

агностируются при УЗ скрининге беременных и являются маркерами хромосомных заболеваний, в первую очередь синдромов Патау, Эдвардса и полиплоидии. Пренатальная диагностика лобарной ГПЭ представляет определенные трудности и требует уточняющей диагностики (МРТ, КТ). ГПЭ входящая в состав МВПР предполагает неблагоприятный витальный и неврологический прогнозы. Выявление изолированной формы лобарной ГПЭ не исключает нормального развития ребенка.

Литература:

1. Lazaro L, Dubourg C, Pasquier L, Le Duff F, Blayau M, Durou MR, de la Pintiere AT, Aguilera C, David V, Odent S. /Phenotypic and molecular variability of the holoprosencephalic spectrum.// Am J Med Genet A. 2004; 129: C.21-24.

2. Dubourg C., Bendavid C., Pasquier L. et al / Holoprosencephaly // Orphanet Rare Dis 2007; 2; C.8- 12.

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ И ПРИЧИНЫ ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ В МАТЕРИАЛЕ ГРОДНЕНСКОГО ОБЛАСТНОГО ПЕРИНАТАЛЬНОГО ЦЕНТРА

¹Иодковский К.М., ²Мотюк И.Н., ²Сергей Е.А., ²Главацкая Е.Н.,
¹Данилик В.К.

¹УО «Гродненский государственный медицинский университет»

²УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр»

Актуальность. Основной задачей современного здравоохранения является снижение перинатальной заболеваемости и смертности. В структуре причин, приводящих к неблагоприятным исходам в перинатальном периоде, одну из ведущих позиций занимают врожденные пороки развития (ВПР) и хромосомные заболевания у плода [2].

Врожденные пороки развития плода занимают 2-3 место в структуре причин перинатальной гибели плода и новорожденного. Большое значение имеет ранняя диагностика пороков развития, которая необходима для своевременного решения вопроса о возможности пролонгирования беременности, что определяется видом порока, совместимостью с жизнью и прогнозом в отношении постнатального развития [2]. Структура наследственной и

врожденной патологии человека достаточно неоднородна. В соответствии с данными ВОЗ 2,5-3% всех новорожденных имеют различные пороки развития. При этом около 1% составляют генные болезни, примерно 0,5% - хромосомные болезни, в среднем 1,5-2% приходится на долю врожденных пороков развития [2, 3].

Цель. На базе Гродненского областного перинатального центра выявить частоту выявления врождённых пороков развития плодов и причины прерывания беременностей при врожденных пороках развития плода.

Методы исследования. Был произведён ретроспективный анализ ультразвуковых исследований плодов беременных женщин в разные сроки беременности за 2007 – 2013г. и патологоанатомических заключений элиминированных плодов. Из 33003 обследованных беременных женщин, у 1111 выявлены врождённые пороки развития плода. Все женщины консультированы врачом-генетиком и сотрудниками кафедр Гродненского государственного медицинского университета в зависимости от выявленного порока развития. Прерываний беременности по медицинским показаниям произведено 497. Показания к прерыванию беременности выставлялись в соответствии с Постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 7 февраля 2007 г. № 15 «Об утверждении Инструкции о порядке проведения искусственного прерывания беременности» комиссией. Все элиминированные плоды подлежали патологоанатомическому вскрытию с целью верификации диагноза.

Результаты и их обсуждение. Из 33003 всех обследованных женщин у 1111 (3,37%) беременных выявлены ВПР плода. Прерываний беременности по медицинским показаниям произведено 497 (44,7%).

Мы изучили пять систем с наиболее часто выявляемыми пороками развития: мочевыделительную, нервную, систему органов кровообращения, костно-мышечную и хромосомные нарушения.

Врожденные аномалии мочевой системы. Выявлено плодов с данными аномалиями 287, элиминировано – 16 (5,57%), это в основном по причине выявленного поликистоза почек - 10 и при сочетании гидронефротической трансформации обеих почек с врожденными задними уретральными клапанами (4).

