans, S., Pouwels, P.J.W. et al. The effects of a second pregnancy on women's brain structure and function. *Nat Commun* 17, 1495 (2026). <https://doi.org/10.1038/>

Авторът изказва специална благодарност на колегите, съдействали с материали и насоки при подготовката на настоящата статия.

ГЕНЕТИКАТА ЗАД ЕСТРОГЕНОВОТО ЗДРАВЕ

Разберете как вашите гени влияят на метаболизма, баланса и ефективността на естрогените във вашия организъм.

ГЕНИ И МАРКЕРИ

COMT	Генетичните варианти в COMT участват в метилирането на катехол-естрогени — важна стъпка в обработката на естрогенови метаболити.
CYP1A1	Генетичните варианти в CYP1A1 участват във фаза I обработката на естрогените и допълват картината на индивидуалния естрогенов метаболизъм.
CYP1A2	Генетичните варианти в CYP1A2 участват в 2-хидрокселирането на естрогените — един от основните пътища на тяхната първична обработка.
CYP1B1	Генетичните варианти в CYP1B1 участват в 4-хидрокселирането на естрогените и образуването на по-реактивни естрогенови метаболити.
CYP19A1	Генетичните варианти в CYP19A1 участват с ароматазата — ензимът, който участва в превръщането на андрогени в естрогени.
GSTM1 / GSTT1 / GSTP1	Генетичните варианти в GST гените участват в глутатион-зависимата обработка на реактивни метаболити и клетъчната антиоксидантна защита.
NQO1	Генетичните варианти в NQO1 участват в редокс обработката на хиновни метаболити и защитата срещу оксидативен стрес.
NAT2	Генетичните варианти в NAT2 участват в N-ацелирането на някои лекарства, ксенобиотици и химични съединения.
SHBG	SHBG допълва хормоналния профил с информация за транспорта и свободната фракция на половите хормони, особено при интерпретация на тестостерон и естрадиол.



ИЗСЛЕДВАНИЯ, КОИТО ПОКАЗВАТ КОЛИЧЕСТВЕНА ОЦЕНКА



F325

ЕСТРОГЕНОВИ
МЕТАБОЛИТИ В УРИНА

Анализът F325 на BIOVIS разкрива фините промени в естрогеновия метаболизъм, които могат да съпътстват преeklampсията, и предоставя ценна информация за индивидуалния хормонален баланс по време на бременността.



F620

МЕТАБОЛИЗЪМ НА
ТРИПТОФАНА

Анализът F620 за метаболизма на триптофана на BIOVIS позволява оценка на активността на кинурениновия път — ключов регулатор на инчината толерантност, ендотелната функция и енергийния метаболизъм, чиито нарушения се свързват с развитието на преeklampсия и други усложнения на бременността.



O330

ПРОГЕСТЕРОН
В СЛЮНКА

Изследването на прогестерон в слюнка предоставя информация за биологично активната свободна фракция на хормона и позволява прецизна оценка на лутеалната функция, овулационния и хормоналния баланс при жената.



O340

ЕСТРАДИОЛ (E2)
В СЛЮНКА

Изследването на естрадиол в слюнка измерва биологично активната свободна фракция на хормона и предоставя ценна информация за овариалната функция, фертилитета и индивидуалния хормонален баланс.



O350

ТЕСТОСТЕРОН
В СЛЮНКА

Допълва оценката на хормоналния баланс. Тестостеронът присъства и при жените, произвежда се в малки количества от яйчниковите и надбъбречните жлезди, и циркулира като свободна или белтъчно-свързана фракция. Особено полезен е за интерпретация заедно със SHBG.



ПЕРСОНАЛИЗИРАН ПОДХОД
Разберете своя уникален генетичен профил.



ПО-ДОБЪР БАЛАНС
Оптимизирайте хормоналния си баланс и благосъстояние.



ПО-ДОБРО ЗДРАВЕ
Направете информиран избор за дългосрочно здраве.



За повече информация, можете да се свържете с нашите специалисти на

0898 766 360

Храненето на бъдещата майка – да ядем за двама или да ядем два пъти по-здравословно?

Подготвил интервюто: Анастасия Ормаджиева, дб
май 2026 г.



Доц. Мария Николова, дм специалист по хранене и диететика и преподавател в Катедра Епидемиология и Хигиена, МФ, Медицински Университет – София. Тя е признат специалист по „Хранене и диететика“ (от 2008 г.) с активна практика като лекар-диетолог. Доц. Николова е автор на над 130 научни публикации и учебници, както и на монография на тема „Саркопения и саркопенично затлъстяване“. Научните ѝ интереси обхващат интервенции при различни фенотипове на затлъстяване и свързаните с тях метаболитни заболявания, микронутриентни дефицити, хранене и имунитет, хранителни алергии, клинично хранене и малнютриция. Сертифициран обучител е към ESPEN (LLL курсове) от 2009 г. и е член на управителния съвет на Българското дружество по хранене и диететика, както и активен член на редица международни и национални организации.

Доц. Николова, бременността е период, в който качеството на храната е много по-важно от количеството. Колко трябва – и трябва ли – да увеличи калорийния си прием една бременна жена и може ли митът за „яденето за двама“ да бъде опасен?

Идеята „ядене за двама“ наистина е мит, който може да навреди на бременната жена. Бременните жени не е необходимо да удвояват приема си на калории, действителната допълнителна енергийна нужда е изненадващо скромна. **Минимални допълнителни калории:**

- до около 20 kcal/ден през първия триместър,
- приблизително 340 kcal/ден през втория триместър и
- 450–500 kcal/ден през третия триместър за жени с нормален индекс на телесна маса (ИТМ) преди бременността.

Водещият принцип трябва да бъде **„хранете се по-добре, а не повече“**, с храна с висока биологична и адекватна енергийна плътност. Допълнителните калорийни нужди се индивидуализират въз основа на индекса на телесна маса преди бременността.

Прекомерният прием на калории води до наднормено наддаване на тегло по време на бременността, което значимо се свързва с **нарастване на риска** за раждане на деца с високо тегло за гестационната възраст, макрозомия и по-често родоразрешение чрез Цезарово сечение, както и с прояви на гестационен диабет, прееклампсия, гестационна хипертония, неонатална хипогликемия и раменна дистокия.

Триместър	Поднормено тегло (ИТМ <18,5 kg/m ²)	Нормално тегло (ИТМ 18,5–24,9 kg/m ²)	Наднормено тегло – свръхтегло и затлъстяване (ИТМ ≥25 kg/m ²)
Първи	+ 150 kcal/ден	+ 0 kcal/ден	+ 0 kcal/ден
Втори	+ 200 kcal/ден	+ 340–350 kcal/ден	+ 340–450 kcal/ден
Трети	+ 300 kcal/ден	+ 450–500 kcal/ден	+ 350–450 kcal/ден

Дългосрочните последици от свръх-калорийното хранене по време на бременност включват:

- 2 до 3 пъти по-висок риск от затлъстяване след бременност при майките;
- по-висок риск от наднормено тегло в детска възраст при новородените.

Вместо да се увеличава обемът, калоричността и степента на преработеност на храната, фокусът трябва да бъде върху **хранителната ѝ плътност за сметка на хранителен режим, богат на зеленчуци, плодове, бобови растения, пълнозърнести храни, постни протеини** (висококачествени протеинови източници с ниско съдържание на мазнини) и здравословни мазнини, съвместим със средиземноморския модел на хранене и осигуряващ оптимален прием на пълноценен протеин, желязо, фолат, витамин D, калций, холин и омега-3 мастни киселини.

Какво е здравословното наддаване на тегло според индекса на телесната маса ИТМ (BMI – Body Mass Index)?

През първия триместър на бременността се очаква наддаване само от 0,5–2,0 кг, независимо от началния ИТМ. За жени със затлъстяване от 2–3 степен се препоръчва равномерно поддържане на теглото или умерено наддаване (0–6 кг) за срока на цялата бременност. Неадекватното, недостатъчно наддаване на тегло по време на бременност (23% от бременностите) също се асоциира с негативни последици – повишен риск от ниско за гестационната възраст тегло при новородените и преждевременно раждане, като най-рискови са жените с поднормено тегло преди бременността.

Може ли балансираното хранене да замени пренаталните витамини или те са „задължителна застраховка“?

Краткият отговор е „Не!“. Дори отличната, балансирана, оптимизирана диета не може надеждно да замести необходимостта от суплементиране на определени витамини, минерали или дори комбинирани пренатални витамини, особено по отношение прием на желязо, фолиева киселина и витамин D. **Балансираната диета и пренаталните витамини се допълват, а не са взаимозаменяеми.** Диетата осигурява макронутриентната основа, фибри, биологично активни вещества, витамини, минерали и много микроелементи, докато пренаталните витамини се използват с оглед подкрепа на налични вече недостатъчности и/или дефицити в майчиния организъм, както и физиологично възникващи такива по време на бременността (особено желязо, фолиева киселина, витамин D, калций, йод, холин, DHA).



Източник: Magnific

Препоръчителното наддаване на тегло според ИТМ преди бременността при еднопложни бременности е:

ИТМ преди бременността	ИТМ (кг/м ²)	Общо наддаване на тегло	Седмична база (2-ри и 3-ти триместър)
Поднормено тегло	18,5	12,5 – 18 кг	0,44–0,58 кг/седмица
Нормално тегло	18,5 – 24,9	11,5 – 16 кг	0,35–0,50 кг/седмица
Наднормено тегло	25,0 – 29,9	7 – 11,5 кг	0,23–0,33 кг/седмица
Затлъстяване	≥30,0	5 – 9 кг	0,17–0,27 кг/седмица

Консултирането със специалист по хранене и диететика изисква първоначална оценка на настоящия хранителен прием, дългосрочно оптимизиране на качеството и количеството на хранителния прием, а след това суплементиране с добавки към храна, за да се покрият дефицитите или да се достигнат специфично повишените хранителни нужди по време на бременност.

Как бъдещата майка да разграничи реалните нужди на организма си от чисто емоционалния глад и какви са разумните граници за любимото ни кафе и сладко, за да избегнем рискове като гестационен диабет?

Разграничаването на физиологичния от емоционалния глад и определяне на безопасни граници за прием на кофеин, добавена захар и сладки храни и напитки, засяга две взаимосвързани предизвикателства: психологията на храненето по време на бременност и базираните на доказателства прагове за безопасност за често желани храни. **Бременността променя регулацията на апетита** чрез хормонални промени (повишаване на прогестерона, човешкия плацентарен лактоген, лептинова и инсулинова резистентност), повишени метаболитни изисквания и промени във вкусовете – всички те създават истински физиологични сигнали за глад. Въпреки това емоционалното хранене (консумирането на храна в отговор на стрес, тревожност или лошо настроение), а не физиологичен глад е често срещано и клинично значимо по време на бременност. Повишената чувствителност към стрес, депресивните симптоми и лошото качество на съня са независимо свързани с повишено емоционално, хедонистично хранене, особено желанието за храни с високо съдържание на мазнини, директно се свързва и с прекомерното наддаване на тегло по време на бременността. **Физиологичният глад се развива постепенно**, неспецифичен е (много храни биха го задоволили), съпроводен е от физически сигнали (празнота в стомаха, глад, ниска енергия) и отшумява с хранене. **Емоционалният глад настъпва внезапно**, специфичен за определена храна (често сладкиши или храни с

високо съдържание на мазнини), когнитивно изискващ и продължава въпреки адекватния калориен прием. Интервенциите, базирани на осъзнато хранене, показват най-добри резултати по отношение справяне с емоционалното хранене по време на бременност.

Повечето международни насоки препоръчват **ограничаване на приема на кофеин по време на бременност до ≤ 200 mg/ден** (приблизително една чаша филтърно кафе от 350 мл или 2–3 чаши кафе еспreso на ден). Трябва да се има предвид, че кофеин се открива и в черния шоколад, в зеления и черния чай, колатата, а не единствено в различните видове кафе. Кофеинът лесно преминава през плацентата и достига плода, а по време на бременност се забавя метаболизма на кофеина както при майката, така и при плода, което увеличава токсичността му. По-високият прием на кофеин е свързан с по-ниско тегло при раждане и с повишен риск от спонтанен аборт. **Нови данни показват, че липсва наистина безопасно ниво на прием на кофеин по време на бременността и препоръчват пълното му избягване.**

Няма специфични за бременността насоки за прием на добавена захар. Следва се общата препоръка – одобрена от АНА (Американската Сърдечна Асоциация), Диетичните насоки на САЩ и СЗО да се ограничи приема на добавена захар до <10 Ен% от общия дневен енергиен прием. АНА препоръчва ≤ 100 kcal/ден (~25 g или 6 чаени лъжички) добавена захар за повечето жени, а СЗО препоръчва допълнително намаляване до <5 Ен% на ден с оглед постигане на допълнителни ползи. Основните източници на добавена захар са подсладените със захар напитки, торти, бисквити, вафли, сладкарски изделия и сокове. **Връзката между приема на добавена захар и риска от гестационен диабет е доказана и най-силна що се касае приема на подсладените със захар напитки и придържане към т.нар. западен модел на хранене (с високо съдържание на сладки храни, безалкохолни напитки, преработени храни).** Обратно, диетите с нисък гликемичен индекс имат протективен ефект по отношение риска за гестационен диабет.

Кои според Вас са петте най-важни храни, вкл. и суперхрани, силно препоръчителни в менюто на бременната жена?

