

ISSN 2225-6016

# ВЕСТНИК

*Смоленской государственной  
медицинской академии*

*Том 16, №2*

2017



УДК 616-53.2-007(470.332)

## **ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ: АКТУАЛЬНОСТЬ И ЭПИДЕМИОЛОГИЯ В СМОЛЕНСКОЙ ОБЛАСТИ**

© Каландия М.Р.<sup>1</sup>, Кузьмина Т.А.<sup>1</sup>, Стунжас О.С.<sup>2</sup>, Лукина Н.В.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Смоленский государственный медицинский университет, Россия, 214019, Смоленск, ул. Крупской, 28

<sup>2</sup>Департамент Смоленской области по здравоохранению, Россия, 214018, Смоленск, ул. Ленина, 1

<sup>3</sup>ОГБУЗ «Перинатальный центр», Россия, 214019, Смоленск, ул. Кирова, 47

*Резюме:* целью исследования явился анализ частоты и структуры выявленных врожденных пороков развития за 2014-2016 гг. в Смоленской области. Изучена официальная база мониторинга врожденных пороков развития и медицинские амбулаторные карты беременных женщин, наблюдавшихся в медико-генетической консультации. Установлено, что врожденные пороки развития в Смоленской области встречаются с частотой 13,8 на 1 000 среди живорожденных детей. Основным методом пренатальной диагностики данной патологии является ультразвуковое обследование. Пренатально было диагностировано 414 порока (58%), а 298 врожденных пороков развития (42%) были выявлены лишь после рождения. На первых 2-х скрининговых обследованиях было выявлено 72% случая всех диагностированных пренатально пороков развития плода. Нередко пороки регистрировались множественные (12%). В структуре врожденных пороков развития в Смоленской области на первом месте стоят пороки развития сердечно-сосудистой системы (22%), второе место занимают пороки моче-половой системы (17%) и на третьем месте пороки ЦНС (15%). Мертворождаемость как исход беременности при выявленном пороке развития отмечалась в 2% всех случаев, в 58% всех случаев зарегистрировано рождение живого ребенка (419 детей). В структуре младенческой смертности врожденные anomalies занимают второе место. Заключение: необходимо продолжить на региональном уровне медико-организационные мероприятия, направленные на раннюю диагностику врожденных anomalies развития с целью своевременного составления прогноза для жизни и здоровья матери и плода.

*Ключевые слова:* врожденные пороки развития, пренатальная диагностика, младенческая смертность

## **CONGENITAL MALFORMATIONS: RELEVANCE AND EPIDEMIOLOGY IN THE SMOLENSK REGION**

Kalandia M.R.<sup>1</sup>, Kuzmina T.A.<sup>1</sup>, Stanzas O.S.<sup>2</sup>, Lukina N.V.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Smolensk state medical University, Russia, 214019, Smolensk, Krupskaya St., 28

<sup>2</sup>The Department of Health of Smolensk Region, Russia, 214018, Smolensk, Lenin St., 1

<sup>3</sup>Perinatal Center, 214019, Smolensk, Kirov St., 47

*Summary:* the aim of this study was to analyze the frequency and structure of identified congenital malformations in 2014-2016 in the Smolensk region. The official base of monitoring of congenital malformations and the medical case histories of pregnant women seen in the medical-genetic consultation were studied. It was found out that congenital malformations in the Smolensk region occur with a frequency of 13.8 per 1000 live births among children. The main method of prenatal diagnosis of this pathology is ultrasound examination. Prenatal diagnosis revealed 414 lesions (58%), and 298 congenital malformations (42%) were diagnosed only after birth. 72% of all prenatal diagnosed malformations of the fetus were diagnosed during the first two screening tests. Multiple malformations were often recorded (12%). In the structure of congenital malformations in the Smolensk region in the first place are malformations of the cardiovascular system (22%), while the second place is occupied by the vices of the urine-genital system (17%) and in third place there are the defects of the CNS (15%). Stillbirths as an outcome of pregnancy in cases of malformations were observed in 2% of all cases, and 58% of all cases was a live birth (419 children). In the structure of infant mortality, congenital malformations take the second place. In conclusion it can be said that it is necessary to continue medical and organizational activities aimed at early diagnosis of congenital anomalies with the aim of making a prognosis for life and health of the mother and fetus at the regional level.

