

УДК 618.33:616-073.43

УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА ФОЛАТЗАВИСИМЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПЛОДОВ

Ф.С. Джаманкулова

Изучены возможности ультразвуковой диагностики фолатзависимых пороков развития плода. Установлена высокая эффективность ультразвуковой диагностики в выявлении фолатзависимых пороков развития.

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

ULTRASOUND DIAGNOSTIC OF FOLAT-DEPENDENT FETUS MALFORMATION

F.S. Dzhamankulova

The article studies the possibilities of ultrasound diagnostic of folat-dependent fetus malformation. High efficiency of ultrasound detection in diagnosing folat-dependent fetus malformation is identified.

Key words: congenital malformations; ultrasound diagnostic; fetus.

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

Пренатальная диагностика пороков развития плода базируется на генотипическом подходе к профилактике врожденных пороков развития (ВПР), представляющим 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 эхографии при различных видах пороков развития широко представлена в литературе [1–4]. 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 хромосомы, синдромом Дауна – до 80 %. При летальных формах пороков развития плода выявляемость достигает 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-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 совместимыми с жизнью.

Важно все случаи пренатальной диагностики ВПР плодов мониторировать и уточнять в рамках 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.

Таблица 1 – Показатели пренатально диагностируемых ВПР плодов

| Показатель | Период (годы) | | | | | Всего |
|--|---------------|--------------|----------------|--------------|--------------|---------------|
| | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 | |
| Число рождения детей с ВПР | 28 | 30 | 47 | 27 | 31 | 163 |
| Общее число ВПР | 48 | 65 | 70 | 75 | 79 | 337 |
| Число (и доля в %) 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) |
| Число (доля в %) пренатально выявленных ВПР | 25 (52,0) | 35 (53,8) | 47 (67,1 %) | 50 (66,7) | 54 (68,4) | 211 (62,6) |

Таблица 2 – Выявляемость фолатзависимых ВПР

| Показатели | Зарегистрировано | | | | | Выявлено пренатально | | | | | Прервано после ПД | | | | | Выявляемость, % | | | | | | | | |
|------------|------------------|------|------|------|------|----------------------|------|------|------|------|-------------------|-------|------|------|------|-----------------|------|-------|-------|------|------|-------|-------|-------|
| | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 | Всего | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 | Всего | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 | Всего | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 | Всего |
| ДНТ | 23 | 28 | 32 | 33 | 37 | 153 | 10 | 17 | 10 | 26 | 30 | 93 | 10 | 17 | 10 | 26 | 30 | 93 | 43,7 | 60,7 | 31,2 | 78,8 | 81,0 | 60,8 |
| МВПР | 9 | 10 | 9 | 9 | 18 | 55 | 6 | 9 | 6 | 6 | 12 | 39 | 6 | 9 | 6 | 6 | 12 | 39 | 66,7 | 90,0 | 66,7 | 60,0 | 66,7 | 71,0 |
| ВПС | 1 | | 4 | 2 | 5 | 12 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 20,0 | 8,3 |
| ЧЛА | 4 | 4 | 5 | 1 | 3 | 17 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 2 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 2 | 0 | 0 | 0 | 100,0 | 33,3 | 11,7 |
| МВС | 1 | 3 | 3 | 5 | 2 | 14 | 1 | 2 | 1 | 3 | 2 | 9 | 1 | 2 | 1 | 3 | 2 | 9 | 100,0 | 66,7 | 33,3 | 60,0 | 100,0 | 64,3 |
| РПК | 1 | 5 | 5 | 2 | 4 | 17 | 0 | 2 | 0 | 2 | 0 | 4 | 0 | 2 | 0 | 2 | 0 | 4 | 0 | 40,0 | 0 | 100,0 | 0 | 23,5 |

Ультразвуковые исследования проводились на аппарате “ALOKA SSD 33500” (Япония) транс-абдоминальным датчиком.

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.