Въпреки че терминът „суперхрана“ не е признат медицински или в хранителната класификация, доказателствата категорично подкрепят пет групи храни като основни компоненти на здравословната диета по време на бременност (Диетичните насоки на САЩ, препоръките на Американския Колеж по Акушерство и Гинекология и Комисията EAT-Lancet): **мазни риби (особено съомга), яйца, тъмнолистни зеленчуци, бобови храни, семена и ядки.**

Проучване, включващо 2358 храни-кандидати, установява, че **нито една единствена храна не осигурява адекватни количества от всичките шест ключови микронутриенти за бременност (витамины А и D, фолат, калций, желязо и омега-3).** Много малко храни отговарят на хранителните цели за прием на витамин D или желязо самостоятелно, което потвърждава необходимостта от динамична оценка на хранителния статус по отношение определени нутриенти в майчиния организъм в хода на бременността, а и след това и при нужда назначаване на суплементиране.



Източник: Magnific

Има ли някакви малки хитрости в храненето, които помагат при сутрешното гадене в първия триместър?

Най-ефективните хранителни стратегии за справяне със сутрешно гадене се съсредоточават върху **времето за прием на храна и състава на храната**, приема на гинджифил, витамин B6 и избягване на

пероралния прием на желязо. Ранното започване е ключово, тъй като може да предотврати прогресията до хиперемезис гравидарум. Промяната в хранителния прием и режима на хранене са подходите от първа линия за справяне с гаденето и повръщането по време на бременност. Основните стратегии включват:

- прием на малки, честни хранения на всеки 1-2 часа;
- наличие на крекери или сух препечен хляб до леглото, които да се приемат още преди ставане от леглото;
- бавното ставане от леглото;
- приоритетен прием на храните, богати на протеини (ядки, кисело мляко, твърдо сварени яйца и месо с ниско съдържание на мазнини) и храни, намаляващи гаденето – пред тези с по-високо съдържание на въглехидрати и мазнини;
- избор на сухи храни с неутрален вкус – диетата BRAT (банани, ориз, ябълково пюре, препечен хляб) при по-изразено гадене;
- прием на течности между храненията, а не по време на хранене;
- избягване на пикантни, мазни, кисели и пържени храни, които влошават както гаденето, така и рефлукса.

Може ли чрез диета и фибри да облекчим най-честите храносмилателни проблеми в напреднала бременност?

Основният принцип е, че фибрите са най-ефективната хранителна интервенция при почти всички стомашно-чревни оплаквания в края на бременността – от запек до хемороиди и фекална инконтиненция. Те трябва да се въвеждат постепенно и да се съчетават с адекватна хидратация, за да се избегне парадоксално влошаване на подуването на корема. **Препоръките са за увеличаване на хранителните влакнини до приблизително 30 г/ден чрез ежедневен прием на плодове, зеленчуци, пълнозърнести зърнени и бобови храни, семена и ядки, за да се осигури адекватен чревен мотилитет.** Ежедневно се препоръчва прием на храни, богати на разтворими фибри: овесени ядки, псилиум, семена от chia, ленено семе, ябълки, круши,

бобови растения (леща, нахут), както и източници на неразтворими фибри: пълнозърнест хляб, трици, листни зеленчуци, кореноплодни зеленчуци. Приемът на фибри се увеличава постепенно — не повече от 5 г/ден на седмица, за да се избегне подуването на корема и образуването на газове. Винаги увеличеният прием на фибри трябва да се съчетава с адекватен прием на вода. Подуването на корема се утежнява в късна бременност както от прогестерон-обусловения забавен стомашно-чревен мотилитет, така и от механичното притискане от матката.

Практическите хранителни стратегии за справяне с тези проблеми включват:

- ограничаване на газообразуващите храни (газирани напитки, боб, леща, зеле, брюкселско зеле, карфиол, лук и добавки с калциев карбонат);
- фракционирано, често хранене на по-малки порции храни, за да се намали раздуването на стомаха;
- избягване дъвченето на дъвка и пушенето, които увеличават аерофагията;
- поддържане на редовни навици за изхождане (запекът влошава подуването на корема).

Какъв трябва да бъде приемът на сол и вода, за да се намалят отоците в краката по време на бременността?

Противно на общоприетото схващане, за да се намалят отоците в краката, ограничаването на натрия не се препоръчва по време на бременност. Всъщност трябва да се поддържа адекватен приемът на течности или да се увеличава, а не да се ограничава. **Отоците в краката по време на бременност са механичен и хормонален проблем, а не хранителен.** Най-ефективните стратегии включват насърчаване на венозния отток чрез позициониране, компресия и движение — като същевременно се поддържа нормален прием на сол и адекватна хидратация. Европейският орган по безопасност на храните EFSA (European Food Safety Authority) счита 2,0 g натрий/ден (≈ 5 g сол/ден) за безопасен и адекватен прием за бременни жени — същият като за общото възрастно население. **На практика това**

означава спазване на нормален, балансиран прием на сол — нито прекомерно солени преработени храни, нито умишлено ограничаване. Избягването на силно преработени храни (чипс, сушени меса, консервирани супи) е разумно за цялостното качество на храненето, но агресивното ограничаване на солта не е оправдано и може да бъде контрапродуктивно. Адекватният прием на общо количество течности по време на бременност е приблизително 3 л/ден, като $\sim 2,3$ л се приемат от напитки, основно за сметка на вода (8–12 чаши на ден). Ограничаването на течностите не намалява отоците в краката. Дехидратацията е свързана с намален обем на околоплодната течност, което може да доведе до усложнения при плода, включително компресия на пъпната връв, както и с повишен риск от спонтанен аборт, преждевременно раждане и ниско тегло при раждане. **Добре е течностите/водата да се приемат редовно през целия ден, между храненията.**

Някои от бъдещите майки са избрали вегетарианството или веганството като част от начина си на живот. Как биха могли те да си набавят достатъчно желязо и протеини, за да избегнат анемия и да подсиgurят растежа на бебето?

Вегетарианските и веганските диети могат да се считат за безопасни по време на бременност, при условие че се обърне специално внимание на специфичните хранителни нужди — особено желязо, витамин B12, протеини, омега-3 мастни киселини, цинк, йод и холин. **Въпреки това, доказателствата постоянно показват, че тези диети носят по-висок риск от определени дефицити,** което изисква проактивно планиране на храненето и целенасочен прием на добавки. Проблемът с желязото при бременните жени, които са вегани/вегетарианки е двоен: по-нисък общ прием на желязо и по-ниска бионаличност на консумираното желязо. Храните от животински произход съдържат хемово желязо, което се абсорбира с 15–35% ефективност, докато растителните храни съдържат изключително нехемово желязо,

което се абсорбира само с 2–20% ефективност – в зависимост от хранителната матрица. Това означава, че вегетарианците и веганите може да се нуждаят от 1,8 пъти препоръчителния дневен прием (т.е. ~49 мг/ден от храната), за да постигнат еквивалентно усвояване на желязо – цел, която е изключително трудна за постигане само с диетата.



Източник: Magnific

Богати на желязо растителни храни са леща, нахут, тофу, обогатени зърнени храни, тиквени семки, спанак, киноа и тъмен шоколад, като усвояването на нехемовото желязо от тях може да се подобри от 2 до 6 пъти чрез добавяне на храни богати на витамин С (цитрусови плодове, чушки, ягоди, броколи, домати). Добре е да се избягва едновременната консумация на храни-инхибитори на абсорбцията на желязо (кафе, чай, калциеви добавки, храни с високо съдържание на фитати – непреработени трици, сурови бобови растения) с растителните храни богати на желязо. Използването на специфични подходи за приготвянето на храната (накисване, покълване, ферментирание на бобови и зърнени храни) намалява съдържанието на фитати и подобрява бионаличността на желязото. Препоръчва се прием на добавки с желязо при бременни жени, придържащи се към вегано-вегетариански модели на хранене. Нуждите от протеини се увеличават по време

на бременността до 1,1 g/kg/ден през втория и третия триместър (в сравнение с 0,8 g/kg/ден преди бременността). Препоръчителното разпределение на макронутриентите е приблизително 20% от общите калории за деня да са от протеини. Ключово предизвикателство е качеството на протеините: животинските протеини съдържат всичките 9 незаменими аминокиселини с високи показатели за смилаемост (~1.0), докато повечето растителни протеини са с дефицит на една или повече незаменими аминокиселини и имат по-ниски показатели за смилаемост (ориз ~0.5, соя ~0.9). Бременните вегетарианки и веганки могат да поддържат адекватен прием на висококачествени протеини, като консумират разнообразни допълващи се, комплементиращи се растителни храни:

- бобови храни + зърнени храни (метионин + лизин);
- достатъчен прием на соеви продукти (тофу, темпе, едамаме);
- киноа и амарант; ядки, семена и ядкови масла – осигуряват протеини и здравословни мазнини;
- сейтан (пшеничен глутен, с ниско съдържание на лизин, но високо съдържание на протеини (~25 г на 100 г)).

Тези допълващи се протеини не е необходимо да се консумират по време на едно и също хранене – комбинирането им в течение на деня е достатъчно. Бременните, хранещи се преимуществено или единствено с растителна храна са изложени на риск от дефицит на множество хранителни вещества (макро и микронутриенти), освен пълноценен протеин, желязото и Витамин B12, но и за омега-3 ПНМК (EPA и DHA), Витамин D, калций, цинк, йод, холин.

Комисията EAT-Lancet заключава, че балансираните вегетариански диети могат да подпомогнат здравословното развитие на плода, но добавките с витамини, минерали, микроелементи или обогатените храни са показани, когато консумацията на храни от животински произход е под препоръчваните дневни приеми или е напълно отсъстваща с оглед избягване на здравни рискове за бременната жена и плода/новороденото.

В главната роля: щитовидната жлеза на майката, която се грижи за бебето от самото начало

Подготвил интервюто: Силвия Андонова, дб
май 2026 г.



Доц. Александър Шинков, дм е специалист ендокринолог с над 20 години опит и признати специалности по вътрешни болести и по ендокринология. Научните му интереси са в областта на заболяванията на щитовидната и паращитовидните жлези, метаболитните костни заболявания. Доц. Шинков е автор на над 100 научни публикации на български и английски език, ръководител и участник е в множество международни и национални научни проекти. Член е на Българското сдружение тиреоидея и паратиреоидея, на Българската асоциация по ултразвук в медицината, на Европейското дружество по ендокринология (ESE), Европейската тиреоидна асоциация (ETA). Председател е на Българското дружество по ендокринология (БДЕ).

Доц. Шинков, щитовидната жлеза понякога се оприличава на „диригент на организма“. Какво отношение имат нейните хормони към изграждането на мозъка на плода през първия триместър, когато бебето все още няма собствена жлеза и изцяло разчита на хормоните на майката?

Ако щитовидната жлеза предяви претенции за диригентското място, ще има доста проблеми, например с хипофизната жлеза. Щитовидната жлеза е важна за растежа и развитието на човешкия организъм от самото зачеване. **Има период от живота обаче, в който се използва чужд хормон.** Това е първият триместър от бременността. Щитовидната жлеза на плода започва да се развива около ден 24 от оплождаването. Първичните лобове на жлезата се оформят около 4 г.с. и мигрират по тиреоглосалния проток между 5 и 7 г.с. През първите седмици предшествениците на клетките на щитовидната жлеза не са диференцирани, не са полярни и не могат да синтезират хормон. Диференциацията им започва между 7 и 9 г.с. с поляризация на клетките (определяне на т.нар. базолателарна и апикална повърхност). Около 10 г.с. започва организация във фоликули, захващане и натрупване на йод и синтеза на хормони. Хормоносинтезата продължава да узрява до

17-19 г.с. След този срок щитовидната жлеза на плода допринася за циркулиращото ниво на тироксин (Т4) във феталното кръвообращение **наравно с майчината**. Трябва да се има предвид обаче, че регулацията на хормоналната продукция на феталната щитовидна жлеза не достига зрялост преди 36 г.с. Т.е. развитието на тиреотрофната функция в хипоталамуса и хипофизата отнема значително повече време. Става ясно, че **плодът се нуждае от майчини хормони практически през цялата бременност**. През първия триместър обаче, единственият източник на Т4 и трийодтиронин (Т3) за плода е майката. Интересен е въпросът от кой момент нататък майчините хормони имат значение.



Източник: Magnific

Доминиращият механизъм, чрез който хормоните на щитовидната жлеза повлияват развитието на нервната система, е геномният, чрез свързване на Т3 с ядрените му рецептори и активиране на съответни транскрипционни пътища. Майчин Т4 се установява в ембрионалните кухни около 4 седмица след концепцията, но тиреоидните рецептори се откриват в невроните на плода през 8-9 г.с. и достигат нива както при възрастен около 18-19 г.с. Това означава, че вероятно през първите 6, може би 8 седмици, тиреоидната сигнализация не играе роля в развитието на плода.

Недостигът на тиреоидни хормони след този срок обаче е критичен за развитието на нервната система, тъй като те участват в узряването на невроните, миелинизацията и подреждането на слоевете в мозъчната кора. Висок е рискът и от загуба на бременността. С други думи, **неконтролираният майчин хипотиреоидизъм във втората половина на първи триместър и в началото на втори ще има пагубен ефект върху ранното развитие на мозъка и нервната система на детето.**

Колко строг контрол е нужен и кои са най-сериозните рискове при нелекувана дисфункция на щитовидната жлеза?

Тук ще направя една уговорка — дисфункцията на щитовидната жлеза може да бъде и в двете посоки — на недостатъчност (**хипотиреоидизъм**) и на излишък на хормон (**хипертиреоидизъм**). И двете състояния са опасни за бременността.