*Key words:* congenital malformations, prenatal diagnosis, infant mortality

## Введение

Врожденные пороки развития в Смоленской области, как и во всем мире, на сегодняшний день представляют собой актуальную проблему современной медицины, учитывая их частоту, высокий процент летальности, а также психоэмоциональную нагрузку на семью и общество в целом, в котором рождаются такие дети. По данным Н.Н. Володина (2007), удельный вес врожденной и наследственной патологии в структуре заболеваемости и смертности новорожденных и детей раннего возраста в конце XX - начале XXI в. неуклонно растет: 3-5% живорожденных появляются на свет с врожденными пороками развития, 20-30% новорожденных умирает вследствие генетических заболеваний, 30-50% детской смертности постнеонатального периода обусловлено врожденными пороками развития.

Наиболее распространенными причинами пороков развития являются хромосомные аномалии, сахарный диабет у матери, дефицит витаминов и микроэлементов во время беременности, воздействие тератогенов, инфекции в ранние сроки беременности, врожденные дефекты метаболизма, наследование моногенных дефектов, сочетание факторов, нарушение развития вследствие деформаций, прерывание процессов развития (так называемые дизруптивные пороки) [7]. Аномалии развития у ребенка в большинстве случаев требует дифференциального диагноза между врожденной и наследственной патологией, определения возможной этиологии порока и прогноза как для ребенка, так и для будущего потомства. Эти задачи являются предметом медико-генетического консультирования и лабораторного генетического обследования детей [4].

В нашей стране наиболее часто встречаются врожденные пороки сердца (ВПС), которые в 2014 г. в структуре ВПР составили 44,4% [2]. В США самый распространенный порок развития – дефекты нервной трубки. Наиболее часто встречаются такие тяжелые пороки развития как анэнцефалия и позвоночная расщелина [7]. Врожденные пороки развития (ВПР) являются одной из основных причин гибели детей на первом году жизни, занимая 2-е место в структуре младенческой смертности [8].

Целью исследования явился анализ частоты и структуры выявленных врожденных пороков развития за 2014-2016 гг. в Смоленской области.

## Методика

Проанализированы частота и структура врожденных пороков развития в Смоленской области на основании официальных статистических данных за 2014-2016 гг. формы №32 Федеральной службы государственной статистики «Сведения о медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам» родовспомогательных учреждений Смоленской области и формы А-05 Росстата, относящихся к мертворождению и ранней неонатальной смертности и мониторинга врожденных пороков развития на базе медико-генетической консультации (МГК). Также была изучена первичная медицинская документация (карты беременных, истории родов, истории развития новорожденных) в медико-генетической консультации и родовспомогательных учреждениях Смоленской области.

## Результаты исследования и их обсуждение

В Смоленской области за три года (2014-2016 гг.) было выявлено 712 пороков. В последние годы наблюдается тенденция к росту выявленных пороков: в 2014 г. они составили 2% от числа всех новорожденных детей, в 2015 г. – 2,3%, а в 2016 г. – 2,8%. Врожденные пороки развития в Смоленской области встречаются с частотой 13,8 на 1000 среди живорожденных детей.

Пренатально было диагностировано 414 (58%) пороков, а 298 (42%) врожденных пороков развития были выявлены после рождения ребенка.

Пренатальная диагностика первых двух скрининговых обследований (11-13 нед. и 18-21 нед.) выявила 72% всех диагностированных пренатально пороков, еще 22% было диагностировано на третьем скрининговом обследовании, и 6% врожденных пороков было выявлено перед родами. До 35 недели беременности не были диагностированы такие пороки как гидронефроз, мегауретер, агенезия почки, киста печени, дисплазия трикуспидального клапана, мультикистозная дисплазия, дакриоцистоцеле, гидрометрокольпос, гипоплазия легочного ствола, агенезия мозолистого тела, гидроцефалия.

Среди недиагностированных пренатально пороков на первом месте стоят такие врожденные пороки развития сердца как дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП) – 26% и дефект межпредсердной перегородки (ДМПП) – 11%, на втором месте – гипоспадия (9,7%), на третьем

месте – расщелина верхней губы и/или твердого и мягкого неба (6,8%). Также довольно часто постнатально диагностируют синдактилию и полидактилию. Хотелось бы отметить, что такие тяжелые пороки развития как омфалоцеле, диафрагмальная грыжа, тетрада Фалло, атрезия пищевода, агенезия почки, гидронефроз почек, гидроцефалия, экстрофия мочевого пузыря очень редко диагностируют впервые постнатально.

