

СТРУКТУРА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПЛОДА, ЭФФЕКТИВНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ И ИХ ВКЛАД В СТРУКТУРУ МЛАДЕНЧЕСКОЙ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ ЗА 2019–2021 ГОД НА БАЗЕ ОБЛАСТНОГО ПЕРИНАТАЛЬНОГО ЦЕНТРА Г. ЯРОСЛАВЛЯ

THE STRUCTURE OF CONGENITAL MALFORMATIONS OF THE FETUS, THE EFFECTIVENESS OF DIAGNOSIS AND THEIR CONTRIBUTION TO THE STRUCTURE OF INFANT MORBIDITY IN 2019–2021 ON THE BASIS OF THE REGIONAL PERINATAL CENTER OF YAROSLAVL

*E. Palyutina
I. Kozlovskaya
M. Tikhomirova
T. Bogatinova*

Summary. Currently there are no measures for the complete prevention of congenital malformations of the fetus. As a result of assessing the contribution of congenital malformations and chromosomal abnormalities to the structure of morbidity in young children and the effectiveness of their detection during ultrasound diagnostics, we have proposed preventive measures that include all components of obstetric and gynecological care and allow reducing the percentage of newborns with congenital malformations and, as a consequence, reducing infant morbidity.

Keywords: congenital malformations, infant morbidity, ultrasound examination.

Палютина Елена Юрьевна

К.м.н., ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Минздрава России
peyu260562@mail.ru

Козловская Ирина Александровна

К.м.н., врач акушер-гинеколог, ГБУЗ Ярославской области «Областной перинатальный центр»
kia801980@mail.ru

Тихомирова Милена Дмитриевна

ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Минздрава России
m.thmrv@mail.ru

Богатинова Татьяна Александровна

ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинской университет» Минздрава России
tbogatinovavootb@icloud.com

Аннотация. В настоящее время не существует мер полной профилактики врожденных пороков развития плода. В результате оценки вклада врожденных пороков развития и хромосомных аномалий в структуру заболеваемости детей раннего возраста и эффективности их выявления при ультразвуковой диагностике нами предложены профилактические мероприятия, включающие все компоненты акушерско-гинекологической помощи и позволяющие снизить процент новорожденных с врожденными пороками развития и, как следствие, снизить младенческую заболеваемость.

Ключевые слова: врожденные пороки развития, младенческая заболеваемость, ультразвуковое исследование.

Врождённые пороки развития (ВПР) плода считаются важнейшей медико-социальной проблемой, поскольку занимают ведущее место в структуре причин перинатальной, неонатальной и младенческой заболеваемости, смертности и инвалидизации [2]. Высокие затраты на лечение, уход и реабилитацию детей с ВПР определяют приоритетные задачи здравоохранения во всем мире по разработке и совершенствованию методов пренатальной диагностики и профилактики ВПР у плода [3]. По данным статистики Минздрава наблюдается рост числа детей первого года жизни с врожденными аномалиями и хромосомными нарушениями с 84,7 тысяч в 2005 году до 141,4 тысяч в 2018 году на фоне снижения рождаемости.

В 2022 году издан Приказ Минздрава России от 21 апреля 2022 года № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», регламентирующий междисциплинарный подход в работе гинекологов, специалистов ультразвуковой диагностики, генетиков, педиатров и детских хирургов. С 01 января 2021 года в соответствии с приказом Минздрава РФ № 1130н утвержден новый порядок оказания медицинской помощи в акушерстве и гинекологии, в котором подробно рассмотрен порядок диагностики врожденных пороков развития и признаков хромосомной аномалии у плода при комплексном скрининге первого триместра беременности, как метода вторичной про-



Диаграмма 1. Структура врожденных пороков развития;

филактики ВПР и оказания медицинской помощи при их подтверждении. Многие авторы сходятся во мнении, что увеличение числа ВПР плода связано не только с увеличением возраста первородящих — 30–35 лет, но и с совершенствованием методов диагностики. Возможности современной медицины позволяют корректировать многие ранее неизлечимые состояния, продлевая жизнь пациентам с ВПР, увеличивая тем самым их общее количество в мире. Из-за отсутствия системы обратной связи с пациентками, родившими детей с ВПР фактическая частота врожденных пороков значительно выше, поскольку диагностика в основном ориентирована на те случаи, когда аномалии видны невооруженным глазом. Их часто обнаруживают при манифестации заболевания у детей старших возрастных групп при углубленном обследовании или посмертно на аутопсии. Медицина стремительно развивается, аппараты для УЗ-исследования экспертного класса совершенствуются, и с каждым годом появляется все больше возможностей для раннего выявления тех или иных аномалий развития плода. Это дает время и возможность родителям своевременно, уже на ранних сроках до 11 недель 6 дней принять решение о целесообразности пролонгирования беременности или определить тактику наблюдения за развитием плода после рождения, дополнительных обследований и консультаций для коррекции порока. Таким образом, исходы ВПР новорожденных напрямую зависят от их своевременного антенатального выявления и грамотного консультирования супружеской пары на пренатальном консилиуме с участием акушеров, генетиков и детских хирургов [5].