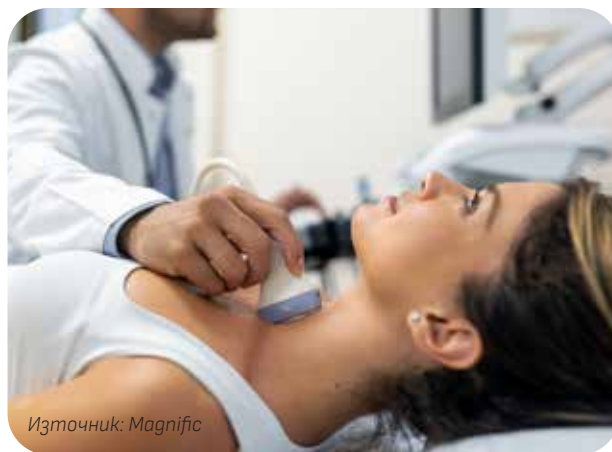
Хипотиреоидизмът е по-честото състояние.

По литературни данни хипотиреоидизъм се среща **при около 5%** от бременните.

- В някои случаи той е известен и се лекува още преди забременяването.
- В други случаи не е диагностициран преди това и жената забременява в състояние на хипотиреоидизъм.
- В трети случаи хипотиреоидизмът може да възникне по време на бременността.

По време на бременността настъпва промяна в секрецията на хормоните на щитовидната жлеза и адаптация на тяхната обмяна.

Причините са няколко. През първия триместър нивото на човешкия хорионгонадотропин (hCG), секретиран от плацентата нараства стръмно. Поради много високата му плазмена концентрация, той се свързва с рецептора за тиреостимулиращия хормон (ТСХ, TSH) върху тиреоцитите и „отнема“ контрола върху синтеза и секрецията на тироксин. Освен това, високите нива на естрадиол увеличават синтеза на тироксин-свързващ глобулин в черния дроб и намаляват клирънса му. По този начин капацитетът на плазмата за свързване на Т3 и Т4 нараства значително. На трето място, нараства екскрецията на йод от бъбреците. На четвърто, част от хормона се транспортира през плацентата, а друга се елиминира пак там, от дейодиназа тип 3. Така щитовидната жлеза се оказва „принудена“ да произвежда около 50% повече хормон дневно. В редки случаи, например при многоплодни бременности нивото на човешкия хорионгонадотропин нараства значително повече и може да предизвика хормонална свръхсекреция и състояние, наричано тиреотоксикоза на бременността.



Източник: Magnific

Трябва да се има предвид, че описаните промени в хормоналната секреция и йодната икономия по време на бременност изискват и прием на по-големи количества йод от бременната. Нуждите на бременните жени са около 250 мкг и даването на добавка, съдържаща 100-150 мкг йод, към обичайния йоден прием от храната е основателно. Когато жена с лекуван хипотиреоидизъм забременее, трябва да се направи корекция на

дозата на заместителното лечение с левотироксин, което да имитира тези физиологични промени. Обикновено това става около 6-7 г.с. и увеличението е с 25-30%. Хормоните отново се проследяват в 10 г.с. и след това два пъти през втори триместър и може в началото на трети. При жени с аутоимунен тиреоидит на Хашимото, които нямат хипотиреоидизъм преди бременността, е необходимо по-често проследяване. При част от тях щитовидната жлеза може да не успее да увеличи секрецията на хормон, а при други – състоянието да прогресира до хипотиреоидизъм.

Специално подлежат на проследяване на хормоните преди и по време на бременността жени, които:

- нямат заболяване на щитовидната жлеза към момента, но имат история за такова;
- преживели са операция на щитовидната жлеза,
- имали са лечение с радиоактивен йод;
- имат история за облъчване на шията в детска възраст по друг повод;
- имат фамилна история за аутоимунна тиреоидна болест.

При жените с **хипертиреоидизъм** е по-сложно. Там решението за започване, продължаване, промяна или прекратяване на тиреостатично лечение през бременността се прави от опитен ендокринолог. Състоянието често е значително по-динамично и хормоните се следят на 3-4 седмици до края на бременността.

Диагнозата „Тиреоидит на Хашимото“ плаши много бъдещи майки. Опасни ли са антителата (TAT и MAT) за плода, ако нивата на хормоните на бременната жена са в норма?

Диагнозата тиреоидит на Хашимото плаши не само бъдещите майки. В публичното пространство това заболяване е обект на интензивна митологизация, което е причина за прилагане на разнообразни, често недоказани и дори в разрез със съвременното познание и здравия разум действия.

Значителна част от хората с тиреоидит на Хашимото имат в някакъв етап от заболяването повишени антитиреоидни антитела – основно срещу тиреопероксидазата (ТРО) и тиреоглобулина (TAT). Позитивни TAT и по-рядко MAT могат да бъдат открити и у част от здравите хора без аутоимунен тиреоидит.

Противно на някои твърдения, антителата сами по себе си не разрушават щитовидната жлеза и тяхното наличие не означава заболяване. При предразположени хора Т-лимфоцитите нахлуват неконтролирано в щитовидната жлеза и предизвикват заболяването, което наричаме аутоимунен тиреоидит (включително на Хашимото). Много проучвания са правени относно влиянието на антителата върху други тъкани и органи, включително яйчници. Резултатите са много противоречиви и за момента не се приема, че играят роля в други патологични процеси извън щитовидната жлеза. Разбира се, човек с тиреоидит на Хашимото може да има и друга аутоимунна болест.

Що се отнася до влиянието на антителата при бременни, до момента няма достатъчно доказателства, че те променят шансовете за успешна бременност или развитието на плода, при условие, че хормоналните нива са нормални за съответния срок на бременността. Жените с позитивни антитела не би следвало да се въздържат от забременяване, в очакване „да се оправят антителата“. Няма доказателства, че приемането на добавки или медикаменти може да повлияе антителата, нито че може да повлияе шансовете за забременяване или прогнозата на евентуална



Източник: Magnific

бременност. Трябва да се има предвид, че изчакването „да оправим антителата“ означава неоснователно забавяне на репродуктивните планове и в някои случаи намаляване на шансовете за бременност поради напредване на възрастта.

Често се задава въпросът „Левотироксинът лекува ли антителата преди и по време на бременността?“ Планиращите бременност и бременните жени с позитивни антитела, и нормална тиреоидна функция не са обект на заместително лечение с левотироксин. Досега полза от такова лечение не е установена и не се препоръчва да се прилага.

Имат ли основание бъдещите майки, приемащи L-тироксин, да се притесняват, че „лекарствата за щитовидната жлеза могат да навредят на бебето“?

Левотироксинът, който се съдържа в препаратите за заместително лечение на хипотиреоидизма, представлява същата молекула, която се секретира от здравата щитовидна жлеза. Тя притежава същите физични и химични свойства. Пренася се от

същите мембранни транспортери, свързва се със същия афинитет с плазмените протеини, разпознава се от дейодиназите и оказва същото биологично геномно и извънгеномно действие. С други думи, левотироксинът в таблетката е абсолютно идентичен с този от щитовидната жлеза. По тази причина, няма как да навреди на майката или бебето. Обратното, въздържането от правилно и достатъчно заместване на недостига на хормони, ще намали шансовете за бременност и може да навреди непоправимо на детето. **С други думи, майките трябва да се притесняват, ако не си пият хапчето.**

Защо много жени развиват проблеми с щитовидната жлеза едва след раждането и как да не бъдат объркани симптомите на тиреоидит на Хашимото с обикновеното изтощение на майката?

Бременността е период на имунен толеранс поради наличието на пролифериращ чужд генетичен материал в тялото на майката. Наблюдава се промяна на имунния фон към Th2 тип и нарастване на локалните и циркулиращи



Източник: Magnific

T-регулаторни клетки. С това се обяснява стихването на аутоимунни заболявания, протичащи с превалиращ Th1 тип и например намаляването на антитиреоидните антитела. След раждане имунният толеранс се срива. При около 14–15% от родилките се отключва аутоимунен тиреоидит, наречен с много въображение „послеродов тиреоидит“. По-висок риск имат жените с история за тиреоидит на Хашимото.

Послеродовият тиреоидит представлява аутоимунно възпалително заболяване на щитовидната жлеза с фазово протичане, което възниква **през първите 2–6 месеца** след раждането, рядко по-късно. Възпалителната фаза се характеризира с:

- лимфоцитна инфилтрация;
- разрушаване на фоликулите;
- деструктивна тиреотоксикоза.

Тази фаза продължава средно около 4 седмици и бива последвана от хипотиреоидна фаза. Обикновено тиреотоксикозата е лека и може да не се разпознае. Най-често се приема за умора, изтощение след раждането. Диагнозата може да бъде пропусната напълно. Хипотиреоидизмът също е лек, трае обикновено 4–8 седмици и настъпва спонтанно оздравяване. Послеродовият тиреоидит не се лекува, освен бета-блокери при по-интензивна симптоматика през тиреотоксичната фаза или симптоматичен хипотиреоидизъм през хипотиреоидната. При част от родилките може да остане трайна дисфункция с позитивни антитела, което е проява на тиреоидит на Хашимото. В послеродовия период може да се отключи и базедова болест. Разграничаването от деструктивната фаза на послеродовия тиреоидит понякога е трудно. Необходимо е да се изследват ТСХ, СТЗ, СТ4, ТСХ-рецепторни антитела, да се направи внимателна ехографска оценка на жлезата, а в някои случаи и радиоизотопно изследване.

Базедовата болест, предхождана бременността, често навлиза в ремисия през втория триместър. Негативирането на ТСХ-рецепторните антитела преди или в началото на бременността са добър прогностичен белег за

ремисия. При част от жените след раждането ще настъпи обостряне на хипертиреоидизма, който ще наложи възстановяване на тиреостатичното лечение. По тази причина проследяването на тези жени продължава и след раждането, независимо дали през бременността тиреостатичното лечение е продължено или спряно. Важно е тези жени да бъдат предупредени за възможността за обостряне на заболяването. Диагнозата в случая е относително лесна поради историята за базедова болест. Възможно е обаче възникване на послеродов тиреоидит и тогава отново разграничаването е важно както при нововъзникнала базедова болест – поведението е коренно различно.

Имат ли роля инфекциозните фактори за отключване или влошаване на заболяванията на щитовидната жлеза по време на бременност?

Както казах, бременността е период на имунен толеранс, с повишен риск от инфекции и обикновено стихване на аутоимунните заболявания на щитовидната жлеза. Нововъзникнала базедова болест е възможна, но се наблюдава изключително рядко. Пандемията със SARS-CoV2 създаде условия за наблюдение на нетипични биологични феномени. Един такъв например е обостряне на базедова болест, провокирано от боледуване от Ковид-19 по време на бременност.

Нововъзникнал тиреоидит на Хашимото по време на бременност също е описван, но няма ясна връзка със специфични инфекциозни причинители.

Описана е и асоциация между активна инфекция с хепатит В и по-висока имунологична активност на тиреоидита на Хашимото по време на бременност. Клиничното значение на това наблюдение не е ясно. Има описвани случаи и на асоциация с хепатит С.

Вътреутробни инфекции: рискове, диагностика и превенция

Подготвил интервюто: Емилия Николова, дб
май 2026 г.



Доц. Стефка Крумова, дб защитава успешно докторска дисертация през 2012 г., а през 2017 г. придобива специалност Медицинска вирусология, МУ София. От 2015 г. е завеждащ Национална референтна лаборатория (НРЛ) „Морбили, паротит, рубеола“ към НЦЗПБ, а от 2018 г. е Доцент. От 2022 г. е Национално отговорно лице по Микробиология към Европейския център за контрол на заболяванията в Стокхолм. Тя е национално отговорно лице за лабораторна диагностика и наблюдение на морбили и рубеола, като част от Глобалната лабораторна мрежа за надзор към СЗО. Преминала е през специализации към Института по общественото здраве, Люксембург; Институт по общественото здраве и околна среда, Билтховен, Холандия;

Робърт Кох Институт, Берлин, Германия; обучения на СЗО и ECDC. Тя въвежда за първи път в страната молекулярна диагностика на вируса на морбили, епидемичен паротит, рубеола и маймунска вариола (МРОХ), както и активно проучва етиологията на епидемични взривове от тези инфекции. Ръководената от нея лаборатория е единствената в страната акредитирана от СЗО за диагностика на тези инфекции по линия на WHO Health Emergencies Programme.

Доц. Крумова има публикувани повече от 60 статии в реномирани научни издания, участник е в над 20 успешно реализирани научни проекта.

Кои вътреутробни инфекции са най-опасни за плода и защо?

Една бременност е патологична, когато има заболявания от страна на майката, плода или неговите придатъци – плацентата, плодни обвивки или околоплодна течност. Вирусните инфекции по време на бременност, редом с някои форми на придружаващи бременността заболявания като диабет, сърдечно-съдови, стомашно-чревни, бъбречни и други, са една от основните причини за възникнали усложнения и смъртност при майката и плода. Инфектирането на новороденото би могло да стане:

- трансплацентарно;
- перинатално (от вагинален секрет или кръв);
- след раждане (от кърмата или други източници)

Клиничните прояви на неонатални инфекции варират в зависимост от вирусния агент и гестационната възраст на експозиция. Рискът от инфекция обикновено е обратно пропорционален на гестационната възраст на придобиване, а някои инфекции водят до развитие на вроген малформационен синдром. Инфекция през първия и втория триместър

може да доведе до преждевременно пукане на околоплодния мехур и нарушения в плода. Сексуално преносимите инфекциозни агенти в т.ч. *Chlamydia trachomatis*, са другият вид патогени, асоциирани с преждевременното раждане и последващите усложнения.

Известните инфекции, които водят до вродени дефекти и на които традиционно се отделя внимание по време на бременност са обозначени с акронима TORCH (Toxoplasma, други причинители, рубеола, цитомегаловирус, херпес). Категорията "други" все по-бързо се разширява с обогатяването на изследванията в тази насока и включва още вируси, в т.ч. парвовирус В19, и бактерии, доказано причиняващи неонатални заболявания.

