

УДК 618.29:616.12-073.43(476)

*А.Н. Чуканов, И.В. Тихоненко,  
О.С. Лобачевская*

(г. Минск, Республика Беларусь)

## КОМПЛЕКСНЫЙ ПОДХОД К СОВЕРШЕНСТВОВАНИЮ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЧЕЛОВЕКА

**Ключевые слова:** пренатальная диагностика, врождённый порок развития, наследственные заболевания, ультразвуковая диагностика, скрининг пороков развития.

**Резюме.** Пренатальная диагностика позволяет оценить состояние развития плода внутриутробно. Ведущим методом пренатальной диагностики является ультразвуковой метод. Дородовая сонография позволяет диагностировать большинство врожденных пороков развития, а также сформировать среди беременных группу риска, угрожаемую по рождению детей с хромосомными аномалиями. По этим причинам в настоящее время ультразвуковые исследования являются наиболее доступными и самыми распространенными в клинической практике. На примере организации службы пренатальной диагностики г.Минска (Республика Беларусь) рассматриваются перспективные пути совершенствования работы по выявлению врождённых и наследственных заболеваний человека с помощью методов ультразвуковой диагностики.

Одними из наиболее значимых показателей, характеризующих работу учреждений родовспоможения, являются показатели перинатальных потерь. По итогам 2004 года в г. Минске показатель младенческой смертности составил 5,1‰, перинатальной – 5,0‰, а по итогам 2010 года – соответственно 2,9‰ и 4,0‰.

В структуре причин перинатальной и младенческой смертности в г.Минске в течение двух лет последних лет врождённые пороки развития занимают второе место (по 1,07‰) и составляют 21% от фетоинфантильных потерь.

Такая положительная динамика показателей сложилась благодаря усовершенствованию организации пренатального скрининга.

Пренатальная диагностика позволяет оценить состояние развития плода внутриутробно. Основными целями пренатальной диагностики являются:

- выявление причин, которые могут неблагоприятно влиять на течение беременности;
- прогнозирование исхода беременности;
- оценка возможных осложнений родового процесса;
- оценка и прогнозирование проблем, которые могут возникнуть у новорожденного.

Одна из основных проблем дородовой диагностики врожденных и наследственных заболеваний состоит в том, что в большинстве случаев

они возникают по причине новых мутаций в молодых, не отягощенных анамнезом семьях, и обследование только пациенток, отнесенных к группе риска по возрасту и/или анамнезу не позволяет эффективно выявить данную патологию. Таким образом, в основе дородовой диагностики врожденных и наследственных заболеваний должны лежать не селективные, а скрининговые (массовые) исследования.

В г. Минске пренатальная диагностика осуществляется немногим более 20 лет. Объем оказываемой диагностической помощи растет с каждым годом, и к настоящему времени уже более 97% беременных женщин проходит через пренатальный скрининг.

С 1991 по 1998 годы 120 тысячам беременных г. Минска проведено биохимическое исследование крови во втором триместре с целью выявления хромосомных болезней. Эффективность этого исследования составила 65%, что сравнимо с лучшими мировыми показателями.

С 1996 г. в г. Минске организован ультразвуковой скрининг первого триместра (исследование плода в сроке беременности 11-14 недель). Пробная программа комбинированного скрининга для выявления хромосомных аномалий (ультразвуковое исследование плюс биохимическое исследование крови) в первом триместре оказалась очень эффективной [1,2]. Было

выявлено 17 случаев синдрома Дауна из 18, что составляет 94%.

Среди всех современных методов пренатальной диагностики врождённых и наследственных заболеваний ультразвуковой метод занимает особое место. Он выгодно отличается уникальным сочетанием качеств: высокой информативностью, безопасностью и возможностью массового использования. Дородовая сонография позволяет диагностировать большинство врожденных пороков развития, а также сформировать среди беременных группу риска, угрожаемую по рождению детей с хромосомными аномалиями. По этим причинам в настоящее время ультразвуковые исследования являются наиболее доступными и самыми распространенными в клинической практике.

