

УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА ФОЛАТЗАВИСИМЫХ ПОРОКОВ
РАЗВИТИЯ ПЛОДА

Ф.С. Джаманкулова, А.О. Доронбекова

Национальный центр охраны материнства и детства,
г. Бишкек, Кыргызская Республика

Резюме. Статья посвящена актуальным вопросам пренатальной деятельности врожденных пороков развития. Изучены возможности ультразвуковой диагностики фолат зависимых пороков развития плода. Представлены результаты исследования 337 плодов с врожденными пороками развития. Из них у 174 плодов врожденный порок развития выявлены при ультразвуковом исследовании. Установлена высокая эффективность ультразвуковой диагностики в выявлении фолат зависимых пороков развития. Выявлен рост по годам и суммарно фолат зависимых пороков развития. Сделан вывод о значимости ультразвуковой диагностики в выявлении пороков не совместимых с жизнью.

Ключевые слова: врожденные пороки развития, ультразвуковая диагностика, плод.

ТҮЙҮЛДҮКТӨРДҮН ТУБАСА ООРУСУН УЛЬТРАЗВУК ИЗИЛДӨӨ
АРКЫЛУУ АНЫКТАМА

Ф.С. Джаманкулова, А.О. Доронбекова

Эне жана Баланы Коргоо Улуттук Борбору,
Бишкек ш., Кыргыз Республикасы

Корутунду. Макал азыркы учурда орчундуу болгон балдардын тубаса оорусунун пренаталдык диагностикасына арналган. Фолат көз каранды болгон түйүлдүктөрдүн тубаса ооруларын диагностикалоодо ультразвук изилдөөнүн мүмкүнчүлүктөрү изилденген. 337 тубаса оорусу бар болгон түйүлдүктөр изилденген. Ошонун ичинен 174 тубаса оорусу бар болгон түйүлдүктөр ультразвук диагностика аркалуу аныкталган. Фолат көз каранды тубаса ооруларын аныктоодо ультразвук диагностикасынын бийик эффектүүлүгү такталган. Фолат көз каранды тубаса оорурлардын жылдан жылга жана аяк суммасынын өсүшү аныкталган. Төрөлгөндө жашай албай турган тубаса ооруларды аныктоодо ультразвук диагностикасынын зор мааниси такталды.

Негизги сөздөр: тубаса оору, түйүлдүк, ультразвук диагностикасы.

PRENATAL DIAGNOSTIC OF FOLAT DEPENDS OF CONGENITAL MALFORMATION

F.S. Djamanculova, A.O. Doronbekova

National Centre of Maternity and Childhood Care,
Bishkek, the Kyrgyz Republic

Resume. The article deals with topical problems of prenatal diagnostic of the congenital malformation fetus. There was studied the possibility of ultrasound diagnostic of folat depending on congenital malformation. The results of 337 fetus with congenital malformations were presented. The congenital malformation were resulted in 174 fetus by ultrasound investigation. High effective of ultrasound diagnostic on possible the folat dependind on congenital malformation were found. It has been increased the incidence of folat depending malformation on the years and summaries. The conclusion has been made on the possibility of ultrasound diagnostic of the main lethal forms of congenital malformations.

Key words: congenital malformations, ultrasound diagnostic, fetus.

В комплекс мероприятий по профилактике наследственных и врожденных патологий решающая роль принадлежит пренатальной диагностике, позволяющей предотвратить рождение детей с тяжелыми, не коррегируемыми пороками развития, а также генными и хромосомными аномалиями.

Пренатальная диагностика пороков развития плода базируется на генотипическом подходе к профилактике врожденных пороков развития

(ВПР), представляющий собой метод вторичной индивидуальной профилактики врожденной патологии.

В настоящее время особое внимание уделяется ультразвуковому исследованию, как эффективному методу пренатальной диагностики врожденных пороков развития плодов.

Информация о диагностических возможностях ультразвуковой эхографии при различных видах пороков развития широко представлена в лите-

ратуре [1, 2, 4, 5]. В целом уровень выявляемости ВПР варьирует от 40% до 85%. Наиболее высокий показатель выявляемости дефектов невральнoй трубки – 95-100%. Пренатальная эхография позволяет выявить до 100% плодов с трисомией 13 хромосома, синдром Дауна до 80%.

При летальных формах пороков развития плода выявляемость достигает до 90%.

В современных условиях ультразвуковое исследование проводится в определенные сроки беременности. В соответствии с рекомендациями Европейской ассоциации по перинатальной медицине во время беременности предлагается проведение 3-х кратного ультразвукового исследования; на 10-14, 18-22 и 30-32 неделях гестации. Выполнение ультразвукового исследования в оптимальные сроки позволит исключить большинство пороков развития у плода и выявить маркеры хромосомной патологии. Эффективность УЗИ-диагностики также определяется уровнем подготовки и квалификации специалистов.

