

УДК 618.33-007-073.432.19
DOI: 10.17816/JOWD67344-48

АНАЛИЗ ЧАСТОТЫ ВЫЯВЛЕНИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ У ПЛОДОВ ЗА ПОСЛЕДНИЕ 5 ЛЕТ (2013–2017)

© С.В. Нагорнева, В.С. Прохорова, Е.В. Шелаева, А.М. Худовекова

ФГБНУ «Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта», Санкт-Петербург, Россия

Для цитирования: Нагорнева С.В., Прохорова В.С., Шелаева Е.В., Худовекова 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

Поступила в редакцию: 09.04.2018

Принята к печати: 30.05.2018

В статье представлены результаты выявления врожденных пороков развития плодов в ультразвуковом отделении НИИ АГиР им. Д.О. Отта за период 2013–2017 гг., произведен анализ изменения их структуры и сроков обнаружения. Выполнено сопоставление с мировыми данными и описаны выявленные нами пороки развития, которые встречаются крайне редко.

Ключевые слова: беременность; ультразвуковая диагностика; врожденные пороки развития; аномалия развития плода; пренатальный консилиум.

THE PREVALENCE OF CONGENITAL FETAL ANOMALIES FOR THE PAST 5 YEARS (2013–2017)

© S.V. Nagorneva, V.S. Prokhorova, E.V. Shelaeva, A.M. Khudovecova

The Research Institute of Obstetrics, Gynecology and Reproductology named after D.O. Ott, Saint Petersburg, Russia

For citation: Nagorneva SV, Prokhorova VS, Shelaeva EV, Khudovecova AM. The prevalence of congenital fetal anomalies for the past 5 years (2013–2017). *Journal of Obstetrics and Women's Diseases*. 2018;67(3):44-48. doi: 10.17816/JOWD67344-48

Received: 09.04.2018

Accepted: 30.05.2018

This article presents the data on the prevalence of congenital fetal anomalies in our hospital population obtained for the past five years (2013–2017). We analyzed the changes in their structure and the timing of diagnoses for the anomalies. In addition, the comparison of our results with international data was performed and extremely rare anomalies were described.

Keywords: pregnancy; ultrasound; congenital fetal anomalies; rare anomalies.

Врожденные пороки развития (ВПР) являются одними из наиболее часто встречающихся патологий у новорожденных и детей первого года жизни [1, 2]. Врожденные пороки можно определить как структурные или функциональные аномалии, выявляемые при рождении. Все эти особенности развития могут быть обусловлены повреждением механизмов оогенеза, воздействием генетических и внешних факторов в период эмбриогенеза и фетогенеза. По сведениям ВОЗ, а также согласно данным популяционных исследований, проведенных в различных странах, частота встречаемости

врожденных пороков развития составляет в среднем от 3 до 6 %, причем это приводит к летальности в 30–40 % случаев, а также служит основной причиной детской смертности (до 25 %) и инвалидности (до 50 %) [3].

Возможности современной медицины позволяют корректировать многие некурабельные ранее заболевания и продлевают жизнь пациентов с ВПР, таким образом, их общее число во всем мире увеличивается. В то же время отмечается некоторое снижение рождения детей с врожденными пороками развития в связи с широким внедрением в медицинскую прак-

тику ультразвукового пренатального скринингового обследования на приборах экспертного класса. Медицина быстро развивается, ультразвуковые приборы экспертного класса совершенствуются, и с каждым годом появляется все больше возможностей для раннего выявления тех или иных отклонений в развитии плода [4]. Это дает время и возможность родителям своевременно, уже в ранние сроки (I триместр), принять решение о целесообразности пролонгирования беременности или определить тактику наблюдения за развитием плода, а также алгоритм выполнения дополнительных обследований и консультаций. Таким образом, оптимизация исходов ВПР новорожденных зависит от их своевременного антенатального выявления и грамотного консультирования пары с привлечением акушеров, генетиков и детских хирургов [5, 6].

В настоящее время на международном уровне организована система мониторинга, в рамках которой регистрируются происхождение ВПР и факторы риска их возникновения, разрабатываются медицинские, социальные и экономические пути предупреждения развития ВПР [7].