Честа патология по време на бременност е развитието на анемичен синдром. Хомеостазата на желязото се регулира от пептидният хормон хепсидин. При инфекции и възпаление синтезът му се повишава, а високите серумни нива на хепсидина водят до натрупване на желязото в клетките и развитие на желязодефицитна анемия. Поради това определянето на серумния хепсидин подпомага избора на подходящо лечение и помага на лекаря

СИНДРОМЪТ НА ВРОДЕНАТА РУБЕОЛА (СВР)

Синдромът на вродената рубеола се развива, когато майката се зарази с рубеола по време на бременност, а вирусът премине през плацентата и засегне плода.

ПРИЧИНА

Заразяване на бременната жена с вируса на рубеолата, най-често през първия триместър.





КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ (КЛАСИЧЕСКА ТРИАДА)

Сърдечни дефекти



Най-често персистиращ артериален дуктус (PDA) или стеноза на белодробната артерия.

Катаракта



Помътняване на лещата на окото, което може да доведе до намалено зрение или слепота.

Сензореврална глухота



Може да бъде едностранна или двустранна; обикновено е непрогресивна.

ДРУГИ ВЪЗМОЖНИ ПРОЯВИ

- Микроцефалия
- Умствена изостаналост
- Чернодробно и/или далакова уреждане
- Жълтеница
- Пурпура (обвив тип „боровенка“ / blueberry muffin)
- Забавяне на растежа



ДИАГНОЗА



Серологични изследвания (IgM антигела срещу рубеола)



Хистологично / PCR изследване на плацентата



Пренатална ехография

ПРОФИЛАКТИКА



Ваксинация срещу рубеола (ММР ваксина) преди забременяване.

Най-ефективната защита!

✓ **Основната мярка за превенция е ваксинацията на всички жени в детеродна възраст.**

Източник: Емилия Николова

да избере дали да лекува с желязо, или да се насочи към овладяване на инфекцията (възпалението).

Кои са препоръчителните изследвания при съмнение за вътреутробна инфекция?

Разработките в насока откриване и отгиференциране на различните етиологични агенти, водещи до усложнения по време на бременността, са от изключителна важност с оглед пълната лабораторна диагноза и диференциално-диагностичен подход, последваща терапия и прогностичен изход на бременността.

Прилагането на рутинен или целенасочен пренатален скрининг, който включва оценка на вирусологични параметри, може да улесни ранното откриване и подходящо лечение на майчините инфекции. Този подход може в крайна сметка да намали риска от фетални усложнения по време на епидемични огнища.

Съчетаването на съвременни диагностични методи и тестове в лабораторната практика, серологични анализи (ELISA, Immuno-

blot test, имунофлуоресценция), както и PCR анализ за доказване на нуклеинова киселина на различни видове микроорганизми в клиничен материал, е важен подход в навременното откриване на инфекциозните агенти, причиняващи вътреутробна инфекция, а впоследствие – и предпоставка за успешно лечение. Все по-често в практиката се използва подходът на мултиплексен (multiplex) PCR тест, който позволява едновременно идентифициране на множество патогени от една единствена клинична проба.

Клиничният материал, който препоръчително се изследва при патологична бременност и опасност от вътреутробна инфекция е:

- кръв от майката;
- амниотична течност;
- кръв от плода.

Като превенция срещу вътреутробни инфекции в редица европейски държави са разработени препоръки и протоколи за провеждане на пренатална диагностика и скриниране относно някои инфекциозни агенти: TORCH синдром, ХИВ, хепатит В и С вируси, в т.ч. и

парвовирус В19. Прилага се проучване на серопревалентния статус при инфекции, имащи отношение към феталното развитие, с фокус – превенция на:

- потенциално-рисковия контингент (жени в детеродна възраст, 18 – 40 г.)
- рисковия контингент (серонегативни бременни жени в I-ви и II-ри триместър от бременността).

Какво се случва, ако бременна жена е била в контакт с болен от рубеола или парвовирус В19 — кога рискът е реален и кога е по-скоро мит?

Рубеолата е леко протичащо остро инфекциозно заболяване, характеризиращо се с генерализиран макулопапулозен обрив, субфебрилна температура и лимфаденопатия. Различават се две форми на болестта: придобита (постнатална) и вродена. Последната определя и социалното значение на заболяването.

Като заболяване рубеолата е известна отдавна, но често е била смесвана с други екзантематози. Наричана е German measles – “немско морбили”, “тридневна морбили”, “червенка” и др. като по-лека форма на тежко протичащата морбилна инфекция. Поради лекото протичане на придобитата рубеола тя не е била считана за значима болест. Интересът към нея нараства през 1941 г., когато австралийският офталмолог N. Gregg установява вродена катаракта при 78 деца, родени след рубеолна епидемия през 1940 г. След това откритие започват усилено проучвания върху клиничните особености, патогенезата и епидемиологията на вродената рубеолна инфекция и вроденият рубеолен синдром (ВРС).

Доказано е, че вирусът на рубеолата притежава тератогенно действие върху плода чрез пряко увреждане на клетките в активна фаза на размножаване (митоза). Това обяснява забавеното интра- и екстраутеринно развитие, хипотрофията, хромозомните аберации и други патологични прояви при новороденото. Друг теоретичен проблем при ВРС е механизмът на вирусното персистиране в организма на новороденото, който трябва да

се търси в “дефектния” отговор на организма към вирусна инфекция, а именно: специфичен антитяло-отговор, образуване на интерферон и клетъчно-медиран имунитет. Все още няма отговор на имунологичния парадокс: защо децата отделят вирус въпреки наличието на неутрализиращи антитела. Друг възможен механизъм е нарушението на синтез на интерферон в хронично инфектираните клетки.

Проучванията показват следната зависимост в табл. 1.

Табл. 1. Вроден рубеолен синдром (ВРС) – зависимост на уврежданията от срока на бременността (г.с.)

Проява на вродения рубеолен синдром	Срок на бременността
Очни промени	2–6 г.с.
Сърдечни промени	5–7 г.с.
Забавено интраутеринно развитие	5–12 г.с.
Нарушения в ЦНС	5–12 г.с.
Засягане на костна система	8–9 г.с.
Засягане на слуха (глухота сензонеурален тип) и говора	9–12 г.с.
Засягане на вътрешни органи и кръвоносна система	9–12 г.с.

Клиничната диагноза ВРС се поставя при всяко кърмаче на възраст под 1 година или всяко мъртвородено дете, въз основа на:

- поне две от условията, посочени в кат. (А)
- или едно в кат. (А) и едно в кат. (Б):

(А)

- катаракта(и)
- вродена глаукома
- вродена кардиопатия
- загуба на слуха
- пигментна ретинопатия

(Б)

- пурпура
- спленомегалия
- микроцефалия
- менингоенцефалит
- изоставане в развитието
- петнисти просветлявания на костите
- жълтеница с начало в първите 24 часа след раждането

Лабораторната диагностика се основава на поне един от следните четири критерия:

1. изолране на вируса на рубеола от клинична проба;
2. откриване на нуклеинова киселина на вируса на рубеола;
3. специфичен анти тяло-отговор (IgM) срещу вируса на рубеола;
4. персистиращи рубеолни IgG в периода от 6- до 12-месечна възраст (поне две проби със сходна концентрация на рубеолни IgG).

Клинични материали за лабораторна диагностика на ВРС.

Препоръчителните проби за лабораторно доказване на синдром на вродена рубеола са: носогърлен секрет или аспирати, урина, цереброспинална течност и серум, по-рядко тъкани от биопсия или аутопсия. В случаи на ВРС, при които има катаракта – хирургично отстранената катаракта за молекулярно изследване в НРА, тъй като РНК на вируса на рубеола може да бъде открита при катаракта до три години след раждането.

Серологичните тестове – доказване на специфични рубеолни IgM антитела или отчитане на повишаващи се нива на титъра на IgG антитела през първата година от живота на бебето. Рубеолните IgM антитела могат да останат откриваеми до 1 година след раждането, въпреки това серологичното изследване за ВРС е най-надеждно на възраст между 3-6 месеца. За бебета на възраст над 6 месеца се препоръчва изследване на титъра на специфични рубеолни IgG антитела с цел проследяване на тяхната динамика.

Пациентите с потвърден ВРС могат да продължат да излъчват вируса до една година след раждането.

Пробите за вирусно доказване трябва да бъдат събрани през първите 3 месеца след раждането. Бебетата с ВРС трябва да бъдат мониторираны до навършване на едногодишна възраст.

Основна стратегия и превенция на заболяването е имунизацията, чрез високоефективни ваксини, съдържащи рубеола. В нашата страна имунизацията срещу рубеола стартира през 1988 г. с провеждане на селективна имунизация на девойки, точно с оглед

предотвратяване на ВРС. Благодарение на това случаите на ВРС в България рязко намаляват, като през последните 20 години няма лабораторно потвърдени новородени с ВРС.

Парвовирус В19 (B19V) е друг вирусен инфекциозен агент, предизвикващ патологии по време на бременност, но за разлика от рубеолата, той не може да премине през трансплацентарната бариера и да инфектира плода по време на бременност.

B19V предизвиква обривно-фебрилен синдром Erythema infectiosum (пета болест) и често се диагностицира като „рубеола“.

В повечето случаи инфекцията с B19V протича безсимптомно (в около 20% при деца и в около 30% до 40% при възрастни) или с нетипични клинични прояви като грипозно заболяване, токсо-инфекциозен синдром, артропатия и др. Последиците за плода обаче са много по-сериозни и включват спонтанен аборт, фетална анемия, хидропс феталис, миокардит, и/или вътрематочна смърт на плода. Изхождайки от тропизма на вирус B19, фетусът и плацентата са негови таргетни обекти поради наличието на специфичния за него клетъчен рецептор Р антиген, разположен по тяхната повърхност. Честотата на вертикална трансмисия при майчина инфекция се оценява от различните автори между 17 и 33%. От 30 до 40% от бременните жени са серонегативни за B19V и по този начин са податливи на инфекция, като очакваната честота на първична B19V инфекция по време на бременност варира от 1 до 5%. Заразяването става най-често през зимата и пролетта. B19V инфекцията е причина за 15-20% от случаите на неимунен хидропс феталис между 13-та и 16-та седмица на бременността – вероятно поради относителната незрялост на феталния имунен отговор, както и скъсен живот на червените кръвни клетки в тази гестационна възраст. Различни проучвания са изчислили, че между 3 и 14% от случаите на вътрематочна фетална смърт са настъпили в условията на B19V инфекция. Въпреки това, във всеки триместър инфекцията може да доведе до загуба на плода вътрематочно.

През 2024 г. в България беше отчетено епидемично разпространение на B19V, като сред потвърдените пациенти бяха и 7 бременни жени, лабораторно потвърдени в НРЛ "Морбили, паротит, рубеола", НЦЗПБ. Пациентките бяха проследени с оглед развитата се фетална анемия. За първи път тогава приложихме real-time PCR тест паралелно на кръв, взета от майката и кръв, взета вътреутробно от плода. Проведено беше Next-Generation Sequencing и доказан генотип 1a при всички инфектирани.

Както казах, B19V не е считан за тератогенен агент, въздействащ върху ембриогенезата (8-10 г.с.), поради което не е индикация за прекъсване на бременността. Но с оглед на възможните постекспозиционни усложнения, скринирането по отношение на този инфекциозен агент (серологично и молекулярно-биологично), в съчетание с провеждане на УЗ мониторинг на плода и Doppler скрининг за белезите от неговото въздействие, е изключително наложително.

Напоследък зачестяват случаите на морбили в страната. Какво е важно да знаем, за да се предпазим и опасна ли е инфекцията с морбили по време на бременност?

От 18 март 2026 г. в страната се отчете взрив от **морбили**, като основно засегнатите региони са Враца, Плевен, Ловеч, Монтана, единични случаи в София град и Варна. Към май 2026 г. регистрираните случаи са над 320, като боледуват главно неимунизирани и деца до 14 години. Този взрив, както и предходните в страната, са резултат от пропуски в имунизационното покритие. Разбира се, в ситуация на епидемично разпространение на морбили има опасност от инфектиране и на неимунни бременни жени (такива без поставена редовна имунизация или неболедували). Заболяване по време на бременност често води до спонтанни аборти или преждевременно раждане. Основна превенция и избягване на инфектиране, в т.ч. по време на бременност, е имунизацията, която в нашата страна е задължителна, с използване на трикомпонентната ваксина морбили-паротит-рубеола. Схемата на ваксинация е на два приема: първа доза на 13 месеца и втора доза на 12 години.

Може ли стресът или имунният статус на майката да повлияят на риска от реактивация на вируси и какви са Вашите препоръки?

Най-висок риск съществува, ако жената се зарази с HSV 2 (генитален херпес) за първи път в края на бременността (през последните седмици преди раждането), тъй като организъмът няма време да изгради и предаде антитела на бебето. Реактивацията на вируса по време на раждане носи риск от предаването му на бебето – т.нар. неонатален херпес.

При бременните жени реактивацията на CMV (цитомегаловирус) може да доведе до предаване на инфекцията на плода, въпреки че рискът е значително по-малък (около 1%), в сравнение с първична инфекция.

При имунокомпрометирани състояния, когато имунната система на бременната е отслабена поради заболяване, недोхранване или прием на определени медикаменти, вероятността от реактивация на CMV или HSV значително нараства. Психологическият и физическият стрес също карат тялото да произвежда хормони като кортизол, които потискат клетъчния имунитет и увеличават възможността за първично заразяване или вирусна реактивация.

Какви са съвременните методи за превенция и лечение на вътреутробните инфекции?