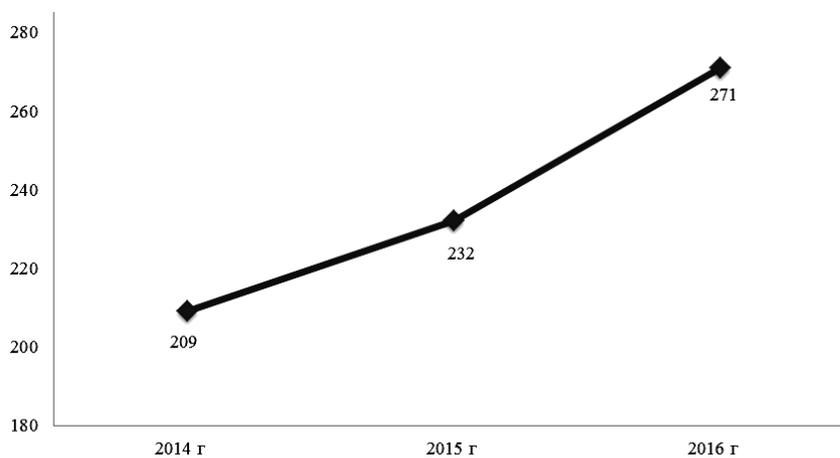


Рис. 1. Динамика выявленных пороков у новорожденных Смоленской области

Исходом больше половины беременностей с диагностированными пренатально пороками развития был медицинский аборт, в 40% случаев дети родились живыми. Мертвыми родились дети со следующими пороками: общий артериальный ствол, гидроцефалия, spina bifida, атрезия уретры, двойное отхождение магистральных сосудов от правого желудочка, голопорэнцефалия. Всего мертворожденных с пороками развития за 3 года зарегистрировано 14, что составило 2 % от всех выявленных пороков. Среди живорожденных детей недоношенными родилось 55, что составляет 13%. Следует отметить, что 60% пороков, с которыми родились дети, были диагностированы после 25 недели беременности (среди них гидронефроз, мегауретер, агенезия почки, киста печени и др.). Последний факт связан как с несовершенством ультразвукового исследования, так и с поздним обращением беременных женщин за специализированной помощью. Кроме того, несмотря на диагностику в ранние сроки беременности (до 19 нед.) родились живыми дети со следующими пороками: расщелина верхней губы и неба, общий артериальный ствол, ДМЖП, ДМПП, редукция пальцев стопы или кисти, агенезия одной почки, полидактилия, омфалоцеле, гастрошизис, мультикистозная дисплазия почки, агенезия мозолистого тела, гидроцефалия.

Согласно приказа Минздравсоцразвития РФ №736 от 03.12.2007 г. показанием для искусственного прерывания беременности являются врожденные синдромы и аномалии плода с неблагоприятным прогнозом для жизни плода, установленные методами пренатальной диагностики. Вопрос о прерывании беременности и неблагоприятном прогнозе для жизни плода должен решаться индивидуально перинатальным консилиумом независимо от срока [6].

В целях повышения эффективности дородовой диагностики наследственных и врожденных заболеваний, предупреждения рождения детей с летальными и тяжелыми, не поддающимися лечению, формами наследственных и врожденных болезней в Смоленской области был издан приказ «О порядке мероприятий по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития ребенка в Смоленской области». Согласно этому приказу пренатальный консилиум включает врача-генетика, врача ультразвуковой диагностики, врача акушера-гинеколога, при необходимости приглашаются профильные специалисты (неонатолог, детский кардиолог, детский хирург, детский уролог-андролог и др.). При проведении консилиума беременная женщина и члены ее семьи информируются в доступной форме о характере и тяжести врожденных изменений у плода, прогнозе для жизни и здоровья будущего ребенка, о возможном объеме и длительности лечения ребенка после рождения, о возможной степени утраты физических и психических параметров здоровья (инвалидизация), о тактике дальнейшего ведения беременности. При наличии показаний даются рекомендации по поводу прерывания беременности. По результатам консилиума оформляется добровольное информированное согласие женщины на продолжение или прерывание беременности по медицинским показаниям.

В случае принятия женщиной решения о прерывании беременности, операция проводится в акушерско-гинекологических стационарах в установленном порядке. Супружеской паре рекомендовали повторное генетическое консультирование, при котором выполняются

необходимые дополнительные обследования и даются рекомендации по планированию последующей беременности. Проведение верификации диагноза после прерывания беременности по медицинским показаниям зависит от сроков прерывания беременности и доступности плодного материала для исследования. При проведении прерывания беременности в I триместре при имеющейся возможности применяются методы генетической диагностики, которые используются в ходе пренатального обследования беременной женщины.