Как видно из таблицы 1, за исследуемый период времени возросла доля пренатально выявленных ВПР плодов в общем числе родившихся от 52,0 до 68,4 %, составляя в среднем 62,6 %. Удельный вес детей, родившихся с ВПР и пренатально недиагностированных, составил 37,4 %. Доля плодов с ВПР, элиминированных по результатам пренатальной диагностики по отношению к числу всех пренатально диагностированных плодов, составила 82,5 %. Высокий уровень показателя элиминации плодов указывает на высокую частоту пороков развития несовместимых 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 (методом УЗИ) фолатзависимых пороков развития. В эту группу были отобраны следующие виды пороков развития:

- дефекты развития нервной трубки (ДНТ), включавшие аномалии развития ЦНС и спинномозговые грыжи;
- множественные внутренние пороки развития (МВПР);
- врожденные пороки сердца (ВПС);
- пороки мочевыделительной системы (МВС);

➤ **челюстно-лицевые аномалии (ЧЛА).**

В таблице 2 представлены данные о зарегистрированных нами ФЗ ВПР за период 2007–2011 гг., в том числе 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 МВС и ДНТ, которые в процентном соотношении составили 71,0; 64,3; и 60,8 %. Согласно опубликованным материалам, в структуре выявляемых пороков развития плода дефект нервной трубки занимает одно из лидирующих мест [5, 6]. Это подтверждает и наше исследование. В то же время наблюдалась низкая выявляемость таких пороков, как ВПС, ЧЛА и РПК, составивших соответственно 8,3; 11,7; и 23,5 %. Уровень выявляемости указанных видов пороков развития низок по сравнению с показателями российских и зарубежных стран [6, 7]. Прерывание беременности проводилось во всех случаях пренатально диагностированных ВПР.

При анализе показателей пренатальной ультразвуковой диагностики по годам установлен рост выявляемости пороков развития ДНТ среди всех зарегистрированных ФЗ ВПР с 43,7 % в 2007 г. до 81,0 % – в 2011 г.

Низкая выявляемость ФЗ ВПР по годам наблюдалось в таких группах, как ВПС – с 0 % в 2007 г. до 20,0 % в 2011 г. и ЧЛА, соответственно – 0 % и 33,3 %.

Таким образом, результаты нашего исследования и анализ литературы показали, что УЗИ является высокоэффективным методом оценки аномалии развития плода. Метод ультразвукового

исследования обладает высокими возможностями в диагностике таких фолатзависимых пороков развития, как МВПР, МПС и ДНТ. Идентификация других аномалий развития (ВПС, ЧЛТ и РПК) остается 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 %.

- в структуре пренатально диагностируемых ФЗ ВПР чаще выявлялись такие группы пороков развития, несовместимые с жизнью, как МВПР, ДНТ и МВС. Наиболее низкий уровень выявляемости – ВПС и ЧЛА;
- за исследуемый период среди групп ФЗ ВПР наблюдалось повышение выявляемости дефекта развития невральнoй трубки почти в 2 раза;
- более 30 % случаев от общего числа родившихся с ВПР выявлены дети с различными пороками развития выше 32 недель гестации.

2. Полученные данные свидетельствуют о высокой эффективности метода ультразвукового исследования в пренатальной диагностике несовместимых с жизнью и некорректируемых форм ВПР.

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

Литература

1. Айламазян Э.К. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Э.К. Айламазян, В.С. Баранов. М., 2006. С. 172–193.
2. Жученко Л.Л. Профилактика ВПР у плода и новорожденного: пособие для врачей / Л.Л. Жученко. М., 2001. С. 17–18.
3. Кобринский Б.А. Истоки и перспективы медицинской информатики и телемедицины в педиатрии / Б.А. Кобринский, Н.С. Демикова, Н.В. Матвеев и др. // Рос. вестник перинатологии и педиатрии. 2007. № 5. С. 4–11.
4. Мельникова Е.Н. Значение пренатального ультразвукового скрининга в выявлении ВПР / Е.Н. Мельникова, Л.А. Жученко // Рос. вестник акушера-гинеколога. 2006. № 6. С. 23–25.
5. Митьков В.В. Клиническое руководство по ультразвуковой диагностике / В.В. Митьков, М.В. Медведев: в 5 т. М., 1997. Т. 3. С. 122–129.
6. Ромеро Р. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода / Р. Ромеро, Дж. Пилу, Ф. Дженти; пер. с англ. М.: Медицина, 1994. С. 74.
7. Эсетов М.А. Ультразвуковой скрининг пороков ЦНС плода в первом триместре беременности в безвыборочной популяции / М.А. Эсетов // Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии. 2008. Т. 7. № 2. С. 47–50.