

изменяет сознание беременной женщины и устраняет физиологические недомогания.

Готовиться к родам – значит, находить время для еще нерожденного ребенка, прислушиваться к своему организму и собственным ощущениям, подготовиться к сильным эмоциям, которые связаны с предстоящим родоразрешением и материнством.

### *Литература*

1. Сидоренко В. Н., Гомон Е. С., Пушкарев А. Л. Инструкция по психопрофилактической подготовке беременных женщин к родам / Минск, 2004.
2. Добряков И. В. Перинатальная психология. — СПб.: Питер, 2010. — 272 с.
3. Филиппова, Г. Г. От перинатальной психотерапии – к репродуктивной психологии: современные тенденции развития модальности. Г. Г. Филиппова, Е. Ю. Печников // Психотерапия. – № 9 (141). – Выпуск № 1. – 2014. – С. 36-41.

## **КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ СЕМЕЙНОГО СЛУЧАЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО СИНДРОМА, ВКЛЮЧАЮЩЕГО АНОМАЛАД ПЬЕРА РОБЕНА**

**Главацкая Е. Н.<sup>1</sup>, Зверко В. Л.<sup>1</sup>, Прибушена О. В.<sup>2</sup>, Мотюк И. Н.<sup>1</sup>, Новосад Е. А.<sup>1</sup>, Добрук Е. Е.<sup>1</sup>**

*<sup>1</sup>УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр»,  
г. Гродно, Беларусь*

*<sup>2</sup>ГУ Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»,  
г. Минск, Беларусь*

**Актуальность.** Аномалад Пьера Робена (ОМІМ 261800), впервые описанный в 1923 г. французским стоматологом Пьером Робеном, возникает из-за нарушения формирования нижней челюсти, что вызывает смещение языка кзади и в свою очередь препятствует смыканию небных пластинок и приводит к формированию расщелины неба [1]. Симптомокомплекс включает триаду признаков: гипоплазию нижней челюсти (микрогению), дугообразную расщелину неба, или готическое небо, западение языка (глоссоптоз). Западение языка является причиной нарушения функции дыхания сразу после рождения.

Популяционная частота аномалада Пьера Робена – 1:8500-14000, соотношение полов – М1:Ж1. Аномалад Пьера Робена может быть как изолированной патологией, так и составной частью большого количества генетических заболеваний. Изолированные случаи в основном спорадические, развиваются в результате дизрупции/деформации на этапе эмбриогенеза [1]. В 36% случаев сочетается с пороками развития других органов и систем. Наиболее часто встречаются сочетания с аномалиями ушной раковины и внутреннего уха, с аномалиями глаз, с врожденными пороками сердца, с

патологией опорно-двигательного аппарата, с мочеполовыми мальформациями. У ряда пациентов отмечается умственная отсталость.

**Цель** – продемонстрировать возможности использования ультразвуковой пренатальной диагностики в выявлении генетических синдромов, включающих аномалии лица плода.

**Материалы и методы.** Ультразвуковые исследования (УЗИ) выполнены на аппаратах Voluson E8 Exspert (GE, США) с использованием трансабдоминального датчика (4-8 МГц). Цитогенетические и биохимические исследования выполнялись в генетической лаборатории Республиканского научно-практического центра (РНПЦ) «Мать и дитя», г. Минск. Кариотип записывался в соответствии с правилами международной номенклатуры ISCN, 2016.

**Клинический случай.** Пациентка М. 25 лет, здорова. Обратилась в РНПЦ «Мать и дитя» в сроке беременности 20 недель в связи с ВПР лица у плода, выявленном в 19-20 недель гестации. Помимо того, в I триместре беременности плод попал в группу высокого риска по синдрому Дауна – 1:50 (ТВП 2,7 мм). Беременность шестая. В анамнезе 5 родов, брак 2 неродственный. Супруги этнические цыгане.

Мальчик от первой беременности в первом браке здоров. Во втором браке первая и вторая беременности завершились рождением двух здоровых девочек. Девочка от 3 беременности родилась с гипоплазией нижней челюсти, расщелиной неба, деформацией грудной клетки (со слов мамы). В возрасте 6 месяцев ребенок был прооперирован по поводу расщелины неба и умер в возрасте 1 года 2 месяцев. Патологоанатомический диагноз – аномалад Пьера-Робена. При исследовании кариотипа родителей патологии не выявлено.

Девочка, родившаяся от четвертой беременности в этом же браке, умерла в возрасте 2 месяцев с клиническим диагнозом «Спинальная мышечная атрофия», однако молекулярно-генетическое исследование диагноз не подтвердило.

Пробанд – плод от шестой беременности (пятая во втором браке). УЗИ в РНПЦ «Мать и дитя» проведено по направлению регионарного учреждения здравоохранения. Срок беременности по результатам осмотра составил 20 недель 5 дней, пол плода мужской. Выявлен ряд изменений со стороны лицевых структур плода: микрогения, лицевые дисморфии, низко расположенные уши.

С учетом группы высокого риска по хромосомной патологии в I триместре беременности и по данным УЗИ во II триместре беременности проведена процедура амниоцентеза, установлен кариотип плода 46, XY. Предварительный диагноз – аномалад Пьера Робена, учитывая благоприятный прогноз для жизни плода, семья приняла решение о продолжении беременности.