Цель исследования

Оценить вклад в структуру младенческой заболеваемости врожденных пороков развития, хромосомных аномалий и эффективность выявления их при ультразвуковой диагностике за 2019–2021 год в Областном перинатальном центре города Ярославля.

Объект исследования

Для достижения поставленной цели был проведен ретроспективный анализ годовых отчетов неонатального отделения, отделения реанимации и интенсивной терапии новорожденных и 185 диспансерных книжек пациенток, родивших новорожденных с врожденными пороками развития и хромосомной патологией, требующих оказания специализированной медицинской помощи в реанимационном отделении областного перинатального центра. Статистическую обработку полученных данных проводили с помощью программы SPSS 22.

Исследования и обсуждение

В результате проведенного исследования были получены следующие данные: за три года в областном перинатальном центре родилось 13054 живых новорожденных, из них 6,0% (n=787) имели врожденные пороки развития различной степени тяжести и хромосомные аномалии [3], что согласуется с данными других авторов. Наибольший процент 39,1% (n=297) состав-



Диаграмма 2. Структура врожденных пороков развития, потребовавших интенсивной терапии в отделении реанимации.

ляют пороки сердечно-сосудистой системы, на втором месте 19,2% (n=151) мочеполовой системы, 10,8% (n=82) костно-мышечной системы 9,9% (n=77) и хромосомные аномалии 2,2% (n=17). (диаграмма 1.)

Рождение ребенка с врожденным пороком развития является серьезным, длительным, иной раз пожизненным испытанием, в первую очередь, для родителей, которые сразу задают вопрос — почему? Как правило мы слышим: я наблюдалась в женской консультации, прошла все методы исследования, почему не диагностировали во время беременности? Различают диагностируемые и не диагностируемые пороки плода во время беременности, которые либо не имеют клинических проявлений во время беременности, либо имеют лишь косвенные признаки неблагополучия, такие как маловодие, многоводие, угроза прерывания беременности. Эффективность ультразвукового исследования плода напрямую зависит не только от используемого оборудования и квалификации специалиста, но от ответственного отношения самой беременной. Анализируя полученные данные, следует отметить, что часть плодов родились с грубыми, “визуализируемыми” пороками развития, что в дальнейшем приведет к длительному, дорогостоящему лечению, тяжелой инвалидности и даже младенческой смертности. Среди 20 врожденных аномалий нервной системы (Q00-Q07) следует выделить случаи агенезии мозолистого тела, врожденной гидроцефалии. За три года был пропущен лишь один случай spina bifida, что лучше всего иллю-

стрирует отработанную методику диагностики этого порока в первом триместре беременности. Но остается проблемой выявление в первом триместре хромосомной аномалии (Q90-Q99) — родилось 12 новорожденных с синдромом Дауна, 2 с неуточненной хромосомной аномалией и 3 с синдромом Эдвардса, умерших в течении первого года жизни. Среди врожденных аномалий глаза, шеи, уха наибольший процент из 43 случаев это дакриостеноз, который может быть диагностирован только после рождения плода. Среди аномалий системы кровообращения (Q20-Q28) наибольший процент составили дефекты межжелудочковой перегородки, которые в настоящее время успешно корригируются, но к сожалению, родились 3 новорожденных с транспозицией магистральных сосудов, с общим AV — каналом и тетрадой Фалло, которые немедленно были переведены в специализированное лечебное учреждение федерального уровня. Среди пороков мочеполовой системы (Q50-Q56) — 8,3% (n=65), (Q60-Q64) 10,9% (n=86), наибольший процент составили случаи врожденного гидронефроза, поликистоза почек, гипоспадии, у 15 новорожденных — агенезии почки, а у одного новорожденного экстракция мочевого пузыря. Среди аномалий и деформаций костно-мышечной системы (Q65-Q79) — 9,9% (n=65) наибольший процент приходится на косолапость, полидактилия и синдактилия. Наиболее затратными оказались 23,5% (n=185) новорожденных, находившихся на лечении в отделении реанимации. В основном это были: пороки сердечно — сосудистой системы 44,9% (n=83), мочеполовой систе-



Диаграмма 3. Процент выявляемости врожденных пороков развития на УЗИ.