Уровни, этапы и цель пренатальной диагностики направлены на предупреждение рождения детей с врожденными патологиями, не совместимые с жизнью.

Важно все случаи пренатальной диагностики ВПР плодов мониторировать и уточнять в рам-

ках постнатальной верификации системы генетического регистра. Это позволит использовать базу данных генетического регистра, как в эпидемиологических целях, так и для профилактики ВПР.

Материалы и методы исследования

Исследование проводилось на основе использования мониторинга и регистрации всех случаев ВПР у живо- и мертворожденных, а также у плодов в случае досрочного прерывания беременности по генетическим показаниям.

Регистрация ВПР проводилась согласно Международной классификации болезней МКБ-10 за период 2007-2011 гг.

В структуре ВПР была выделена доля фолатзависимых врожденных пороков развития и оценена их динамика по годам.

Ультразвуковые исследования проводились на аппарате «ALOKA SSD 33500» (Япония).

В Национальном центре охраны материнства и детства на базе КРД за 2007-2011 гг. было зарегистрировано 337 случаев ВПР. Ультразвуковое исследование проведено в 174 случаях.

Результаты исследования и их обсуждение

Показатели пренатально диагностируемых различных пороков развития представлены в таблице 1.

Таблица 1

Показатели пренатально диагностируемых ВПР плодов

№	Показатель	Период (годы)					Всего
		2007	2008	2009	2010	2011	
1	Число рождения детей с ВПР	28	30	47	27	31	163 (48,4%)
2	Число прерываний беременности при наличии ВПР	20	35	23	48	48	174 (51,6%)
3	Общее число ВПР	48	65	70	75	79	337
4	Число и доля % рождения детей с ВПР в сроке 32 нед. гестации	23 (48,0%)	30 (46,2%)	23 (32,9%)	25 (33,3%)	25 (31,6%)	126 (37,4%)
5	Число и доля % пренатально выявленных ВПР	25 (52,0%)	35 (53,8%)	47 (67,1%)	50 (66,7%)	54 (68,4%)	211 (62,6%)

За исследуемый период времени, как видно из табл. 1, возросла доля пренатально выявленных ВПР плодов в общем числе родившихся от 52,0% до 68,4%, составляя в среднем 62,6%. Удельный вес родившихся детей с ВПР, пренатально не диагностированных составил 37,4%. Доля плодов с ВПР, элиминированных по результатам пренатальной диагностики, по отно-

шению к общему числу ВПР составила 51,6%. В то же время число прерывания беременности при наличие ВПР плода по отношению к числу всех пренатально диагностированных плодов составила в процентном отношении 82,5%. Высокий уровень показателя элиминации плодов указывает на высокую частоту пороков развития не совместимых с жизнью. Дети с различными

пороками в сроке выше 32 недель родились в 37,4% случаев от общего числа родившихся с ВПР.

Далее нами изучена структура пренатально диагностируемых фолатзависимых врожденных пороков развития (ФЗ ВПР). В эту группу отобраны следующие виды пороков развития;

- дефекты развития невральнoй трубки (ДНТ), которые включали аномалии развития ЦНС и спинномозговые грыжи;

- множественные внутренние пороки развития (МВПР);

- врожденные пороки сердца (ВПС);

- пороки мочевыделительной системы (МВС);

- челюстно-лицевые аномалии (ЧЛА).

За период 2007-2011 г.г. нами зарегистрированы 337 ФЗ ВПР.

В таблице 2 представлены данные о зарегистрированных нами ФЗ ВПР. Из них случаи, выявленные пренатально и прерванные после пренатальной диагностики по годам и суммарно.

В суммарном отношении в группе ФЗ ВПР наиболее часто выявляемыми при ультразвуковом исследовании являлись множественные ВПР, пороки развития мочевыделительной системы и дефект невральнoй трубки, которые соответственно составили – 71,0%, 64,3% и 60,8%.

Согласно опубликованным материалам, в структуре выявляемых пороков развития плода дефект невральнoй трубки занимает одно из лидирующих мест [6, 7]. Это подтверждает и наше исследование. В то же время низкая выявляемость наблюдалась таких пороков, как врожденный порок сердца, челюстно-лицевая аномалия и пороки развития конечностей, составившие соответственно 8,3%, 11,7% и 23,5%. Уровень выявляемости указанных видов пороков развития по данным нашего исследования низка по сравнению с показателями российских и зарубежных стран [3,6].

Прерывание беременности проводилось во всех случаях пренатально диагностированных ВПР.