В ультразвуковом отделении Института акушерства, гинекологии и репродуктологии имени Д.О. Отта ежедневно на протяжении многих лет проводятся ультразвуковые исследования беременных 2-го уровня, включающие в себя ультразвуковые скрининги в соответствии с приказом № 572н от 2012 г. Все исследования выполняются на приборах экспертного класса врачами высокого уровня подготовки. В среднем в год в отделении проводят более 10 000 исследований, из которых скрининговых около 2500. Нами проанализированы результаты обследования беременных скрининговой группы за последние 5 лет (табл. 1). Средняя частота ВПР составила 1,38 % (1,1–1,91 %), что сопоставимо с мировыми данными. По сведениям М.В. Медведева, например, частота ВПР в скрининговой группе составляет 1,2–1,7 % [8].

Преобладающее большинство особенностей развития было выявлено в первой половине беременности (до 80 %), причем 30 % из них — в I триместре (табл. 2). За период с 2013 по 2017 г. наметилась тенденция к увеличению числа пороков развития, обнаруженных в I триместре. За исследуемый период значительно выросла частота выявления в I триместре таких

Таблица 1 / Table 1

Структура и количество выявленных врожденных пороков развития плодов в скрининговой группе за 2013–2017 гг.
Distribution and frequency of congenital fetal anomalies (2013–2017)

Показатели	Годы				
	2013	2014	2015	2016	2017
Количество обследованных беременных	2551	2608	2350	2435	2500
Врожденные пороки развития, всего	37 1,45%	33 1,27%	26 1,1%	28 1,15%	48 1,91%
Пороки сердечно-сосудистой системы	6 16%	4 12%	2 7,5%	3 10,5%	6 12,5%
Пороки центральной нервной системы	7 19 %	11 33 %	7 27 %	2 7 %	14 29 %
Пороки мочеполовой системы	10 27 %	2 6 %	5 19 %	4 14 %	4 8 %
Пороки желудочно-кишечного тракта	1 2,5 %	—	2 7,5 %	—	3 6 %
Скелетные дисплазии	5 13,5 %	2 6 %	4 15 %	6 21 %	6 12,5 %
Образования брюшной полости	—	—	4 15 %	8 28 %	3 6 %
Другие врожденные пороки развития	4 11 %	11 33 %	1 4 %	5 16,5%	8 16 %
Множественные пороки развития	4 11 %	3 9 %	2 7,5 %	1 3,5 %	4 8 %

Таблица 2 / Table 2

Распределение выявленных врожденных пороков развития по триместрам беременности, в которые они были обнаружены (2013–2017)

Trimester distribution of congenital fetal anomalies (2013–2017)

Время установления диагноза	Годы				
	2013	2014	2015	2016	2017
В I триместре	5 13,5 %	9 27 %	7 27 %	5 8 %	11 23 %
Во II триместре	24 65 %	19 57 %	14 54 %	10 35,5 %	18 37,5 %
В III триместре	8 21,5 %	5 15 %	5 9 %	13 46 %	19 39,5 %

пороков, как хейлогнатопалатосхизис, полидактилии, редукционные пороки конечностей (рис. 1, 2). По нашему мнению, значительно увеличить процент диагностики пороков развития возможно при более раннем обращении (I триместр) в учреждения экспертного уровня.

В настоящее время большинство пороков развития выявляют при втором скрининговом обследовании (около 50 %), то есть в сроки 18–21 неделя беременности. Достаточно часто на этом сроке обнаруживают пороки развития сердечно-сосудистой, центральной нервной и мочевыделительной системы.

Среди особенностей развития, впервые выявленных у плодов в III триместре беременности, преобладали особенности развития с поздним проявлением, такие как образования брюшной полости (кисты яичников, кисты паренхиматозных органов и брыжейки).

Среди всех выявленных особенностей развития плодов, стабильно высокой остается частота нарушения развития ЦНС (до 30 %) и скелетных дисплазий (до 15 %). Частота множественных нарушений развития плода сохраняется неизменной (до 10 %), при этом их абсолютное большинство связано с сочетанными хромосомными аномалиями.