В случаях искусственного прерывания беременности во II-III триместрах при летальных и некорректируемых врожденных пороках развития и хромосомных болезнях, независимо от массы тела плодов и срока беременности проводится квалифицированное патологоанатомическое исследование плодов по принятой методике. Копия протокола патологоанатомического исследования плода передается в медико-генетическую консультацию, а также в женскую консультацию или другое родовспомогательное учреждение, осуществляющее наблюдение за беременной женщиной.

Оценка эффективности мероприятий, направленных на проведение пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка в учреждениях здравоохранения на территории Смоленской области, осуществляется на основании мониторинга врожденных пороков развития. Мониторинг проводится в МГК (медико-генетическую консультацию) ОГБУЗ «Перинатальный центр» по данным извещений на ребенка (плода) с врожденными пороками развития, которые подаются в МГК ежемесячно из учреждений здравоохранения области, где выявлены аномалии развития ребенка [5].

В структуре врожденных пороков развития в Смоленской области на первом месте стоят пороки развития сердечно-сосудистой системы (25%), второе место занимают пороки моче-половой системы (20%) и на третьем месте пороки центральной нервной системы (16%).

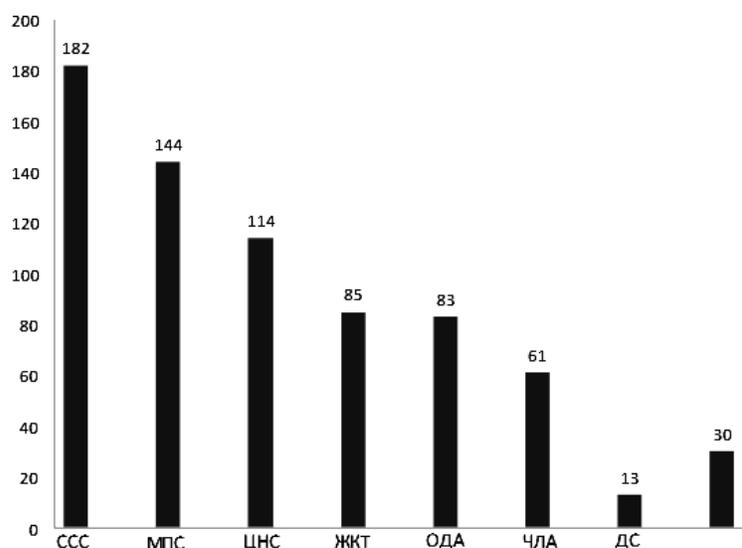


Рис. 2. Структура врожденных пороков развития по Смоленской области. ССС – сердечно-сосудистая система, МПС – моче-половая система, ЦНС-центральная нервная система, ЖКТ – желудочно-кишечный тракт, ОДА – опорно-двигательный аппарат, ЧЛА – челюстно-лицевая аномалия, ДС – дыхательная система

Наиболее часто встречаются такие врожденные пороки развития как ДМЖП (11%), ДМПП (5,7%), гидронефротическая трансформация почек (5,6%), гидроцефалия (4,5%), общий артериальный ствол (3,6%), агенезия почки (3,5%), spina bifida (2,2%), мультикистозная дисплазия почки (2,1%), анэнцефалия (1,5%). Нередко диагностируют гастрошизис, омфалоцеле, расщелину верхней губы и неба, аномальные установки стоп, кистей, пальцев. Множественные пороки развития были диагностированы в 51 случае всех выявленных пренатально пороков, что составило 12%.

По данным собственных исследований, смертность от врожденных пороков развития занимает второе место в структуре младенческой смертности по Смоленской области и составляет 25,4% (рис. 3) [1].

