

Израилова А.С., Агайдаров Р.Д., Атакозуева Г.М.

**ТҮЙҮЛДҮКТҮН ТУБАСА АНОМАЛИЯЛАРЫ
(ЖАЛПЫ КӨРҮНҮШ)**

Израилова А.С., Агайдаров Р.Д., Атакозуева Г.М.

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ПЛОДА (ОБЗОР)

A.S. Izrailova, R.D. Agaidarov, G.M. Atakozueva

CONGENITAL MALFORMATIONS OF THE FETUS (REVIEW)

УДК: 616-007-053.1

Калк арасында тукум куума оорулар жана тубаса аномалиялар туруктуу өсүшүн белгиледи. Кош бойлуу кезде түйүлдүктүн куучу диагнозу артыкчылыктуу маселелердин бири болуп саналат. Жүрүм-турумду ультра добуштук изилдөө (УДИ) менен тандап түйүлдүктүн аномалиясын өз убагында аныктоо мүмкүнчүлүгүн 1-триместрде билсе болот. ӨКН наристелердин өлүмүнүн түзүмү туруктуу экинчи орунду ээлейт.

Негизги сөздөр: *тубаса аномалиялар, түйүлдүк, кош бойлуулук, актуалдуулук, перинаталдык өлүм, эрте диагноз коюу, текшерүү.*

Отмечается неуклонный рост наследственных болезней и врожденных аномалий среди населения. Диагностика пороков плода во время беременности имеет приоритетное значение. Проведение ультразвукового исследования (УЗИ) скрининга в 1-ом триместре позволит своевременно выявить порок плода. В структуре младенческой смертности врожденный порок развития (ВПР) занимает стабильно второе место.

Ключевые слова: *врожденные пороки, плод, беременность, актуальность, перинатальная смертность, ранняя диагностика, скрининг.*

There is a steady rise of hereditary diseases and congenital anomalies among the population. Diagnosis of malformations of the fetus during pregnancy is a priority. The conduct of ultrasonography (us) screening in the 1st trimester will allow time to identify a defect of the fetus. In the structure of infant mortality, congenital malformation (CDF) is a stable second place.

Key words: *congenital malformations, fetus, pregnancy, relevance, perinatal mortality, early diagnosis, screening.*

Врожденные пороки развития плода (ВПР) – одно из самых опасных осложнений беременности, которое выходит на первое место среди причин, приводящих к детской инвалидности и смертности. Появление на свет ребенка с врожденными дефектами развития всегда ошеломляет семью, эта тема – одна из самых тяжелых [1].

В последние десятилетия – во всем мире отмечена тенденция к неуклонному распространению наследственных болезней и врожденных аномалий (ВА) среди населения. По данным ВОЗ, наследственные болезни и врожденные пороки развития (ВПР) регистрируются у 5-5,5% новорожденных. При том лишь 1,5% из них обусловлены действием неблагоприятных экзогенных факторов: во время

беременности, остальные имеют преимущественно генетическую природу. Около 40-50% ранней младенческой (перинатальной) смертности и инвалидности с детства, также обусловлены наследственными факторами, примерно 30% коек в детских стационарах заняты детьми с наследственной патологией, на их лечение государство вынуждено расходовать огромные средства [2,3]. В этой связи совершенно очевидно, что профилактика наследственной и врожденной патологии имеет не только большое медицинское, но и чрезвычайно важное социальное значение.

Проблема рождения детей с наследственной и врожденной патологией продолжает оставаться актуальной. По данным ВОЗ и сведениям Национального американского центра по врожденным дефектам развития число детей с врожденной патологией не имеет тенденции к снижению. По данным литературы в год рождается до 20 млн. детей с врожденными аномалиями [4]. В Российской Федерации ежегодно на 1000 новорожденных приходится 40-50 детей с врожденными и наследственными заболеваниями [5].

Статистика пугает, на фоне снижающейся детской смертности рост количества врожденных пороков развития наблюдается в большинстве стран мира. Если в странах Европы частота ВПР составляет 3-4 случая на 1000 родов, то в России она достигает 5-6 случаев на 1000 [3].

Согласно подсчетам, примерно 94% тяжелых пороков развития наблюдаются в странах со средним и низким уровнем дохода, где женщины зачастую не имеют доступа к достаточному количеству и достаточно хорошей пище и могут подвергаться воздействию какого-либо агента или фактора, например, инфекции или алкоголь, который провоцирует или усиливает отклонения от нормы в предродовом развитии. Более того, материнство в зрелом возрасте повышает риск хромосомных аномалий, включая синдром Дауна, в то время как материнство в молодом возрасте повышает риск некоторых врожденных пороков развития [1].

Причины, вызывающие формирование врожденных пороков развития различны. Эта патология может быть наследственной, если у будущих родителей есть отклонения в хромосомном наборе. В

других случаях источником проблемы являются различные вредные факторы: инфекции, частое употребление алкоголя, наркотики.