Среди плодов с особенностями развития почти в 3 раза возросло количество плодов из двоен, в 2017 г. их количество составило 16 % от общего числа. Это еще раз подтверждает, что многоплодные беременности являются беременностями высокого риска. По-прежнему мы диагностируем пороки развития, встречающиеся крайне редко, такие как синдром каудальной регрессии, Пентада Кантрелла, пробози́зис, фиброэластоз, рабдомиомы. К сожалению, пациенты нередко обращаются к нам только в III триместре беременности, что приводит



Рис. 1. Хейлогнатопалатосхизис, 20 недель беременности

Fig. 1. Hilionatopalatoschisis, 20 weeks of gestation



Рис. 2. Редукция правой кисти плода, 17 недель беременности

Fig. 2. Reduction anomaly of fetus right hand, 17 weeks of gestation



Рис. 3. Омфалоцеле плода, 20 недель беременности

Fig. 3. Omphalocele, 20 weeks of gestation



Рис. 4. Дакриоцеле, 31 неделя беременности

Fig. 4. Dacriocoele, 31 weeks of gestation

к позднему выявлению тяжелых пороков развития, несовместимых с жизнью, которые могли быть обнаружены уже в I триместре беременности. Например, анэнцефалии, торакопаги и многие другие.

Большинство особенностей развития, установленных пренатально, были подтверждены после рождения. Многие дети (более 60 %) успешно прооперированы после рождения и наблюдаются у профильных специалистов. Нам известны исходы оперативного лечения и наблюдения новорожденных с выявленными внутриутробно *spina bifida occulta*, гастрошизисом, омфалоцеле, атрезией ануса, атрезией пищевода, некоторыми сложными пороками сердца (рис. 3, 4). Все пациентки с выявленными пороками развития у их плодов были направлены к генетикам, некоторым из них было выполнено пренатальное кариотипирование. В случае неблагоприятного прогноза после заключения пренатального консилиума некоторые беременности были прерваны по желанию пациенток.

Подводя итоги, следует сказать, что наши данные по выявлению врожденных пороков развития у плодов сопоставимы с мировыми данными. Основным способом оптимизации своевременного обнаружения пороков развития является раннее обращение пациенток в учреждения экспертного уровня. Также нам представляется крайне необходимым совершенствование системы пренатального консультирования пациенток, при выявлении у их плодов аномалий развития. Поскольку наличие аномалий развития в 5–10 раз увеличивает вероятность хромосомных нарушений,

во всех случаях показана консультация генетика для решения вопроса о целесообразности пренатального кариотипирования. Однако необходимо помнить, что даже при нормальном кариотипе не исключено наличие микрохромосомных перестроек, частота которых при аномалии развития плода возрастает в 2–3 раза. Кроме этого, целесообразно проводить пренатальное консультирование пациенток специалистами узкого профиля (детскими хирургами, ортопедами, кардиологами) для прогнозирования исходов, определения адекватных сроков родоразрешения и составления плана ведения новорожденного. Организация системы обратной связи с такими пациентками после родов позволит осуществлять более полноценный анализ исходов.

Литература

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Кашеева Т.К., Ивашенко Т.Э. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы. — 2-е изд. — СПб.: Эко-Вектор, 2017. — 471 с. [Baranov VS, Kuznecova TV, Kashheeva TK, Ivashenko TJe Prenatal'naja diagnostika nasledstvennyh boleznej. Sostojanie i perspektivy. 2nd ed. Saint Petersburg: Eco-Vector LLC; 2017. (In Russ.)]
2. Неонатология. Национальное руководство / Под ред. Н.Н. Володина. — М.: Академия, 2008. — 848 с. [Neonatologija. Nacional'noe rukovodstvo. Ed by N.N. Volodin. Moscow: Akademija; 2008. (In Russ.)]
3. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Под ред. Э.К. Айламазяна, В.С. Баранова. — М.: Триада-Х, 2007. [Prenatal'naja diagnostika nasledstvennyh i vrozhdennyh boleznej. Ed by Je.K. Ajlamazjan, V.S. Baranov. Moscow: Triada-H; 2007. (In Russ.)]