При анализе показателей пренатальной ультразвуковой диагностики по годам установлен рост выявляемости дефекта невральнoй трубки среди

всех зарегистрированных ФЗ ВПР: от 43,7% в 2007 г до 81,0% в 2011 г. Низкая выявляемость по годам наблюдалась таких групп ВПР, как врожденный порок сердца (в 2007 г. - 0%, 2011 г. - 20,0%) и челюстно-лицевой аномалии (соответственно – 0% и 33,3%).

Таким образом, результаты нашего исследования и анализ литературы показали, что УЗИ является высоко эффективным методом в выявлении аномалии развития плода. Метод ультразвукового исследования обладает высокими возможностями в диагностике таких фолатзависимых пороков развития, как множественные врожденные пороки развития, мочеполовой системы и дефект невральнoй трубки. Хотя идентификация других аномалий развития, как врожденный порок сердца, челюстно – лицевая аномалия и пороки развития конечностей на низком уровне.

Выводы:

1. Доля выявляемости ВПР плодов, в суммарном числе родившихся с ВПР за период 2007-2011 гг. возросла от 52,0% до 68,4%, составляя в среднем 62,6%.

2. В структуре пренатально диагностируемых ФЗ ВПР наиболее чаще выявлены такие группы пороков развития не совместимые с жизнью, как МВПР, ДНТ и МВС. Наиболее низкий уровень выявляемости ВПС и ЧЛА.

3. За исследуемый период среди групп ФЗ ВПР наблюдалось повышение выявляемости дефекта развития невральнoй трубки почти в 2 раза.

4. Более 30% случаев от общего числа родившихся с ВПР выявлены дети с различными пороками развития выше 32 недель гестации.

5. Полученные данные свидетельствуют о высокой эффективности метода ультразвукового исследования в пренатальной диагностике не совместимых с жизнью и не коррегируемых форм ВПР.

6. Несмотря на высокий процент предупреждения рождения детей с пороками не совместимыми с жизнью путем элиминации плодов, безусловно, приоритетной должна оставаться первичная профилактика фолатзависимых ВПР.

Таблица 2

Выявляемость фолатзависимых ВПР

РПК	МВС	ЧЛА	ВПС	МВПР	ДНТ	Показатели																	
						Выявляемость %																	
						Зарегистрировано					Выявлено пренатально					Прервано после ПД							
						2007	2008	2009	2010	2011	Всего	2007	2008	2009	2010	2011	Всего	2007	2008	2009	2010	2011	Всего
1	1	4	1	9	23																		
5	3	4		10	28																		
5	3	5	4	9	32																		
2	5	1	2	9	33																		
4	2	3	5	18	37																		
17	14	17	12	55	153																		
0	1	0	0	6	10																		
2	2	0	0	9	17																		
0	1	0	0	6	10																		
2	3	1	0	6	26																		
0	2	1	1	12	30																		
4	9	2	1	39	93																		
0	1	0	0	6	10																		
2	2	0	0	9	17																		
0	1	0	0	6	10																		
2	3	1	0	6	26																		
0	2	1	1	12	30																		
4	9	2	1	39	93																		
0	100.0	0	0	66.7	43.7																		
40.0	66.7	0	0	90.0	60.7																		
0	33.3	0	0	66.7	31.2																		
100.0	60.0	100.0	0	60.0	78.8																		
0	100.0	33.3	20.0	66.7	81.0																		
23.5	64.3	11.7	8.3	71.0	60.8																		

Литература

1. Айламазян Э.К., Баранов В.С. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных пороков. – М., 2006. – С. 172-193.
2. Жученко Л.Л. Профилактика ВПР у плода и новорожденного / Пособие для врачей. – М., 2001. – С.17-18.
3. Кобринский Б.А., Демикова Н.С., Матвеев Н.В. и др. Истоки и перспективы медицинской информатики и телемедицины в педиатрии // Росс. вестн. перин. и педиатрии. – 2007. – С. 4-11.
4. Мельникова Е.Н., Жученко Л.А. Значение пренатального ультразвукового скрининга в выявлении

5. ВПР // Росс. вестн. Акушеров-гинекологов. – 2006. – № 6. – С. 23-25.
6. Митьков В.В., Медведев М.В. Клиническое руководство по ультразвуковой диагностике. – М., 1997. – Т. 3. – С. 122-129.
7. Ромеро Р., Пилу Дж., Дженти Ф. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода /Перевод с англ. – М.: Медицина, 1994. – С. 74.
8. Эсетов М.А. ультразвуковой скрининг пороков ЦНС плода в первом триместре беременности в без выборочной популяции // Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии. – 2007. – Т. 7. – № 2. – С.47-50.