мы 22,7% (n=83,) желудочно-кишечного тракта 10,8% (n=20), и множественные пороки развития 4,9% (n=9). Все 17 (9,2%) новорожденных с хромосомными аномалиями проходили обследование и процесс стабилизации состояния в условиях отделения интенсивной терапии. Следует отметить, что основными причинами смерти 44 новорожденных за три года были внутрижелудочковые кровоизлияния III степени, генерализованная внутриутробная инфекция и ранний сепсис. Все новорожденные с тяжелыми пороками развития были переведены в специализированные учреждения, что свидетельствует об отлаженной системе оказания медицинской помощи в неонатальном периоде.

При проведении ретроспективного анализа ультразвуковых исследований в течении беременности у 185 пациенток, родивший детей с врожденными пороками развития и потребовавших специализированной интенсивной терапии в условиях реанимационного отделения, выявлено лишь 70,3% (n=130) пороков. При более детальном анализе было выявлено, что низкий процент обнаружения пороков в первом триместре беременности обусловлен тем, что 25,9% (n=48) беременных просто его не прошли, в результате чего возникает вопрос об отсутствии информированности беременных о важности проведения данного исследования и доступности его в медицинских учреждениях 3 уровня, учитывая, что 53% (n=98) из 185 пациенток были иногородние или проживали в муниципальных образованиях. Во втором триместре беременности до 22 недель не обследовались 14,1% (n=26) пациенток, в третьем триместре 7,0% (n=13) беременных. К сожалению, 44,3% (n=82) пороков были выявлены лишь

в третьем триместре беременности, когда уже невозможно изменить существующую ситуацию и остается только одно — информировать беременную о возможных методах коррекции врожденных пороков. У 29,7% (n=55) новорожденных пороки развития были обнаружены только после рождения, у 4,3% (n=8) новорожденных мамы вообще не делали ни одного УЗИ-исследования.

Наиболее проблемными, в плане выявления были пороки желудочно-кишечного тракта: атрезия пищевода, 12-перстной кишки и диафрагмальные грыжи [1] и мочевой системы, такие как агенезия почки, которые выявлялись в стационаре практически перед родами или не выявлялись вообще.

Из вышеизложенного можно сделать следующие выводы: что в настоящее время не существует мер полной профилактики врожденных пороков развития плода. Но нижеизложенные профилактические мероприятия, охватывающие все составляющие акушерско-гинекологической помощи, позволят снизить процент новорожденных с врожденными пороками развития и, как следствие, сократить младенческую заболеваемость. Это массовый прием метилированной формы фолиевой кислоты [2, 4] женщинами репродуктивного возраста, в качестве первичной профилактики врожденных пороков развития плода. Просветительская работа, с использованием информационных буклетов, плакатов в женской консультации о важности постановки на диспансерный учет в ранние сроки беременности, о целях и сроках своевременного проведения всех УЗИ-исследований и биохимического