Врожденные аномалии нервной системы. Всего выявлено плодов с аномалиями 155, из них 109 элиминированы (70,32%). В случаях элиминации наиболее часто встречались врожденная гидроцефалия (39), врожденные аномалии мозолистого тела (8), множественные врожденные пороки данной системы (17), *spina bifida* (19).

Врожденные аномалии системы кровообращения. Выявлено плодов с данными аномалиями – 139, прервано беременностей при выявлении данных пороков – 61 (43,88%). Наиболее часто прерывание беременности происходило при выявлении синдрома односторонней гипоплазии сердца (29), а так же при сочетании данного синдрома с дефектом межжелудочковой перегородки (11), СВПС (12).

Врожденные аномалии костно-мышечной системы. Всего плодов с данными аномалиями – 108, элиминировано – 48 (44,44%), из них по причине выявления гастрошизиса – (19), врожденной диафрагмальной грыжи – (11), при деформации позвоночника и отсутствии верхних конечностей – (17).

Хромосомные нарушения. Всего плодов с данными нарушениями – 87, элиминировано – 77 (88,5%), из них по причине выявления с-м Дауна (37), с-м Эдварса (9), шейная гигрома (23), иные хромосомные нарушения (9).

При выявлении МВПР у плода наиболее часто прерывания беременностей производились при наличии сочетания пороков системы кровообращения, костно-мышечной системы, ЦНС и хромосомные нарушения (78,35%).

В тех случаях, когда дородовая верификация диагноза возможна, врач и пациент получают важную информацию позволяющую не только своевременно и обоснованно решить вопрос о пролонгировании или прерывании беременности, но и планировать последующую беременность, поскольку многие формы скелетных дисплазий имеют высокий риск повторения.

В первом триместре беременности размеры плода позволяют обнаружить и заподозрить большинство выявляемых с помощью эхографии ВПР, которые несовместимы с жизнью или приводят к тяжёлой инвалидизации. И, несомненно, прерывание беременности на более ранних сроках является менее травматичным, чем прерывание беременности при обнаруженных пороках

во втором триместре. Это подтверждается и нашими данными, в первом триместре произведено 91% элиминаций плодов от выявленных пороков, так как в эти сроки диагностируется наиболее тяжёлая патология нервной и системы кровообращения, хромосомные аномалии, несовместимые с жизнью.

Основная задача пренатального обследования – на ранних стадиях гестации сформировать группу пренатального диспансерного наблюдения. В эту группу включались беременные женщины у плодов, которых при УЗИ определялись аномалии почек и мочевыделительной системы, костно-мышечной и др., т.е. те ВПР которые могут быть скорректированы в разные сроки после рождения или потребуют только диспансерного наблюдения. С другой стороны выявить плоды с ВПР нервной, кровообращения, костно-мышечной систем несовместимые с жизнью для информирования родителей о целесообразности элиминации.

Выводы. 1. Среди всех выявляемых ВПР наиболее часто встречаются аномалии мочевыделительной системы (25,78%), а именно - врождённые нарушения почечной лоханки и врождённые аномалии мочеочника.

2. Чаще выявление пороков развития плода производилось во II триместре беременности (68,7%).

3. Прерывание беременностей больше всего производилось при врожденных аномалиях развития нервной системы (21,93% в общей структуре прерываний), а в случае МВПР – при сочетании аномалий развития системы кровообращения, костно-мышечной системы и хромосомных нарушений.

4. Наиболее часто прерывание беременности происходило при выявлении порока развития в сроке 11-15 недель (87,7%).

Литература

1. Основы пренатальной диагностики / Е.В.Юдина [и др.] ; под общ.ред. Е.В. Юдиной. - Москва : РАВУЗДПГ, Реальное время, 2002. – 184 с.
2. Акушерство: национальное руководство / Э.К. Айламазян [и др.] ; под общ.ред. Э.К. Айламазяна. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2007. – 1200 с.
3. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и наследственных заболеваний / С.В. Воронин [и др.] ; под общ. ред. С.В. Воронина. – Владивосток, 2008. – 51 с.