Одна из причин – недостаток витаминов в питании беременной женщины, в частности – фолиевой кислоты. Рекомендуемая норма микронутриентов для беременной женщины в полтора раза больше, чем для женщин детородного возраста. И это не случайно – от этого зависит здоровье ребенка и когда он находится в утробе матери, и уже после его рождения.

С медико-организационной точки зрения решающая роль в комплексе мероприятий по профилактике и предупреждению наследственной и врожденной патологии принадлежит пренатальной диагностике (ПД), позволяющей предотвратить рождение детей с тяжелыми, некорректируемыми пороками развития, с социально значимыми и смертельными генными и хромосомными болезнями. В последние десятилетия многочисленные исследования особенностей эпидемиологии ВА и профилактики ВПР и ХА проведены в различных регионах страны [6, 7]. Целый ряд работ был посвящен изучению факторов риска ВПР и ХА и прогноза их развития [8,9]. Заслуживают внимания публикации, посвященные обобщению опыта организации службы ПД в рамках оказания медицинской помощи матери и плоду в системе охраны материнства и детства [8,10,11], в том числе становлению пренатальной хирургии [12,13].

Полученные авторами данные свидетельствуют о росте распространенности ВА, снижении индекса здоровья беременных женщин, повышении техногенного риска развития ВПР, высокой распространенности социально-тератогенных факторов и других факторов, ассоциированных с риском формирования ВА у плода [14,15]. Несмотря на схожесть выводов, результаты исследований, убедительно свидетельствуют о существенных отличиях в номенклатуре факторов риска и их значимости в формировании ВПР и ХА, традиционный подход к ведению беременных женщин обеспечивает их адекватной информацией, необходимой для формирования полноценной мотивации на обследование и снижает эффективность пренатальной диагностики [8, 12].

Многие авторы считают, что одним из наиболее рациональных и перспективных направлений, способствующих снижению вероятности развития заболевания; является его прогнозирование, которое позволяет определить наиболее рациональную тактику ведения пациента, учесть и использовать все возможные профилактические и лечебные мероприятия [16, 17]. В настоящее время математическое прогнозирование все шире внедряется в лечебно-профилактическую работу врача, в том числе вакушерстве, гинекологии [12] и перинатологии [14].

Несмотря на опыт, накопленный отечественными и зарубежными исследователями [7,4], возможности использования внутриутробной коррекции

ВА у плода в настоящее время изучены не в полной мере, отсутствуют алгоритмы действий практического врача при выявлении тех или иных отклонений, что затрудняет манипуляций в широкую «клиническую практику».

Совершенствование методов антенатальной диагностики, скрининг беременных на наличие врожденной патологии плода, внедрение современных перинатальных технологий признаны одними из главных резервов снижения перинатальной смертности [2].

Повышение качества ультразвуковых сканеров, возможность цифровой обработки изображения, и особенно внедрение в практику новых программ полуавтоматического расчета ряда эхографических маркеров позволяет перенести решение ряда вопросов пренатального выявления врожденной и наследственной патологии на I триместре беременности. При первом скрининговом ультразвуковом исследовании в 11-14 недель беременности наиболее ценным эхографическим маркером хромосомных аномалий является расширение воротникового пространства плода. Однако хромосомные аномалии при расширении воротникового пространства обнаруживаются в среднем только у каждого третьего плода. Кроме этого, численные значения толщины воротникового пространства при хромосомных аномалиях у плода нередко имеют пограничные значения и изолированное использование этого маркера нередко приводит к увеличению частоты ложноположительных результатов. Также остаются спорными многие методические вопросы оценки носовых костей плода в ранние сроки беременности для выделения группы высокого риска по хромосомным аномалиям. Поэтому актуальной задачей является разработка как новых пренатальных эхографических маркеров хромосомных аномалий, которые могли бы использоваться при скрининговых ультразвуковых исследованиях в ранние сроки беременности, так и разработка новых нормативных значений толщины воротникового пространства и длины носовых костей плода не в зависимости от срока беременности, а от численных значений копчико-теменного размера плода, что способствовало бы, с одной стороны, увеличению чувствительности пренатальной эхографии в идентификации хромосомных аномалий у плода, а с другой стороны привело бы к уменьшению процента ложноположительных результатов.

Также нерешенными и в настоящее время все-сторонне обсуждаемыми являются вопросы совершенствования пренатальной ультразвуковой диагностики врожденных пороков у плода в ранние сроки беременности. Проведенные исследования убедительно продемонстрировали, что пока возможна диагностика только выраженных пороков. Большинство же пороков у плода диагностируется по-прежнему только во второй половине беременности. В то же время предложенные в последние годы новые маркеры различных пороков требуют оценки

их прогностической ценности, в первую очередь, в отношении spinabifida, аноректальной атрезии и единственной артерии пуповины, являющейся одним из ведущих маркеров врожденных и наследственных заболеваний [2, 15, 17].