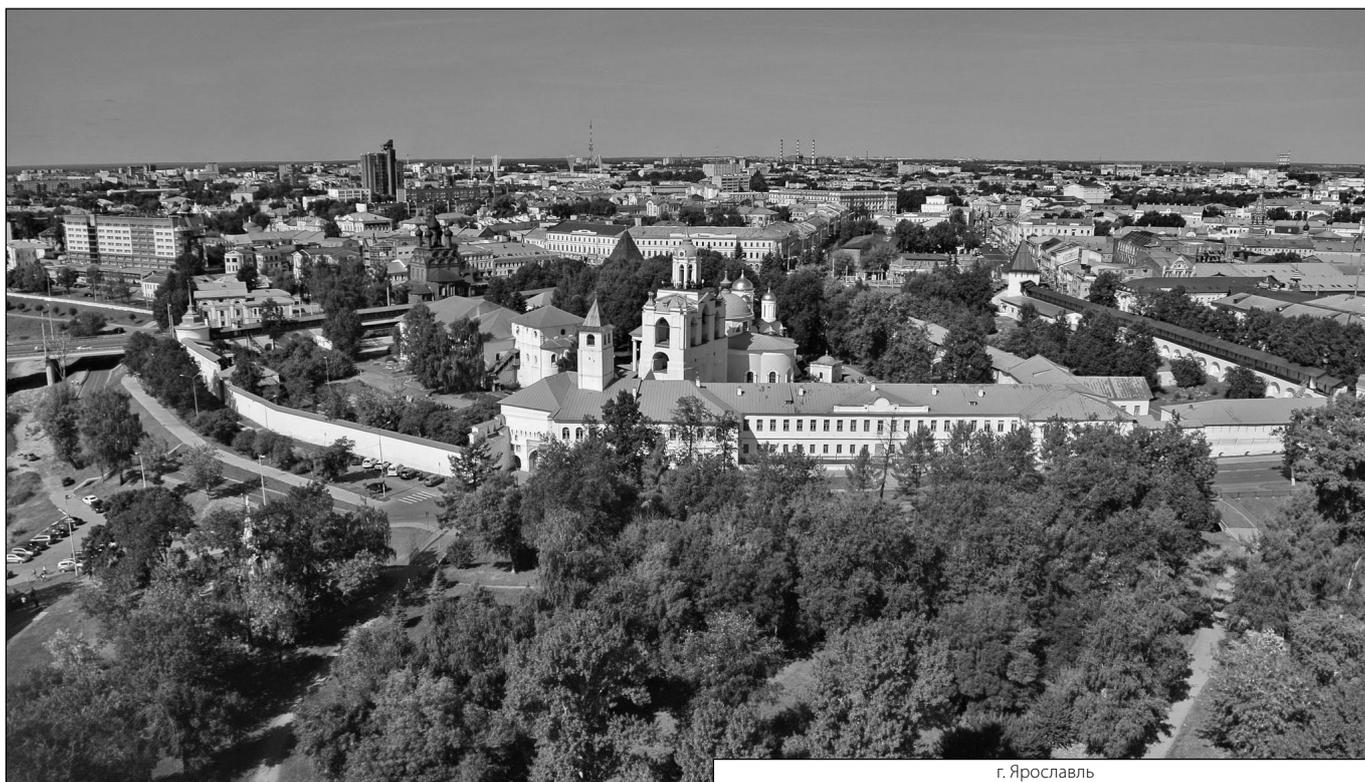
скрининга, о последствиях отказа от предложенного прерывания беременности по медицинским показаниям как методов вторичной профилактики врожденных пороков развития плода. Перспективным является проведение анализа возможной связи низких показателей свободной β -субъединицы ХГЧ и РААР с врожденными аномалиями у женщин, родивших младенцев с ВПР без сопутствующей акушерской патологией (ВЗРП, преэклампсия, ФПН) в сравнении с группой нормальных ро-

дов без аномалий развития плода. Обеспечение 100% доступности УЗ-исследования и биохимического скрининга первого триместра беременности в медицинские учреждения 3 уровня беременным, проживающим в области. Формирование групп высокого риска по ВПР плода (маловодие, многоводие, угроза прерывания беременности) для проведения УЗ-исследования в третьем триместре беременности на УЗ-аппаратах экспертного класса в условиях перинатального центра.

ЛИТЕРАТУРА

1. Борисевич М.А., Кумейко И.Д., Изенов А.М., Киреев Д.Е., Альшев М.А. и другие/Врожденные атрезии желудочно-кишечного тракта у новорожденных // Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований. — 2019. — № 6 — С. 78–84 URL: <https://applied-research.ru/ru/article/view?id=12771>
2. Воеводин С.М., Шеманаева Т.В. Профилактика врожденных пороков развития у плода (обзор литературы). «Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики» 2018 г., № 2 С.86–93 УДК 616–007–053.1
3. Жученко Л.А., Тамазян Г.В. Диагностика врожденных пороков развития в системе комплексных мероприятий, направленных на охрану здоровья детской популяции / Российский вестник акушера-гинеколога 2, 2010 С.7–10
4. Каюмова Д.Т., Мирзаева С.С. Результаты применения витаминно-минерального комплекса на прегравидарном этапе и в I триместре у женщин с ВРТ. Тезисы VIII Общероссийского конференц-марафона «Перинатальная медицина: от прегравидарной подготовки к здоровому материнству и детству» (10–12 февраля 2022 года, г. Санкт-Петербург). — М.: Редакция журнала StatusPraesens, 2022. — 160 с. — С.28. УДК:614.2/616/618
5. Нагорнева С.В., Прохорова В.С., Шелаева Е.В., Худоверкова А.М. Анализ частоты выявления врожденных пороков развития у плодов за последние 5 лет (2013–2017) // Журнал акушерства и женских болезней. — 2018. — Т. 67. — №3. — С. 44–48. DOI: 10.17816/JOWD67344–48

© Палютина Елена Юрьевна (reyu260562@mail.ru), Козловская Ирина Александровна (kia801980@mail.ru), Тихомирова Милена Дмитриевна (m.thmrv@mail.ru), Богатинова Татьяна Александровна (tbogatinovavootb@icloud.com).
Журнал «Современная наука: актуальные проблемы теории и практики»



г. Ярославль