4. Немилова Т.К., Воронин Д.В., Михайлов А.В., и др. Антенатальная диагностика и тактика при пороках плода и новорожденного: методическое пособие. — СПб., 2002. [Nemilova TK, Voronin DV, Mihajlov AV, et al. Antenatal'naja diagnostika i taktika pri porokah ploda i novorozhdenного: metodicheskoe posobie. Saint Petersburg; 2002. (In Russ.)]
5. Долецкий С.Я., Гаврюшов В.В., Акопян В.Г. Хирургия новорожденных: руководство для врачей. — М.: Медицина, 1988. — 540 с. [Doleckij SJa, Gavrjushov VV, Akorjan VG. Hirurgija novorozhdenных: rukovodstvo dlja vrachej. Moscow: Medicina; 1988. (In Russ.)]
6. Пренатальная эхография / Под ред. М.В. Медведева. — М.: Реальное Время, 2005. — 560 с. [Prenatal'naja jehografija. Ed by M.V. Medvedev. Moscow: Real'noe Vremja; 2005. (In Russ.)]
7. Альбицкий В.Ю., Юсупова А.Н., Шарапова Е.И., Волков И.М. Репродуктивное здоровье и поведение женщин России. — Казань, 2001. — 240 с. [Al'bickij VJu, Jusupova AN, Sharapova EI, Volkov IM. Reproductivnoe zdorov'e i povedenie zhenshin Rossii. Kazan'; 2001. (In Russ.)]
8. Основы перинатологии / Под ред. Н.П. Шабалова, Ю.В. Цвелева. — М.: Медпресс-информ, 2002. [Osnovy perinatologii. Ed by N.P. Shabalov, Ju.V. Cvelev. Moscow: Medpress-inform; 2002. (In Russ.)]
9. Петриковский Б.М., Медведев М.В., Юдина Е.В. Врожденные пороки развития: пренатальная диагностика и тактика. — М.: РАВУЗДПГ, 1999. [Petrikovskij BM, Medvedev MV, Judina EV. Vrozhdenные poroki razvitija: prenatal'naja diagnostika i taktika. Moscow: RAVUZDPG; 1999. (In Russ.)]
10. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. — М.: Триада-Х, 2004. [Barashnev JuI, Baharev VA, Novikov PV. Diagnostika i lechenie vrozhdenных i nasledstvenных заболеваний u detej. Moscow: Triada-H; 2004. (In Russ.)]

▪ **Адреса авторов для переписки** (*Information about the authors*)

Станислава Владимировна Нагорнева — канд. мед. наук, врач ультразвуковой диагностики. ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», Санкт-Петербург, Россия. **E-mail:** stanislava_n@bk.ru.

Виктория Сергеевна Прохорова — канд. мед. наук, заведующая отделением ультразвуковой диагностики. ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», Санкт-Петербург, Россия. **E-mail:** viprokhorova@yandex.ru.

Елизавета Валерьевна Шелаева — канд. мед. наук, старший научный сотрудник отделения ультразвуковой диагностики. ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», Санкт-Петербург, Россия. **E-mail:** eshelaeva@yandex.ru.

Александра Михайловна Худовекова — аспирант. ФГБНУ «НИИ АГиР им. Д.О. Отта», Санкт-Петербург, Россия. **E-mail:** alexandra-ruskhud@yandex.ru

Stanislava V. Nagorneva — MD, PhD, Physician of Ultrasound Department. The Research Institute of Obstetrics, Gynecology and Reproductology named after D.O. Ott, Saint Petersburg, Russia. **E-mail:** stanislava_n@bk.ru.

Victoria S. Prokhorova — MD, PhD, the Head of Ultrasound Department. The Research Institute of Obstetrics, Gynecology and Reproductology named after D.O. Ott, Saint Petersburg, Russia. **E-mail:** viprokhorova@yandex.ru.

Elizaveta V. Shelaeva — MD, PhD, Senior Researcher. The Ultrasound Departmen. The Research Institute of Obstetrics, Gynecology and Reproductology named after D.O. Ott, Saint Petersburg, Russia. **E-mail:** eshelaeva@yandex.ru.

Alexandra M. Khudovecova — MD, Post-Graduate Studen. The Research Institute of Obstetrics, Gynecology and Reproductology named after D.O. Ott, Saint Petersburg, Russia. **E-mail:** alexandra-ruskhud@yandex.ru.