Съвременните методи за превенция и лечение на вътреутробните инфекции съчетават прецизна пренатална диагностика (фетална морфология), серологичен скрининг и целенасочена медикаментозна терапия. Те целят ранно откриване и предотвратяване на трансмисията на патогени от майката към плода, за да се избегнат тежки увреждания.

Опит от практиката ми, който мога да споделя, е успешното прилагане от колегите акушер-гинеколози на вътрематочно кръвопреливане по време на бременност, когато е диагностицирана B19V инфекция. Тази процедура успешно контролира вродената анемия и осигурява нормалното развитие на плода при наблюдаваните от нас инфектирани жени.



TORCH панел

Защо тези инфекции са важни по време на бременност?

Какво представлява TORCH?

Скринингов панел за инфекции, които могат да засегнат плода и новороденото.

Токсоплазма (*Toxoplasma*)

- Хидроцефалия
- Хориоретинит

Лабораторни изследвания:

- » IgG
- » IgM
- » Авидитет (Avidity)
- » PCR

Сифилис (*Syphilis*)

- Мъртво раждане
- Вроден сифилис

Лабораторни изследвания:

- » RPR
- » TPHA

Рубеола (*Rubella*)

- Глухота
- Сърдечни малформации

Лабораторни изследвания:

- » IgM
- » Повишаващ се титър на IgG

Цитомегаловирус (*CMV*)

- Микроцефалия
- Загуба на слуха

Лабораторни изследвания:

- » IgM
- » PCR

Херпес симплекс вирус тип 1 и 2 (*HSV 1 & 2*)

- Заболявания на централната нервна система
- Неонатални лезии

Лабораторни изследвания:

- » PCR (от лезии или ликвор)

Варицела (*Varicella*)

- Малформации на крайниците
- Проблеми на централната нервна система

Лабораторни изследвания:

- » PCR (от лезии или фетални проби)
- » Клинична анамнеза

Самостоятелното наличие на IgM не е доказателство за остра инфекция.

Потвърждението трябва да се извърши чрез:

- ✓ тест за авидитет;
- ✓ серологични изследвания на двойни серумни проби (Paired Samples);
- ✓ PCR.

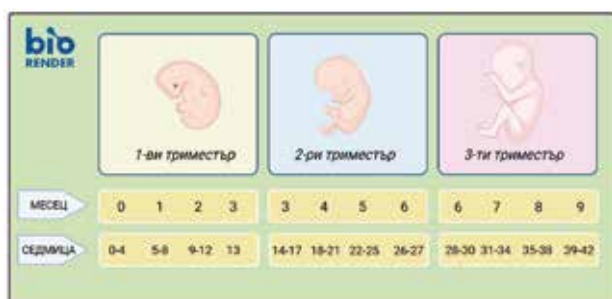
**Ранното откриване защитава плода.
Лабораторните изследвания имат ключова роля.**

Репродуктивни проблеми: спонтанните аборти

Автор: Живка Генова, магистър; Преслава Беркова, магистър; Силвия Андонова, дб
август 2025 г.

Етиология на спонтанните аборти

Спонтанните аборти са изненадващо чести събития. Съгласно общоприетото медицинско определение, всяка спонтанна загуба на бременност до 20 гестационна седмица се определя като спонтанен аборт. Загуба на плода през първия триместър (до 10–12 г.с.), се определя като ранна, а между 12 и 20 г.с. – като късна.



Фигура 1. Календар на бременността по гестационни седмици и триместри. (Направено с помощта на www.biorender.com)

Колко чести са спонтанните аборти?

В световен мащаб приблизително 20–25% от жените в репродуктивна възраст (тоест всяка 1 от 4) имат поне един спонтанен аборт през живота си. Счита се, че всяка 10-та настъпила бременност приключва с ранен спонтанен аборт (до 12 г.с.) – т.е. около 10–20% от всички установени зачевания. Статистиката показва, че е много по-вероятно една бременност да бъде загубена в първия триместър, отколкото след 12 г.с.

Причини за спонтанните аборти

Абортът може да бъде свързан с разнообразни причини:

- Хромозомни (бройни и структурни) аномалии при плода – например анеуплоидии (отклонения в броя на хромозомите) или наличие на небалансирани транслокации.
- Генетично предразположение към нарушения в системата на коагулация – повишено кръвосъсирване, хипофибринолиза.
- Вирусни, бактериални и паразитни инфекции (напр. парвовирус В19, рубеола, токсоплазмоза)

- Полово предавани инфекции, причиняващи инфертилитет – вируси от херпесното семейство HHV-1 до -8 (HSV-1, HSV-2, CMV, EBV, VZV, HHV-6, HHV-7, HHV-8) и *Chlamydia trachomatis*, *Ureaplasma urealyticum*, *Ureaplasma parvum*, *Mycoplasma hominis*, *Mycoplasma genitalium*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Trichomonas vaginalis*, *Gardnerella vaginalis*.

- Миома, хидросалпингс (запушване на фалопиевите тръби с течност) или вродени аномалии на матката, които могат да попречат на имплантирането на ембриона.

- Хормонален дисбаланс, диабет, високо кръвно налягане, бъбречни заболявания, аутоимунни заболявания.

- Токсични вещества и вредни навици.

Някои специалисти разглеждат напредналата репродуктивна възраст на партньорите и наличието на предходни спонтанни аборти при майката като едни от най-честите рискови фактори. Ранната загуба на плода при жени на различна възраст е с различна честота и рязко нараства след 35 г., според данни от Magnus et al. (2019).

Хипотези за възникване на хромозомните аномалии

С напредването на възрастта при родителите нараства рискът от генетични болести при плода, като точният механизъм не е напълно изяснен.

Мъжките полови клетки (сперматозоидите) се произвеждат непрекъснато през целия живот. Напредването на възрастта на мъжа се свързва с влошаване качеството на сперматогенезата. По литературни данни именно в процеса на сперматогенеза по-често могат да възникнат спонтанни точкови замени – патологични генетични варианти в гени като *FGFR3*, *TSC1*, *TSC2*, *NF1*, *HRAS*, *KRAS*, като рискът от възникването им се повишава с възрастта. Такива генетични варианти са включени в някои от панелите за неинвазивна пренатална диагностика, които се препоръчват при наличие на рискови фактори (като например напреднала възраст на партньорите).

Възрастта на мъжа е фактор и за повишаване индекса на ДНК фрагментация на сперматозоида, което увеличава риска от хромозомни аномалии, микроделеции или микродупликации при плода.

За да се направи оценка на мъжкия фактор, е препоръчително да се проведе спермален анализ по критериите на ESHRE–NAFA, както и изследване за ДНК фрагментация на сперматозоидите.

При жените яйцеклетките се образуват още по време на ембрионалното развитие и остават в "покой" в ранна фаза на клетъчно делене (първа фаза на мейозата) до навлизането в пубертета. След това, всеки месец по време на овулация, една яйцеклетка узрява и преминава към втората фаза на мейозата, при която се намалява наполовина броят на хромозомите ѝ. Това е ключова стъпка за формиране на яйцеклетката като хаплоидна женска полова клетка (гамета).

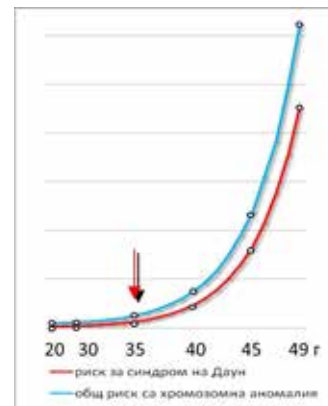
Още при раждането си всяко момиче носи определен овариален резерв от няколко милиона яйцеклетки. Постепенно с възрастта броят и качеството на яйцеклетките при жената намаляват. Още при пубертета те вече са намалели до около 300–500 хиляди, а качеството им се определя като най-добро във възрастта на жената между 20 и 30 години. До 40-годишна възраст остават около 10 000, а при менопауза – под 1000.

Смята се, че дългото им „съхранение“ в тялото и излагането на вредни фактори водят до натрупване на грешки при деленето, което увеличава риска от хромозомни аномалии и затруднява зачеването. По-големият процент от случаите на Синдром на Даун се дължи на случайна грешка, настъпила при формирането на майчината полова клетка и този риск се повишава с напредване на възрастта (Фигура 2).

Какво представляват хромозомните аномалии?

Всяка наша соматична клетка съхранява човешкия геном в структури, наречени хромозоми – общо 46 хромозоми, групирани по 2 в 23 двойки. От тях 22 двойки са т.нар. автозомни хромозоми (несвързани с пола), а 23-тата

двойка определя биологичния пол (XX при жени и XY при мъже) (Фигура 3).



Фигура 2. Риск от синдром на Даун, връзка с нарастване възрастта на майката. (Източник: Личен архив)



Фигура 3. Човешки кариотип, 22 двойки автозомни хромозоми и 1 двойка полови хромозоми. XX – жена, XY – мъж. (Източник: Личен архив)

Хромозомните аномалии се свързват със загуба или излишък на цяла хромозома или на участък от нея. Всяко отклонение в броя или структурата може да доведе до сериозни генетични нарушения, които често имат фатален ефект при първите стадии на ембрионалното развитие. Такива изменения могат да доведат както до генетични болести (познати като синдроми), така и до загуба на бременността (заради нежизнеспособност на плода). Хромозомни аномалии, могат да възникнат спонтанно по време на деленето на клетките в ембриона, а могат и да се унаследят от родител, който е носител на т.нар. балансирана транслокация. При транслокациите има преместване на генетичен материал от една хромозома върху друга. При загуба

или добавяне на генетичен материал — говорим за небалансирана транслокация. Когато няма видима загуба или добавяне на генетичен материал, транслокацията е балансирана и не се очаква да има клинична изява.

По-голямата част от хромозомните аномалии са толкова сериозни, че могат да доведат до аборт в най-ранните седмици на бременността. **Около 50% от случаите с ранни спонтанни аборти и 8-10% от загубите през втория или третия триместър се дължат именно на такива аномалии при плода.** Към 2022 г. подобна тенденция се потвърждава и от данните ни в лаборатория "Геника": при изследване на 1214 абортивни проби, в приблизително 39% от тях бяха открити патологични находки, касаещи хромозомите на плода (Фигура 6).

Хромозомни аномалии – анеуплоидии

Бройните хромозомни аномалии засягат броя на хромозомите и се означават като анеуплоидии. За монозомия се говори, когато присъства само 1 копие от дадена хромозома, а присъствието на единична допълнителна хромозома се означава като тризомия. Наличието на повече от две копия от всяка хромозома се нарича полиплоидия. **Независимо, че броят на хромозомните болести е над 400 вида, около 95% от тях се дължат на анеуплоидии при пет хромозоми – 21, 18, 13, X и Y.**

Най-честите бройни хромозомни аномалии са:

- синдром на Даун (с три копия на хромозома 21, т.е. тризомия 21) –

честота при новородени: 1/800

- синдром на Едуардс (тризомия 18) –

честота при новородени: 1/8000

- синдром на Патау (тризомия 13) –

честота при новородени: 1/22000

Съществуват и бройни отклонения в половите хромозоми:

- синдром на Търнър (монозомия X, т.е. налична е само една полова хромозома – X),

честота 1/2500

- синдром XXX (допълнителна X хромозома, XXX – засяга жени), честота 1/1000

- синдром на Клайнфелтер (три полови хромозоми – XXY засяга мъже),

честота 1/660 до 1/1000 новородени

Методи за генетичен анализ за откриване на хромозомни аномалии

Различни методи за генетичен анализ, позволяват откриването на хромозомни аномалии при фетуса.

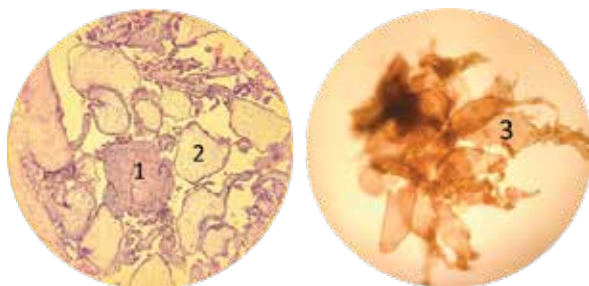
Златният стандарт: цитогенетичен анализ

Цитогенетичният анализ позволява визуализиране на пълния набор от хромозоми (кариотипиране). Предимствата на този метод са, че може да открива хромозомни бройни аномалии, както и по-големи структурни пренареджания като дупликации, делеции, инверсии и транслокации (при резолюция над 5 Mb), както и мозаечни форми.

Ограниченията на метода са ниска резолюция и затова по-малки хромозомни промени не могат да се диагностицират. Методът е времеемък, тъй като изисква клетъчно култивиране и получаване на достатъчен брой делящи се клетки. При невъзможност за култивиране на тъкан (напр. при абортивен материал), могат да се прилагат молекулярно-диагностични методи, които работят с изолирана ДНК и не зависят от клетъчно делене.

ДНК анализ като диагностичен метод за откриване на анеуплоидии / QF-PCR

Хромозомни бройни аномалии могат да бъдат откривани и чрез индиректен ДНК анализ. През 1999 г. започна да придобива популярност т.нар. QF-PCR анализ (Quantitative fluorescent PCR). Той се основава на фрагментен анализ с количествено сравняване на флуоресцентната интензивност на белязани PCR продукти. В последните години тази техника навлезе много широко в рутинната практика и до голяма степен получи водещото място в диагностиката на най-честите анеуплоидии. За извършване на QF-PCR е необходима ДНК с фетален произход. При такова изследване на абортивен материал е важно той да бъде съхранен и транспортиран правилно – във физиологичен разтвор, като не е проблем и да бъде замразяван, ако изследването не може да бъде извършено веднага. **Пробата не трябва да се фиксира във формалин, тъй като това може да затрудни или направи невъзможен последващия молекулярно-генетичен анализ.**



Фигура 4. Вляво, оцветен формалинов препарат на хорионни вѐси. Вдясно, свежа проба на хорионни вѐси.