Мальчик родился в РНПЦ «Мать и дитя» в сроке беременности 37-38 недель. Вес ребенка при рождении составил 2850 г, оценка по шкале Апгар 8 баллов. В первые сутки новорожденный переведен в отделение

интенсивной терапии и реанимации в связи с врожденной пневмонией и обструкцией верхних дыхательных путей, развившейся вследствие ВПР (аномалада Пьера Робена). Ребенок был осмотрен консилиумом врачей-генетиков. Помимо выраженной микрогении у ребенка диагностирована расщелина мягкого неба и задней трети твердого неба, черепно-лицевые МАР: долихоцефалическая форма головы, широкий лоб с низкой линией роста волос, широкое плоское переносье, легкий экзофтальм, крупные, ротированные кзади ушные раковины. Из изменений опорно-двигательного аппарата наблюдались варусная деформация стоп, клинодактилия 2 пальцев кистей, а также проксимальное смещение и противопоставление 1 пальцев кистей.

Учитывая результаты осмотра и данные дополнительных исследований, ребенку выставлен диагноз: аномалад Пьера Робена. С учетом повторения данного заболевания в семье был сделан вывод о том, что синдром имеет аутосомно-рецессивный тип наследования.

Ребенок умер в возрасте 5 месяцев. Непосредственной причиной смерти ребенка, по результатам патологоанатомического исследования, стала прогрессивно нарастающая дыхательная недостаточность, обусловленная патологическими процессами в лёгких (хронический обструктивный слизистогнойный бронхит, крупноочаговая двусторонняя серозо-гнойная пневмония).

Седьмая беременность наступила через год. По результатам проведенного в РНПЦ «Мать и дитя» УЗ-скрининга I триместра беременность в сроке 11 недель 2 дня, риск рождения ребенка с синдромом Дауна низкий.

При ультразвуковом исследовании в сроке беременности 15 недель 6 дней обнаружена умеренная микрогения у плода. При исследовании клеток амниотической жидкости кариотип плода 46,XY. От предложенного прерывания беременности по медицинским показаниям со стороны плода семья отказалась.

Мальчик родился в РНПЦ «Мать и дитя» в сроке беременности 38 недель путем операции кесарева сечения, в связи с поперечным положением плода и предлежанием петель пуповины. Вес ребенка при рождении 3250 гр. Оценка по шкале Апгар 8 баллов.

При осмотре новорожденного выявлена умеренная микрогения, расщелина мягкого неба, множественные черепно-лицевые дисморфии. С учетом фенотипа ребенка, а также данных семейного анамнеза новорожденному выставлен клинический диагноз: аномалад Пьера Робена. Тип наследования заболевания – аутосомно-рецессивный. В возрасте 1 года ребенок был жив. Дальнейшая судьба ребенка неизвестна, так как семья сменила место проживания.

**Обсуждение.** Ааномалад Пьера Робена описан в составе более 300 синдромов (синдрома Стиклера, кампомелического синдрома, синдрома Ханхарта, трисомии 18 и пр.) [2, 3]. Наследуется заболевание как по аутосомно-доминантному, так и по аутосомно-рецессивному типу [3].

По мнению ряда авторов, микрогнатия может быть выявлена пренатально в 93% случаев, в семьях с отягощенным генетическим анамнезом частота пренатального выявления аномалада Пьера Робена составляет 100% [3].

Многоводие, возникающее вследствие нарушения функции глотания у плодов с данной патологией, осложняет течение беременности в 60% случаев наблюдений [4].

**Заключение.** По нашему мнению, достаточно сложно оценить прогноз для жизни и здоровья плода с аномаладом Пьера Робена, так как микрогения может быть выражена незначительно, а диагностика расщелин мягкого неба и небольших расщелин твердого неба пренатально вызывает затруднения, даже в семьях с высоким генетическим риском и при прицельном экспертном УЗИ.

### *Литература*

1. Л. Ф. Вахитова, Л. К. Фазлеева / Клинический случай синдрома Пьера Робена у новорожденного ребенка // «Практическая медицина» – 2013. – 6 (75) ноябрь. – С. 172-174.

2. Evans K. N., Sie K. C., Hopper R. A. / Robin Sequence: From Diagnosis to Development of an Effective Management Plan / // Pediatrics. – 2011. – Vol. 127. – № 5. – P. 936-948.

3. Teresa Cruse et al/ Prenatal Diagnosis of Robin Sequence: Sensitivity, Specificity, and Clinical Relevance of an Index for Micrognathia// Cleft palate craniofac J. – 2021 Aug;58(8):1012-1019. doi: 10.1177/1055665620972297. Epub 2020 Nov 24.

4. Katia Lind et al/ Prenatal diagnosis of Pierre Robin Sequence: accuracy and ability to predict phenotype and functional severity// Prenat Diagn. – 2015 Sep;35 (9):853-8. doi:10.1002/pd. 4619. Epub 2015 Jun15. PMID:25982360.

## **ОПЫТ ВЕДЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ, РОДОВ И ПОСЛЕРОДОВОГО ПЕРИОДА У ЖЕНЩИН С COVID-19 В УСЛОВИЯХ РЕГИОНАЛЬНОГО ПЕРИНАТАЛЬНОГО ЦЕНТРА**

**Гутикова Л. В.<sup>1</sup>, Зверко В. Л.<sup>2</sup>, Новосад Е. А.<sup>2</sup>, Левин В. И.<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>УО «Гродненский государственный медицинский университет»,  
г. Гродно, Беларусь

<sup>2</sup>УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр»,  
г. Гродно, Беларусь

**Актуальность.** Беременность – это физиологическое состояние, создающее предрасположенность к респираторным вирусным инфекциям. В связи с физиологическими изменениями в иммунной и сердечно-лёгочной системе, у беременных женщин повышена вероятность тяжелого течения респираторных вирусных инфекций. В то же время имеющиеся данные не свидетельствуют о более тяжелом течении COVID-19 у беременных женщин по сравнению с общей популяцией взрослых людей [1, 2].

В связи с осложнением эпидемиологической обстановки, вызванной увеличением количества случаев инфекции COVID-19 с целью недопущения