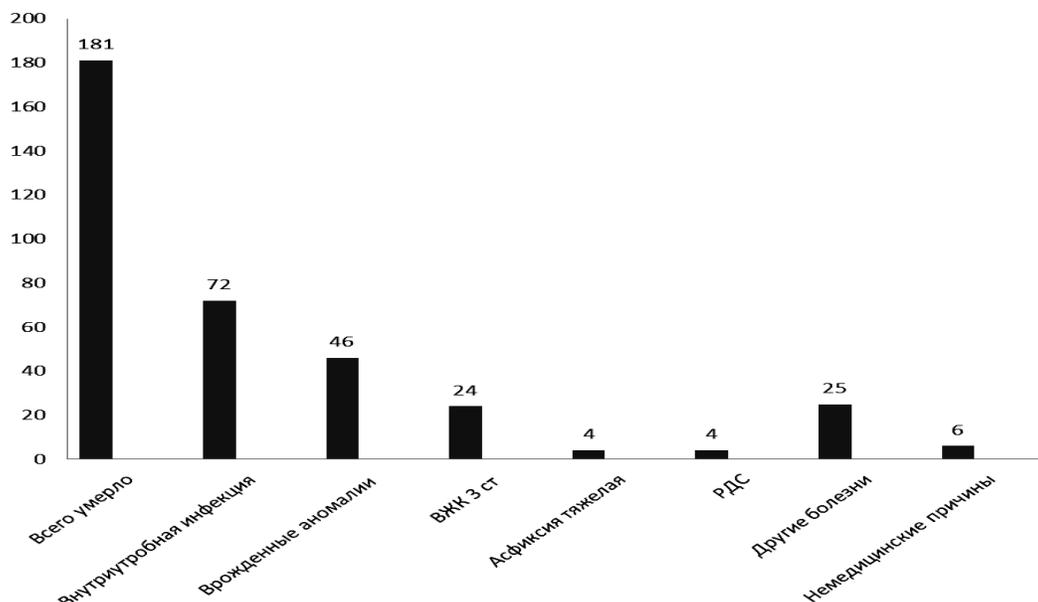


Рис. 3. Структура младенческой смертности в Смоленской области за 2014-2016 гг. ВЖК – желудочное кровоизлияние, РДС – респираторный дистресс-синдром новорожденных

Стоит отметить, что 86% детей с врожденными пороками развития умерли в неонатальном периоде, из них 45% в раннем и 41% в позднем (рис. 4).

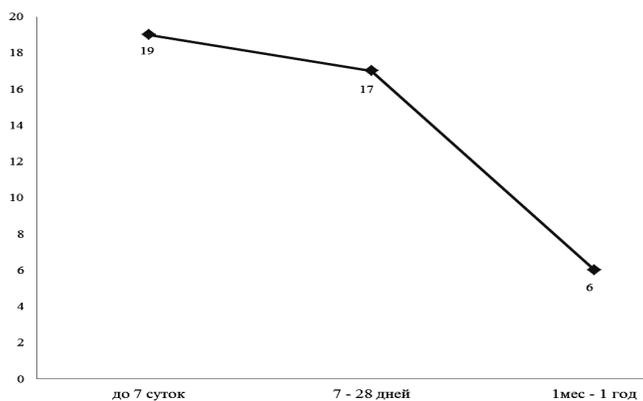


Рис. 4. Возраст умерших детей с врожденными пороками развития

Большинство врожденных пороков развития, явившихся причиной смерти на первом году жизни, не были диагностированы пренатально (77%).

Наиболее часто у умерших на первом году жизни детей были диагностированы множественные пороки развития, что коррелирует с данными Росстата. В Российской Федерации среди наблюдений ранней неонатальной смертности чаще всего фигурировали пороки из группы «Другие виды врожденных аномалий», включающие в себя множественные пороки развития [9]. Также среди причин смерти у детей первого года жизни встречались такие пороки как диафрагмальная грыжа, гипоплазия легких, общий артериальный ствол, буллезный эпидермолиз, атрезия пищевода.

## Заключение

Таким образом, несмотря на развитие современных медицинских технологий пренатальной диагностики аномалий развития плода проблема врожденных пороков развития у живорожденных детей по Смоленской области остается достаточно актуальной. Это создает предпосылки для

решения вопроса об усовершенствовании методов пренатальной диагностики врожденных аномалий развития на ранних сроках беременности с дальнейшим грамотным консультированием семьи.