1 – тъкан с майчин произход, 2 – тъкан с произход от фетуса, 3 – хорионна вѐса от свеж материал. (Източник: Личен архив)

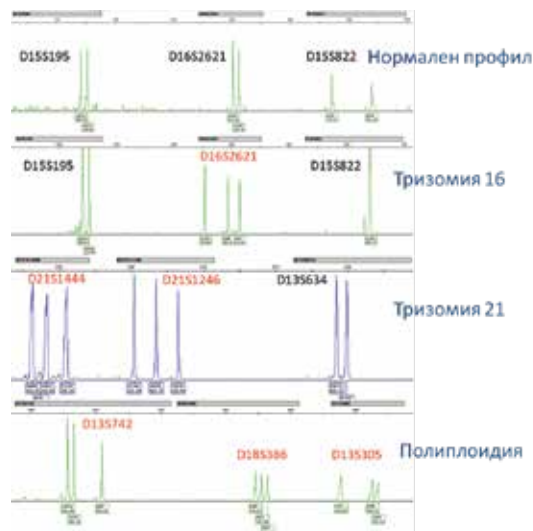
За генетичния анализ се използва тъкан от фетален произход (напр. хорионни вѐси или части от плода). При оскъден материал от плода или съмнения за контаминация с майчина тъкан е нужно паралелно с феталната проба да се анализира и проба от майката. Определянето на майчиния генетичен профил позволява прецизно разграничаване и анализ на феталната ДНК, като същевременно се елиминира рискът от замърсяване с майчина тъкан. Много от стѝпките в QF-PCR анализа са автоматизирани. Резултатите се обработват със специализиран софтуер, което позволява едновременно изследване на няколко хромозоми, използвайки специфични ДНК маркери за всяка от тях.

Предимства на QF-PCR метода:

- Ниска себестойност, бързина и възможност за автоматизация.
- Висока чувствителност – позволява работа с материал с ниско клетъчно съдържание и фрагментирана ДНК, което го прави подходящ за анализ на абортивен материал.
- Висока надеждност и повтаряемост при стандартизирани условия.
- Резултатите могат да са готови в рамките на 1 ден.

QF-PCR метода има своите ограничения:

- Може да не открие хромозомен мозаицизъм под 10–15%.
- Открива наличието на тризомия, но не разграничава регулярната от транслокационната форма.
- Анализира само конкретни, прицелни хромозоми. Това означава, че аномалии по хромозоми, които не са включени в анализа няма да бъдат открити.



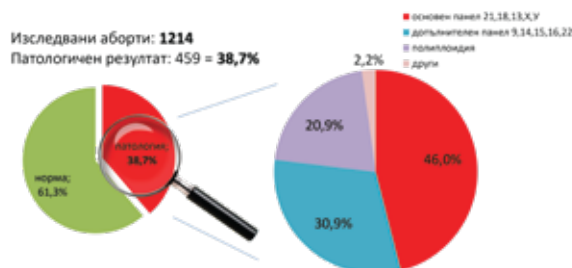
Фигура 5. Електрофореграма на резултат от фрагментен анализ с QF-PCR анализ. Представени са профилите на няколко изследвани проби (от горе надолу):

- Проба с нормален профил по отношение на изследваните хромозоми
- Проба с тризомия 16 – отчитат се три сигнала само за региона от хромозома 16, обозначен в червено
- Проба с тризомия 21 (синдром на Даун) – три сигнала само за региони от хромозома 21, обозначени в червено
- Проба с полиплоидия – детектират се по три сигнала за региони от всички хромозоми, които са включени в анализа (Източник: Личен архив)

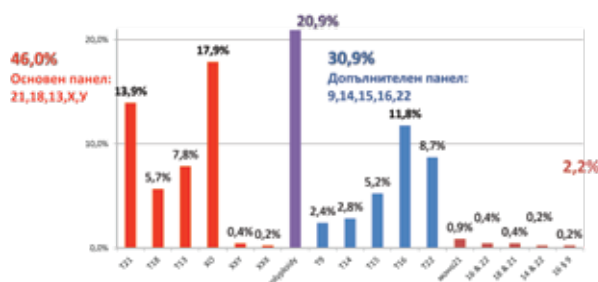
Колко често в лаборатория “Геника” откриваме хромозомна аномалия при абортивни материали?

По данни от 2022г., при около 39% от пробите, насочени за QF-PCR анализ, е установен патологичен резултат, свързан с хромозоми 9, 13, 14, 15, 16, 18, 21, 22, X или Y (Фигура 6). При близо половината от тези доказани патологии се касае за някоя от най-честите тризомии, доказвани с предлагания от нас „Основен панел“ (за хромозоми 21, 18, 13 или X/Y). Най-често в абортивен материал се откриват тризомия 21, монозомия X и полиплоидия.

Използването при останалите неизяснени случаи на „Допълнителния панел“ (за прицелни хромозоми 9, 14, 15, 16 и 22) показва патологии в 30,9 % от тях. Тези хромозоми съдържат гени с ключово значение за ранното ембрионално развитие, а свързаните с тях тризомии (най-често 16 и 22) обикновено водят до аборт в първия триместър. В нисък процент от случаите се открива повече от една тризомия в един спонтанно загубен плод (Фигура 7).



Фигура 6. Графика на изследваните случаи в Лаборатория „Геника“ към 2022 г. (Източник: Личен архив)



Фигура 7. Разпределение на патологичните находки за конкретни прицелни хромозоми при изследваните с QF-PCR абортивни материали в Лаборатория „Геника“ към 2022 г. (Източник: Личен архив)

„Добре дошли“ на новото поколение технологии за генетични изследвания

Микрочипов анализ със сравнителна геномна хибридизация – aCGH

По-висока резолюция спрямо кариотипирането предлага т.нар. микрочипов анализ (array CGH). При него чрез сравнителна геномна хибридизация се откриват вариации в броя на копията (copy number variations, CNVs) на определени региони от генома – включително и по-малки делеции и дупликации. С този метод може да се детектират небалансирани транслокации, но не и балансираните.

Основните недостатъци на микрочиповия анализ са необходимостта от скъпа апаратура, и изискванията към качеството и количеството на стартовия генетичен материал. Той е и времеемък процес, което го прави предизвикателство за прилагане при пренатални проби и изследване на абортивен материал. Поради тези ограничения методът не е широко използван в рутинната клинична диагностика.

Хромозомно секвениране / NGS

Най-новият и все по-използван метод за търсене на вариации в копийните повтори, (включително анеуплоидни състояния) е цялостното геномно секвениране, базирано на

технологии за секвениране от ново поколение (Next-Generation Sequencing, NGS) с ниско покритие. Изследва се целия геном, което позволява откриване и на нископроцентен мозаицизъм – нещо, което повечето стандартни ДНК методи могат да пропуснат. Този метод може да се прилага и за целите на предимплантационната генетична диагностика (Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD) – за избор на здрави ембриони преди трансфер. Основен недостатък на този анализ е относително високата му цена и по-времеемката интерпретация на резултатите.

Заключение

Изясняването на причините за спонтанен аборт е комплексен процес. Лекарят изследва редица клинични фактори – антифосфолипиден синдром, хормонални нарушения (проблеми с щитовидната жлеза, нива на пролактин, прогестерон и др.), както и други медицински показатели.

Анализът на абортивен материал дава насока за изясняване рисковете за бъдеща бременност. При установена хромозомна аномалия, особено при повтарящи се аборти, се препоръчва кариотипиране на родителите. Целта е да се изключи носителство на балансирана хромозомна реорганизация, което би повишило риска от небалансирана такава при плода. Може да се обсъди възможността за неинвазивен пренатален тест (Non-invasive prenatal testing, NIPT), пренатална диагностика след хорионна биопсия (Chorionic villus sampling, CVS) или амниоцентеза, както и за предимплантационно генетично тестване (PGD).

Изясняването на причината, довела до аборт, е определящо за оценка на риска при следващи бременности.

Източници:

1. Magnus, M. C., Wilcox, A. J., Morken, N. H., Weinberg, C. R., & Håberg, S. E. (2019). Role of maternal age and pregnancy history in risk of miscarriage: prospective register based study. *BMJ* 364: 1869.
2. Striedner, Y., Arbeithuber, B., Moura, S., Nowak, E., Reinhardt, R., Muresan, L., ... & Tiemann-Boege, I. (2024). Exploring the micro-mosaic landscape of FGFR3 mutations in the ageing male germline and their potential implications in meiotic differentiation. *Genes*, 15(2), 191.
3. С. Тинчева, А. Киров, Т. Тодоров, А. Тодорова (2013). Пренатална диагностика и профилактика на най-честите анеуплоидии в България. *Педиатрия*, брой 4.

Спинална мускулна атрофия – пренатални ултразвукови маркери, масов скрининг при новородени, диагностика

Подготвил интервюто: Силвия Андонова, дб
май 2026 г.



Доц. Ирена Брадинова, дм е началник на Национална генетична лаборатория СБАЛАГ "Майчин дом" от 2025 г. Има над 20 години медицински опит в генетичното консултиране на пациенти и семейства с генетични и метаболитни нарушения, организиране и контрол на специфични скринингове и генетични тестове, интерпретация на резултатите от генетични изследвания. Придобива специалности по Педиатрия и по Медицинска генетика, както и магистратура по Публична администрация със специализация по здравен мениджмънт в УНСС. От 2012 г. до 2017 г. представлява България в Комитет за лекарствени продукти за редки заболявания към Европейската агенция по лекарствата. Член е на Български лекарски съюз, Българско дружество по човешка генетика и геномика и Европейско дружество по човешка генетика.

Дорогови изследвания

Доц. Брадинова, спиналната мускулна атрофия е от тежките наследствени заболявания, наскоро включени в масовия скрининг на новородени в България. За него се знае, че се проявява след раждането на детето. Има ли обаче някакви специфични ехографски маркери по време на бременността, които могат да насочат вниманието на специалиста към съмнение за тази болест при плода, или тя остава „невидима“ за ултразвук до раждането?

Спиналната мускулна атрофия (СМА) е рядко наследствено невромускулно заболяване, при което вследствие на мутации в *SMN1* гена настъпва прогресивно увреждане на моторните неврони в гръбначния мозък и постепенно отслабване и атрофия на мускулите. Това състояние е едно от генетичните заболявания, при които **пренаталната образна диагностика е предизвикателство**, защото в повечето случаи плодът няма видими характерни структурни белези. Това означава, че заболяването често остава „невидимо“ за стандартния ултразвуков преглед, особено при по-леките форми.

При по-тежките форми на заболяването ехографски могат да се наблюдават индиректни признаци като:

- намалени движения на плода;

- фиксирана позиция на крайниците;
- ставни контрактури;
- увеличено количество околоплодна течност (полихидрамнион);
- увеличена нухална транслуценция (маркер за повишен риск от синдром на Даун).

Тези находки обаче не са специфични само за спиналната мускулна атрофия, те могат да се срещнат и при други генетични синдроми и невромускулни заболявания. Показателен е примерът на увеличената нухална транслуценция, която се свързва с повишен риск за хромозомни болести (по-специално тризомия 21) и вродени сърдечни аномалии, но може да се наблюдава и при състояния с намалени фетални движения, в частност спинална мускулна атрофия.

Затова ултразвуковото изследване само по себе си не може да постави диагнозата, но **може да бъде сигнал**, че е необходимо насочване към специализирани диагностични изследвания.

Счита ли се намалената двигателна активност на плода в третия триместър за достоверен признак и кога трябва да се препоръча генетична консултация?

Намалената двигателна активност на плода е важен клиничен сигнал, но не е специфичен белег само за СМА. В третия триместър движенията естествено се променят, но

когато майката съобщава за отчетливо намаляване на активността или когато акушер-гинекологот установи персистираща хипокинезия на плода – това изисква допълнително уточняване.

Генетична консултация е препоръчителна при комбинация от няколко фактора:

- намалени движения;
- ехографски данни за контрактури или аномална поза на крайниците;
- фамилна анамнеза за невромускулно заболяване;
- предходно дете със СМА;
- необяснима вътреутробна загуба на плода.

Важно е да подчертаем, че при **СМА ранната диагноза** е от огромно значение, защото съвременните терапии са най-ефективни, когато приложението им започне преди появата на симптоми.

При какви обстоятелства, освен фамилна обремененост, бихте препоръчали на бъдещите родители генетичен тест за носителство на делеции в *SMN1* гена?

Днес във все повече държави се обсъжда разширяване на скрининга за носителство на СМА, защото заболяването е сред най-честите тежки автозомно-рецесивни заболявания. Смята се, че приблизително **1 на 35–50 души е здрав** носител на мутация в *SMN1* гена.

Освен при известна фамилна анамнеза, тест за носителство може да бъде препоръчан при следните случаи:

- двойки, планиращи бременност;
- при асистирана репродукция;
- при кръвнородствен брак;
- при наличие на необяснима ранна детска смърт или невромускулно заболяване в семейството.



Източник: Magnific

Все по-често се обсъжда и възможността този тип изследване да стане част от рутинния предконцепционен или пренатален генетичен скрининг, подобно на практиката в редица европейски държави.

Каква е точността на амниоцентезата и хорионбиопсията при диагностицирането на СМА и кога е оптималното време за извършването им?

Когато в семейството има известен риск за СМА или има данни, насочващи към заболяването, инвазивната пренатална диагностика позволява изключително точен молекулярно-генетичен анализ.

Хорионбиопсията обикновено се извършва между 11-та и 13-та гестационна седмица, а амниоцентезата – след 16-та седмица. И при двата метода може директно да се анализира *SMN1* гена и да се установи дали плодът е засегнат.