Современная стратегия проведения пренатального скринингового исследования в ранние сроки беременности, декларированная во многих европейских странах, основывается на комплексном учете наиболее информативных ультразвуковых маркеров и соблюдении единого национального протокола.

В Кыргызстане практически не налажена система ранней диагностики ВПР. По данным медико-демографического исследования – 2012г. 97% беременных женщин хотя бы один раз посещали врача и более 70% - несколько раз. При этом 40% всех пороков развития занимают пороки развития центральной нервной системы, которые возможно диагностировать антенатально при проведении ультразвукового исследования врачами прошедшими специальную подготовку по проведению скрининга ВПР в I триместре беременности. С последующим биохимическим подтверждением **РАРРА-А, Св. бета ХГЧ.**

Глобальная стратегия охраны здоровья женщин и детей, объявленная в сентябре 2010 года Организацией Объединенных Наций в сотрудничестве с руководящими деятелями правительств и другими организациями, такими как ВОЗ и ЮНИСЕФ, играет решающую роль в осуществлении результативных и эффективных с экономической точки зрения действий по укреплению здоровья новорожденных и детей.

Литература:

- Кулакова В.И., В.Е. Радзинского, Ф.М. Савельевой. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007. - 1200С.
- Веремчук Л.В. Природно-экологические условия, жизнедеятельности населения, Приморского края / Л.В. Веремчук, А.Б. Косолапов, П.Ф. Кику. - Владивосток: ДВГАЭУ. - 2000. - С. 158.
- Власова Л.Я. Влияние антропогенной окружающей среды на эпидемиологию врожденных аномалий среды детей в Белгородской области: автореф. дисс. к.биол. н. / Власова Л.Я. - Казань, 2001. - С. 24.
- Демидов В.Н. Эхография при кистах и опухолях яичников плода // Пренатальная диагностика. - 2003. - Т 2. - №2. - С. 104-107.
- Кулаков В.И. Современные возможности и перспективы внутриутробного обследования - плода / В.И. Кулаков, В.А. Бахарев, Н.Д. Фанченко // Рос. мед. журнал. - 2002. - №5. - С. 3-6.
- Аномалии развития (иллюстрированное пособие для врачей) / под ред. В.В. Красильникова. - СПб.: ФОЛИАНТ, 2007. - С. 331.
- Барашнев, Ю.И. Поиски путей внутриутробной коррекции врожденных дефектов развития / Ю.И. Барашнев // Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. - 1996. - Т. 41. - Ж 3. - С. 22-25.
- Демидов, В.Н. Эхография при кистах и опухолях яичников плода // Пренатальная диагностика. - 2003. - Т. 2. - № 2. - С. 104-107.
- Маршалов Д.В. Прогноз и профилактика массивной акушерской кровопотери / Д.В. Маршалов, И.А. Салов // Материалы VII Российского форума «Мать и дитя»: тезисы докл. - М., 2005. - С. 675-676.
- Пренатальная диагностика врожденных пороков развития в ранние сроки беременности / под ред. М.В. Медведева. - М.: РАВУЗДПП, Реальное время. - 2000. - С. 160.
- Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода / Р. Ромеро, Дж. Пилу, Ф. Джентии др. - М.: Медицина, 1994. - С. 448.
- Алтынник Н.А. Значение ультразвуковой оценки толщины воротникового пространства плода в ранние сроки беременности для пренатальной диагностики хромосомных аномалий: дисс.... канд. мед. наук. - М., 2002.
- Арбузова С.Б., Николенко М.И., Глазкова И.В. и др. Опыт проведения пренатальной диагностики хромосомной патологии в I триместре беременности по системе «OSCAR» // Пренат. диагн. - 2007. - Т. 6. - №2. - С. 99-103.
- Rolland, A. Gene Medicine: The end of the beginning? / A. Rolland // Advanced, drug delivery Reviews. - 2005. - Vol. 57. - P. 669-673.
- Screening for Down syndrome in early and late first and second trimester using six maternal serum markers / MI Christiansen, S.O. Larsen, C. Oxvig et al // Clin. Genet. - 2004. - Vol. 65. (Suppl. 1) - P. 11-16.
- Wald N.J. Combining nuchal translucency and serum markers in prenatal screening for Down's syndrome in twin pregnancies / N.J. Wald, S. Rish, A.K. Hackshaw // Prenat. Diagn. - 2003. - Vol. 23. - № 7. - P. 588-592.
- Screening for Down syndrome in early and late first and second trimester using six maternal serum markers / MI Christiansen, S.O. Larsen, C. Oxvig et al // Clin. Genet. - 2004. - Vol. 65. (Suppl. 1) - P. 11-16.
- Атакозуева Г.М., Аскеров А.А. Определение предикторов для формирования истмико-цервикальной недостаточности у женщин Кыргызской Республики. // Республиканский научно-теоретический журнал «Наука, новые технологии и инновации Кыргызстана», №2. - Бишкек, 2016г.

Рецензент: д.м.н. Аскеров А.А.