### Литература (References)

1. Алимова И.Л., Каландия М.Р., Стунжас О.С., Горбатюк И.Б. Анализ динамики рождаемости, преждевременных родов и перинатальных исходов за 2012-2015 гг. в Смоленской области // Вестник Смоленской государственной медицинской академии. – 2016. – Т.15, №4. – С. 51-57. [Alimova I.L., Kalandiya M.R., Stunzhas O.S., Gorbatyuk I.B. *Vestnik Smolenskoy gosudarstvennoy meditsinskoy akademii*. Bulletin of the Smolensk state medical Academy. – 2016. – V.15, N4. – P. 51-57. (in Russian)]
2. Бокерия Е.Л., Николаева Т.Н., Спивак Е.М. и др. Скрининговые технологии выявления врожденных пороков сердца у новорожденных // Неонатология: новости, мнения, обучение. – 2016. – №2. – С. 40-49. [Bokeriya E.L., Nikolaeva T.N., Spivak E.M. i dr. *Neonatologiya: novosti, mneniya, obuchenie*. Neonatology: news, opinions, training. – 2016. – N2. – P. 40-49. (in Russian)]
3. Володин Н.Н. Национальное руководство по неонатологии. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007. – С. 749. [Volodin N.N. *Natsionalnoe rukovodstvo po neonatologii*. National leadership in neonatology. – Moscow: GEOTAR-Media, 2007. – P. 749. (in Russian)]
4. Дегтярев Д.Н., Воеводин С.М., Зарецкая Н.В. и др. Медико-генетическое консультирование детей в Федеральном перинатальном центре: обмен опытом // Неонатология: новости, мнения, обучение. – 2013 – №2. – С. 53-58. [Degtyarev D.N., Voevodin S.M., Zaretskaya N.V. i dr. *Neonatologiya: novosti, mneniya, obuchenie*. Neonatology: news, opinions, training. – 2013 – N2. – P. 53-58. (in Russian)]
5. Приказ департамента здравоохранения по Смоленской области от 21.09.2016 №1341 «О порядке мероприятий по пренатальной (дородовой) диагностике нарушений развития ребенка в Смоленской области». [Prikaz departamenta zdravoohraneniya po Smolenskoy oblasti ot 21.09.2016 №1341 «O poryadke meropriyatiy po prenatalnoy (dorodovoy) diagnostike narusheniy razvitiya rebenka v Smolenskoy oblasti». The order of the Department of health of the Smolensk region from 21.09.2016 N1341 "About the order of events in the prenatal (prenatal) diagnosis of disorders of child development in Smolensk region". (in Russian)]
6. Приказ Минздрава России от 03.12.2007 №736 «Об утверждении перечня медицинских показаний для искусственного прерывания беременности». [Prikaz Minzdravsotsrazvitiya RF ot 03.12.2007 №736 «Ob utverzhdenii perechnya meditsinskih pokazaniy dlya iskusstvennogo preryivaniya beremennosti». The order of the health Ministry of the Russian Federation dated 03.12.2007 N736 "On approval of the list of medical indications for artificial interruption of pregnancy". (in Russian)]
7. Ричард А. Полин, Алан Р. Спитцер Секреты неонатологии и перинатологии. – М-Бином, 2011. – С. 624. [Richard A. Polin, Alan R. *Spittser Sekrety neonatologii i perinatologii*. The Secrets of neonatology and Perinatology. – M-Binom, 2011. – P. 624. (in Russian)]
8. Стародубов В.И., Суханова Л.П. Репродуктивные проблемы демографического развития России. – М.: Менеджер здравоохранения, 2012. – С. 320. [Starodubov V.I., Suhanova L.P. *Reproduktivnyye problemy demograficheskogo razvitiya Rossii*. Reproductive problems of demographic development of Russia. – Moscow: Manager of health, 2012. – P. 320. (in Russian)]
9. Щеголев А.И., Туманова У.Н., Шувалова М.П., Фролова О.Г. Региональные особенности перинатальной смертности от врожденных аномалий в Российской Федерации // Современные проблемы науки и образования. – 2015. – №4. – С. 487. [Schegolev A.I., Tumanova U.N., Shuvalova M.P., Frolova O.G. *Sovremennyye problemy nauki i obrazovaniya*. Modern problems of science and education. – 2015. – N4. – P. 487. (in Russian)]

### Информация об авторах

Каландия Мака Резоевна – кандидат медицинских наук, доцент кафедры госпитальной педиатрии с курсом неонатологии ФДПО ФГБОУ ВО «Смоленский государственный медицинский университет» Минздрава России. E-mail: maka.kalandia@mail.ru

Кузьмина Татьяна Александровна – клинический ординатор кафедры госпитальной педиатрии с курсом неонатологии ФДПО ФГБОУ ВО «Смоленский государственный медицинский университет» Минздрава России. E-mail: kuzmina@mail.ru

Стунжас Ольга Сергеевна – кандидат медицинских наук, начальник отдела организации медицинской помощи детям и службы родовспоможения Департамента Смоленской области по здравоохранению. E-mail: stunzhas@ Rambler.ru

Лукина Наталья Викторовна – кандидат медицинских наук, врач-генетик, заведующая медико-генетической консультацией ОГБУЗ «Перинатальный центр». E-mail: LNV1976@yandex.ru