Точността на молекулярната диагностика е много висока – практически 100%, когато е известна конкретната генетична промяна в семейството.

Предимството на дородовата диагностика е, че дава време на семейството за информирано решение, адекватна подготовка и обсъждане на възможностите за проследяване и лечение след раждането.

Масов скрининг при новородени

Защо при спиналната мускулна атрофия се казва, че „времето е мускул“?

При СМА **всяка седмица е важна**, защото заболяването уврежда нервните клетки, които управляват мускулите. Когато тези клетки загинат, те не могат да бъдат възстановени. Затова колкото по-рано се постави диагнозата и се започне лечение, толкова по-добър е клиничният резултат и по-голям шансът детето да се развива по-добре. Дете, диагностицирано чрез неонатален скрининг още преди появата на симптоми, **има много по-добра прогноза** в сравнение с дете, при което диагнозата се поставя след вече настъпила мускулна слабост.



Обяснете как технически се извършва масовият скрининг за СМА при новородени?

След приемане на нормативни промени и осигуряване на реактиви и апаратура от Министерството на здравеопазването реално от началото на април 2026г. **в България вече се извършва масов неонатален скрининг и за спинална мускулна атрофия.**

Скринингът за всички включени в националната програма 6 заболявания се извършва чрез т.нар. „суха капка кръв“ – няколко капки кръв от петичката на новороденото се поставят върху специална филтърна хартия (бланка).

От тази проба в лабораторията се извлича ДНК и в случая се търси най-честата генетична причина за СМА – липсата на определена част от *SMN1* гена. Самото изследване е бързо и може да бъде извършено **в рамките на 1-2 дни** след получаване на пробата в лабораторията.

Основните предизвикателства пред дейността ни са свързани не само с лабораторното изследване, а и с цялата организация – бърз транспорт на пробите от родилните отделения до скрининговата лаборатория, ясна информационна система, своевременно съобщаване на резултата на семейството, потвърдителна диагностика и бърз достъп до лечение.

Колко надеждни са тестовете и какво следва при положителен резултат?

Скрининговият тест за СМА е високо надежден за най-честата форма на заболяването, свързана с делеция (липса) на екзон 7 на *SMN1* гена. Въпреки това скринингът не е окончателна диагноза. При положителен резултат трябва незабавно да бъде извършено потвърдително генетично изследване на нова кръвна проба от детето и то да бъде насочено за консултация със специалисти.

Важно е родителите да знаят, че положителният скринингов резултат не бива да води до паника, а до бързи и организирани действия. Целта е диагнозата да се потвърди възможно най-рано и, при необходимост, лечението да започне преди появата на тежки симптоми.

Генетична диагностика и интерпретация

Какво представляват копията на гена „дубльор“ *SMN2* и защо тяхното определяне е толкова важно?

При спиналната мускулна атрофия основният проблем е **липсата** или тежкото увреждане на *SMN1* гена, който е необходим за производството на белтък, жизненоважен за моторните неврони. Организмът обаче разполага и с

Втори, много сходен ген — SMN2, който често се нарича „ген-дубльор“, защото частично може да компенсирал липсата на SMN1.



Колкото повече копия на SMN2 има едно дете, толкова **повече защитен белтък** може да се произвежда и обикновено заболяването протича по-леко. Затова броят на SMN2 копията е изключително важен — той помага да се прогнозира тежестта на заболяването и има значение при избора и времето на започване на лечение.

Например дете с две копия на SMN2 има по-висок риск от ранна и тежка форма на заболяването, докато при три или четири копия клиничната картина често е по-лека и симптомите могат да се появят по-късно.

Около 95% от случаите на СМА се дължат на делеция в SMN1 гена. Как се диагностицират останалите случаи?

Наистина, в повечето случаи СМА се причинява от липса на част от SMN1 гена и именно това търси стандартният неонатален скрининг. При около 5% от пациентите обаче има т.нар. **точкови мутации** — по-фини генетични промени, които не винаги се откриват със стандартния скринингов тест.

Тези случаи се диагностицират чрез по-разширени молекулярно-генетични методи — секвениране на SMN1 гена, включително Sanger секвениране или новогенерационно секвениране (NGS). Това е важно, защото при наличие на клинични симптоми отрицателният скрининг не трябва автоматично да изключва диагнозата.

С други думи — скринингът е изключително ефективен за най-честата форма на заболяването, но при клинично съмнение за СМА е необходима и **допълнителна специализирана генетична диагностика**.

Ако едно дете е диагностицирано със СМА, какъв е подходът към останалите членове на семейството?

Когато в едно семейство бъде диагностицирано дете със спинална мускулна атрофия, това означава, че и двамата родители **в повечето случаи са здрави носители** на генетичната промяна. Но при всяка следваща бременност рискът за раждане на друго засегнато дете е **25%**.

Затова след поставяне на диагнозата се препоръчва генетично консултиране **на цялото семейство**. Обикновено първо се изследват родителите и братята или сестрите, а при необходимост — и по-широкият кръг роднини, особено ако планират деца.

Това дава възможност носителите да бъдат информирани за репродуктивните рискове и за възможностите за пренатална и/или предимплантационна генетична диагностика на бъдещи бременности.

Генетичната информация прави възможна превенцията на заболяването в семейството!

С поглед към утрешния ген

Как навлизането на генните терапии промени етичната страна на скрининга за СМА?

Появата на съвременни терапии **промени изцяло философията на скрининга** при спиналната мускулна атрофия. В миналото етичният въпрос често беше: „Има ли смисъл да откриваме толкова рано заболяване, за което няма ефективно лечение?“ Днес ситуацията е различна.

Когато заболяването може да бъде лекувано, а резултатите са значително по-добри при ранно започване на терапията, **скринингът вече не е само диагностичен инструмент — той се превръща в шанс за реална промяна в живота на детето**.

Точно затова днес се приема, че ранното откриване на СМА е медицинска и етична необходимост. Колкото по-рано бъде поставена диагнозата (още преди симптомите!) толкова по-голяма е вероятността детето да запази двигателните си функции и да има значително по-добро качество на живот.

Разбира се, темата остава чувствителна, защото говорим за много скъпи терапии, необходимост от бърз достъп до лечение и огромна отговорност към семействата. Но именно наличието на ефективно лечение прави неонаталния скрининг още по-значим.

И за финал – какъв е Вашият съвет към двойките, които планират бременност? Трябва ли скринингът за генетично носителство да стане стандартна част от подготовката за родителство?

Съвременната медицина все повече се насочва към превенцията и информирания избор. На практика всички хора може да бъдат напълно

зdravi носители на генетични промени, без да подозират това, тъй като при рецесивните заболявания носителството обикновено не води до симптоми.

Затова смятам, че генетичното консултиране и скринингът за носителство постепенно ще се превърнат в **естествена част от подготовката за бременност**. Важно е обаче да подчертаем, че целта на тези изследвания не е да създават страх, а информираност. Генетичната информация дава на семействата възможност да планират, да вземат осъзнати решения и при необходимост да получат навременна медицинска помощ.

В крайна сметка най-ценният аспект на генетичната диагностика не е самото откриване на риска, а **шансът да бъде предотвратено тежко страдание и да се даде по-добро бъдеще на едно дете и семейство.**



Източник: Magnifico

Истории, които вдъхновяват

В рубриката ни продължаваме с още една лична история за информирания избор и силата да бъдеш „поне две крачки напред“ пред предизвикателствата на мускулната дистрофия тип „Дюшен“.

По пътя към щастието отвъд диагнозата мускулна дистрофия „Дюшен“

Подготвил интервюто: Емилия Николова, дб
май 2026 г.

Разкажете ни за пътя си като майка – кога и как разбрахте за диагнозата на първото Ви дете и какви трудности срещнахте в периода от първите симптоми до поставянето на диагнозата?

Като всяко семейство и ние чакахме с нетърпение и трепет да се появи нашата първа рожба. Александър се роди през декември на 2004 г. прекрасен и уникален, това е един от най-щастливите моменти в моя живот. Един ден при регулярен преглед педиатърът на Алекс улови шум на сърцето и ни насочи към детски кардиолог, тогава той беше на 1 година и 5 месеца. Прегледът мина добре, установи се, че детето е сърдечно здраво и този шум е физиологичен, който с времето ще изчезне, но за голяма изненада кардиологът откри увеличен черен дроб. Бяхме насочени към гастроентеролог и този ден остава в съзнанието ми завинаги – помня въпросите на докторката и целия разговор, все едно беше вчера. Когато тя ме попита дали детето може да кляка, в ума си започнах да търся връзката с увеличения черен дроб. Алекс не можеше да кляка, но аз го отдавах на това, че той беше пухкаво дете и затова може би му е трудно. След като прегледът приключи разбрахме, че докторката се съмнява за Мускулна дистрофия тип Дюшен и тя ни изпрати за допълнителни изследвания в клиниката по детски болести. Имах възможността и времето докато се подготвяхме за хоспитализиране, да прочета в интернет пространството какво е Мускулна дистрофия тип Дюшен. В този момент всичко около мен се завъртя и за миг животът ми се срина. Не само за мен, а за всички около мен. Не бях чувала за това заболяване, не знаех нищо. По това време нямаше и кой знае каква информация, а

въпросите ми бяха безброй. Молах се да има грешка и допълнителните изследвания да не потвърдят тази страшна диагноза, но уви – установиха се много високи стойности на креатинфосфокиназа, което говореше точно за това.

Диагнозата се потвърди на 100 % след поредица от генетични изследвания, за да се разбере, къде точно в дистрофиновия ген се намира мутацията. Това беше от изключителна важност, защото в този момент започна да се говори за евентуални терапии, които тепърва ще влизат в клинични проучвания и ние заживяхме с надеждата. Установяването на генетичната мутация отне доста време, тъй като беше открита след като започна да се чете целият ген буква по буква. Оказа се мутация от типа нонсенс в началото на дистрофиновия ген, която е сравнително рядка. Тогава в лицето на професор Албена Тодорова аз срещнах човека, който ми даде надежда, че ще открием къде е проблемът и след това тя стана част от една друга страница от нашия живот.

Настъпи труден период за цялото семейство, аз не успях да се съхраня и изпаднах в тежка депресия. Около 2-3 месеца, не спях, не се хранех, не излизах и не исках да разговарям с никого, не ме беше грижа как изглеждам, болката беше изписана на лицето ми. Моята мисъл пренепускаше и вече виждах бъдещия ни живот и пътя, който трябва да вървим, болката и тъгата не ме напускаха. Към този момент моят съпруг някак успя да намери сили и да се опита да ме извади оттам, където бях, за което съм му изключително БЛАГОДАРНА, защото той е човекът, който ми показва пътя и ми помогна да се осъзная, да приема и да продължа напред.

Тогава разбрах, че едва когато приемеш нещата каквито са и се опиташ да опознаеш в детайли заболяването, започва твоята борба за детето ти, за семейството, за себе си. Възприемах "Дюшен" като враг, с който трябва да се боря и се заклех, че **въпреки всичко аз трябва да изпреварвам събитията и да бъда поне две крачки напред. И го направих, правя го и до ден днешен.**

Как го постигнах? Сблъсках се с истината и с реалността без да се крия. Потърсих общността и семействата с по-големи деца, от които исках да разбера абсолютно всичко – какви въпроси да очаквам от детето си, когато то порасне и започне да пита, как аз да отговарям. **Знаех, че трябва да го отгледам така, че той да харесва себе си, защото мисля, че това е основата на всичко.** Очаквах от него съдействие, очаквах ние да бъдем добър екип, за да се справим с абсолютно всичко, и се получи. Днес с него свободно говорим за заболяването и за това, какво е необходимо, за да бъде всичко наред. Често му казвам, че ще се справим с всяко предизвикателство и когато му е трудно той се обръща към мен със същите думи **"Мамо нали и с това ще се справим"** това ми дава сила и кураж. Животът така ме завъртя, че от служител в маркетинговия отдел на известна софтуерна компания сега съм Председател на "Българска асоциация за невромускулни заболявания" и се боря за по-добър живот за хората с тези заболявания. Сега Алекс много ми помага, той е застъпник и не се страхува да се изправи да отстоява и да говори за проблемите на хората с невромускулни заболявания в различни инициативи и събития.



Източник: личен архив

Какво повлия на решението Ви за следваща бременност?

Винаги съм си представяла, че ще имам голямо сплотено семейство с три деца, изпълнено с много смях, споделени емоции и много любов. Когато животът ни се преобърна и все пак мина известно време, в което успяхме да се справим емоционално с тежката диагноза, решихме, че е време семейството ни да се увеличи с още един член. Представях си как Алекс ще има до себе си брат или сестра и ще може да изградят истинска връзка, ще споделят, ще се смеят, ще си шушукат тайно до късно през нощта. Случи се, забременях и тръпнех, дали съдбата ще бъде благосклонна и ще ни дари с още едно прекрасно дете. Знаех, бях информирана, че пренаталната диагностика при мен е задължителна, тъй като съм носител. Организирахме процедурата. Дните след процедурата хорионбиопсия, която се прави през 11-12 седмица от бременността, за мен бяха цяла вечност в очакване на резултата. Генетичните изследвания показаха същата мутация. За съжаление ситуацията ни донесе болка и ме разклати отново емоционално, само аз си знам как го преживях. Мина една година и ме сполетя благата вест, че отново бях бременна. Погледнах бъдещето с надежда и очакване, бях щастлива и имах предчувствие, че всичко ще бъде наред. Отново преминах през същата процедура хорионбиопсия в 11-12 седмица от бременността, бях в ръцете на най-добрите специалисти, които подходиха с разбиране, деликатност и внимание. Когато чух приветливия глас на проф. Албена Тодорова, вече знаех, че всичко е наред – резултатите показваха здраво момче. Умът ми отново препускаше и си представяше радостта на Алекс, който нямаше търпение да стане батко и да прояви грижа и отгаденост като по-голям брат. Бременността беше лека и през ноември на 2010 г. се появи Георги, любопитен с широко отворени очи, жаден за живот. Днес имам две прекрасни деца, които наистина изградиха здрава връзка помежду си точно така, както беше в съзнанието ми, Алекс е вече на 21 години, а Георги – почти на 16. Горда съм и се радвам, че точно те са моите деца и не

съжалявам за нито един изстрадан момент от моя живот. Всичко бих дала само да виждам усмивки на лицата им, защото аз съм щастлива, когато те са щастливи.



Източник: Личен архив

Какви са основните ползи от пренаталната диагностика за семейства в риск от наследствени заболявания и вземането на информирани решения?

Пренаталната диагностика има изключително важно значение за семейства, при които съществува риск от наследствени заболявания, включително и при заболявания като мускулна дистрофия тип Дюшен. Тя дава възможност за ранно установяване на генетични изменения още по време на бременността и позволява на родителите да вземат информирани, обмислени и навременни решения.

Като майка на дете с мускулна дистрофия тип Дюшен и човек, преминал лично два пъти през пренатална диагностика, знам колко емоционален, труден и изпълнен с въпроси е този процес за всяко семейство. Освен личния ми опит, ежедневно работя и със семейства, засегнати от невромускулни заболявания, което ми дава възможност да виждам колко важни са навременната информация, генетичната консултация и подкрепата в подобни ситуации.

Една от най-големите ползи от пренаталната диагностика е възможността родителите да получат яснота, време за подготовка и

достъп до професионална медицинска и генетична консултация. Това не е просто медицински процес, това е възможност семейството да бъде подкрепено в момент, в който трябва да взема важни решения за бъдещето си.

Смятам, че информираността и достъпът до генетична диагностика не трябва да бъдат възприемани като повод за страх, а като възможност за по-добра подготовка, по-ранна грижа и по-голяма сигурност за семействата. Важно е решенията да бъдат лични, осъзнати и взети след достатъчно информация, професионална консултация и подкрепа.

Според Вашия опит, достатъчно информирани ли са бъдещите родители в България относно възможностите за генетични изследвания и знаят ли към кого да се обърнат?

Според моя опит, в България все още няма достатъчна информираност сред бъдещите родители относно възможностите за генетични изследвания, особено когато става въпрос за редки и наследствени заболявания като мускулната дистрофия тип Дюшен. Много семейства научават за съществуването на определени изследвания едва след поставяне на диагноза или когато вече са преминали през тежък личен опит.

Като майка на дете с Дюшен и човек, преминал през пренатална диагностика, мога да кажа, че в подобни моменти семействата често се чувстват объркани, уплашени и оставени сами да търсят информация. В много случаи липсва достатъчно насочване към специалисти по медицинска генетика, а хората невинаги знаят към кого да се обърнат за консултация, какви са възможностите им и какви стъпки могат да предприемат.

От позицията си в Българска асоциация за невромускулни заболявания виждаме, че има нужда от много по-активна информационна кампания, по-добра координация между специалистите и по-лесен достъп до генетично консултиране. Изключително важно е бъдещите родители да получават навременна, разбираема и достоверна информация още при съмнение за наследствен

риск, а не да стигат до нея случайно или твърде късно. **Липсата на достатъчна информация и насочване към генетични изследвания е особено осезаема в по-малките населени места, където достъпът до специалисти по медицинска генетика и специализирани консултации често е силно ограничен.**

Смятам, че ролята на организации, като нашата също е много важна, защото освен информация, те могат да дадат и човешка подкрепа, споделен опит и насока към специалисти и центрове, които работят в областта на редките заболявания и генетичната диагностика.

Като председател на Българската асоциация по невромускулни заболявания, как оценявате достъпа до съвременно лечение и грижи за деца с невромускулни заболявания в България? Кои са най-сериозните предизвикателства пред пациентите и техните семейства днес?

През последните години има положително развитие по отношение на достъпа до съвременни терапии за част от невромускулните заболявания в България, но въпреки това семействата продължават да се сблъскват с много сериозни предизвикателства. Най-големите проблеми остават липсата на достатъчно специализирана мултидисциплинарна грижа, трудният достъп до рехабилитация, липсата на дихателна подкрепа, недостатъчната информираност, както и неравният достъп до качествена медицинска помощ в различните региони на страната.

За много семейства ежедневието е свързано не само с грижата за детето, но и с постоянна борба за достъп до лечение, съпътствана от тромави процедури и тежка бюрокрация, както и за осигуряване на помощни средства, социална подкрепа и достойно качество на живот.

Какво бихте искали да се промени в системата, за да се подобри качеството на живот на засегнатите семейства?

Бих искала да виждам една по-добре координирана система. Необходим е по-лесен и

навременен достъп до диагностика, съвременни терапии, рехабилитация, дихателна грижа и помощни средства, както и намаляване на административната тежест и бюрокрацията, с които семействата ежедневно се сблъскват.

Изключително важно е в България да бъде включена и специализирана дихателна подкрепа чрез интегриран модел на амбулаторна процедура, която към момента е едно от липсващите звена в стандартната грижа при част от невромускулните заболявания. Понастоящем Асоциацията се бори за това с подкрепата на проф. Ивайло Търнев, проф. Теодора Чамова и доц. Йорданка Ямакова. Необходимо е също така да се работи активно и по отношение на спешната помощ – с въвеждане на ясни протоколи за спешност, индивидуални планове за действие, спешни карти за анестезия и обучение на медицинските екипи за спецификите при тези заболявания.

Смятам, че е изключително важно да се развива реална мултидисциплинарна грижа и подкрепа не само за детето, но и за цялото семейство – включително психологическа, социална и образователна подкрепа. Хората с невромускулни заболявания трябва да имат възможност за достоен, активен и пълноценен живот, независимо къде живеят в България.

Каква роля играят пациентските организации за подобряване на здравната политика и подкрепата за засегнатите семейства?

Пациентските организации имат изключително важна роля, защото много често именно те са връзката между семействата, институциите и медицинските специалисти. Освен че предоставят информация и подкрепа, те дават гласност на реалните проблеми, с които ежедневно се сблъскват хората с редки и невромускулни заболявания, и активно участват в процесите по подобряване на здравната и социалната политика.

Като председател на Българската асоциация за невромускулни заболявания виждам колко важно е пациентските организации да бъдат

активен партньор в диалога с институциите. През годините сме работили по множество инициативи, свързани с подобряване достъпа до терапии, помощни средства, рехабилитация и социална подкрепа, както и за повишаване на информираността относно невромускулните заболявания. Организиране обучения, информационни кампании, срещи със специалисти, подкрепяме семейства в трудни моменти. Асоциацията се бори и за последователно изграждане на реално достъпна среда навсякъде – включително в училищата, обществените сгради и градската инфраструктура, за да могат децата и хората с увреждания да живеят, учат и се развиват пълноценно и равнопоставено. Една от най-важните роли на пациентските организации е, че те носят и човешката гледна точка – опитът на хората, които живеят с тези заболявания всеки ден. Именно този реален опит може да помогне за изграждането на по-работещи политики и по-добра система на подкрепа за засегнатите семейства.

Какво бихте искали да кажете на родители, които в момента преминават през подобен период или обмислят пренатално изследване? Как бихте отговорили на въпроса им: „Как намерихте сили да продължите напред?“

Бих искала да кажа на тези родители, че е напълно нормално да изпитват страх, несигурност, болка и объркване. Това са решения и преживявания, които оставят следа в човека и няма „правилен“ начин, по който човек трябва да се чувства. Всеки преминава през този път по свой собствен начин и със собственото си темпо, и разбира, че **пътят е един единствен – грижа, любов, воля и кураж.**

Аз самата преминах през много трудни моменти. Имаше периоди, в които се чувствах разкламена емоционално, изплашена и изтощена от неизвестността. Но намерих сили да продължа напред най-вече заради децата си, заради любовта към тях и заради надеждата, че въпреки болката животът продължава да носи и щастие.



Източник: Личен архив

Днес, когато виждам усмивките на Алекс и Георги и връзката, която изградиха помежду си, знам, че всяка трудност, всяка сълза и всеки изстрадан момент са били част от пътя ни като семейство. Не съжалявам за нито един момент, защото именно те ме направиха по-силна, по-състрадателна и ме научиха да ценя истински важните неща в живота.

На родителите бих казала още нещо много важно „Не оставайте сами“. Търсете информация, задавайте въпроси, говорете със специалисти и потърсете подкрепата на пациентска организация. Освен че могат да ви насочат и да споделят опит, организациите често са и общност, която разбира през какво преминавате и може да ви подкрепи, и да защити правата и интересите на вашето дете и вашето семейство.

Българска асоциация за невромускулни заболявания



+359 894 365 855
+359 878 580 590

f BANMZ

www.banmz.bg

@ info@banmz.bg

София 1220, ж.к. Надежда,
ул. Негко войвода №49



В СЛЕДВАЩИЯ БРОЙ НА



ЗООГЕНЕТИКА



ПРОИЗХОДЪТ НА ЧОВЕКА



ХУ ЖЕНИ

XY



МИКРОХИМЕРИЗЪМ



ТЕСТОВЕ ЗА
БАЩИНСТВО



ДЪЛГОЛЕТИЕ

БЪДЕТЕ С НАС!

Любопитни истории от медицината и генетиката



Мислите, че генетиката е свързана само с наследствени заболявания? И че в медицината има основно скучни или страшни диагнози? В предстоящия **брой 5** на „Genica Magazine“ ще ви отведем отвъд познатото и предвидимото!

Ще разберем какви ДНК тестовите използват в популярните криминални сериали. Ще погледнем към тайните на дълголетието и ще се запознаем с жените, които носят Y-хромозома в клетките си. Ще проследим картата на човешките миграции, за да разберем колко близки сме с Неандерталците. Ще ви разкажем за лекарствената непоносимост и генетичните болести при кучета и котки и как се определя пола на новоизлюпените ни пернати другарчета.

И още теми от вълнуващата страна на медицината и генетиката!



Ако желаете да споделите своята история, за да достигне до повече пациенти и специалисти, моля, пишете ни на magazine@genica.bg



Можете да разгледате списанието и онлайн като сканирате кода

Никоя част от текстовете и снимките не може да бъде ползвана без съгласието на Genica magazine.

Издателство: GENICA NEWS Ltd., гр. София

Главен редактор: Емилия Николова, гб

Редактори: Силвия Андонова, гб;

Анастасия Орманджиева, гб

Графичен дизайн и предпечатна подготовка:

Божидар Георгиев и Лиляна Петкова

Визуално съдържание и илюстрации:

Емилия Николова, гб; Силвия Андонова, гб;

Анастасия Орманджиева, гб;

Божидар Георгиев и Лиляна Петкова

Снимка на корицата: Лазар Грозов (Instagram:

@lazargrozev)

Печат: Unico advertising

Контакти: magazine@genica.bg



Основана през 2006 г., лаборатория „Геника“ предлага най-пълния набор от съвременни изследвания и най-модерни технологии за цялостна грижа за пациента:

- клинични изследвания по НЗОК,
- ранна диагностика на заболявания и инфекции,
- пренатална диагностика на широк спектър от заболявания,
- предразположение към наследствен карцином,
- профилактика и проследяване на лечение,
- генетични предразположения,
- ДНК изследвания, свързани с хранителен режим, спорт
- и много други

Централна регистратура 1

- 📍 гр. София
ул. „Ами Буе“ 84, ет. 2
🕒 **Понеделник – Петък**
08:00 – 19:00
Събота 08:00 – 16:00
🩸 Кръв се взема до 16:00

Регистратура „Златен рог“

- 📍 гр. София
ж.к. „Лозенец“,
ул. „Златен рог“ 12
🕒 **Понеделник – Петък**
08:00 – 14:00

Регистратура „НДК“

- 📍 гр. София
ул. „Пенчо Славейков“ 31
🕒 **Понеделник – Петък**
08:00 – 14:00

Регистратура „Плиска“

- 📍 гр. София,
бул. „Цариградско шосе“ 20
на ъгъла с ул. „Тарас Шевченко“
🕒 **Понеделник – Петък**
08:00 – 16:00

Регистратура „Стамболийски“

- 📍 гр. София
бул. „Александър
Стамболийски“ 217
🕒 **Понеделник – Петък**
08:00 – 14:00

Регистратура „Гаритидж парк“

- 📍 гр. София
бул. „Донка Ушлинова“ 2,
Гаритидж парк, офис сграда 4
🕒 **Понеделник – Петък**
08:00 – 14:00

Пловдив

- 📍 Търговски център „Гранд“
бул. „Петко Д. Петков“ 23,
ет. 4, каб. 9 и 10
🕒 **Понеделник – Петък**
08:00 – 16:00

Варна

- 📍 Медицински комплекс
„Младост“, бул. „Република“ 15,
ет. 6, каб. 601 и 602
🕒 **Понеделник – Петък**
08:00 – 18:00

Бургас

- 📍 Медицински комплекс
„Зорница“
бл. 58, ет. 1, каб. 10
🕒 **Понеделник – Петък**
08:00 – 17:00

Велико Търново

- 📍 ул. „Васил Левски“ 5
🕒 **Понеделник – Петък**
08:00 – 16:00

Благоевград

- 📍 ул. „Славянска“ 54
🕒 **Понеделник – Петък**
14:00 – 18:00

За повече
информация
посетете
нашия сайт:
www.genica.bg
0700 20 442
02 4370 442