Эффективность сонографии зависит от многих факторов: от квалификации врачей, класса оборудования и пр. Улучшение работы на этом уровне значительно повысит выявляемость врожденных пороков развития, вносящих основной вклад в перинатальную смертность и детскую инвалидность.

До 2001г. ультразвуковые исследования беременной и плода в г.Минске проводились в условиях женских консультаций поликлиник силами врачей ультразвуковой диагностики, для которых УЗИ плода не являлось основным направлением работы. На практике такие исследования осуществлялись врачами акушерами – гинекологами, работающими в кабинете ультразвуковой диагностики на условиях совместительства на 0,1 – 0,25 ставки. Такая модель проведения ультразвуковых исследований беременных не могла считаться адекватной в силу ряда причин, в том числе:

- квалификация врачей-совместителей в области выявления врождённых пороков развития являлась недостаточной из-за относительно небольшого числа проводимых ими исследований;

- класс ультразвуковых сканеров, которыми были оснащены женские консультации, был сравнительно низким; оснащение всех женских консультаций города сканерами высокого и экспертного класса не представлялось возможным как по экономическим причинам, так и по соображениям здравого смысла – удельный вес УЗИ плода среди всех типов ультразвуковых исследований в поликлинике составлял не многим более 2-4%, а для проведения оставшихся 96 – 98% рутинных исследований в поликлинике вполне достаточно возможностей сканеров начального и среднего уровня.

Такое положение дел, безусловно, не являлось удовлетворительным. С 2005 г. с целью повышения качества пренатального ультразвукового скрининга в г.Минске проведение УЗИ плода в женских консультациях поликлиник было полностью прекращено. Вместо этого были организованы межрайонные кабинеты пренатальной ультразвуковой диагностики (МКПУД), что позволило унифицировать работу и усилить контроль за выявляемостью врожденных пороков развития [3,4].

Сущность такой реорганизации заключалась в сосредоточении людских и материальных ресурсов:

- в штатном расписании МКПУД предусматривалось 2 ставки врачей ультразвуковой диагностики, в должностные обязанности которых входило исключительно проведение УЗИ у беременных женщин и более ничего;
- МКПУД оснащался ультразвуковым сканером высокого или экспертного класса.

Всего было образовано семь межрайонных кабинетов пренатальной ультразвуковой диагностики, преимущественно по одному МКПУД на один административный район города. Это позволило, не ухудшая доступность специализированной диагностической помощи для беременных, провести техническое перевооружение службы пренатального ультразвукового скрининга с большей экономической эффективностью.

Данная реформа явилась частью комплекса мероприятий разработанной нами «Городской программы пренатальной диагностики и профилактики наследственных и врождённых заболеваний у детей» [2,3,4]. Эта программа предусматривала, помимо образования МКПУД, еще и постоянное повышение квалификации врачей, работающих в данной структуре посредством организации для них постоянно действующего семинара, заседания которого проходили ежеквартально. На семинарах рассматривались наиболее актуальные вопросы пренатального ультразвука, происходил обмен практическим опытом между врачами всех МКПУД города.

Наш опыт реализации данной системы организации ультразвукового скрининга в г. Минске убедительно доказывает правильность выработанного комплексного подхода. Результаты реформирования не заставили себя долго ждать: за период 2005-2007 г.г. выявляемость врождённых пороков развития плода выросла в 3,9 раза для общей группы пороков, а в группе врожденных пороков сердца выявляемость выросла в 5,8 раза! Следующим шагом опти-

мизации организационной структуры явилось преобразование семи существующих МКПУД в два Межрайонных центра пренатальной диагностики [4]. Это позволило усилить кадровый потенциал и адекватнее использовать имеющуюся материально-техническую базу обоих центров. Одному из центров приданы функции ведущего городского центра, специалистами которого осуществляется разработка и практическая адаптация новых методов и методик выявления врождённых пороков развития у плода, а также подготовка врачей-специалистов на рабочем месте. С учетом специфики своей работы (совершенствование материальных и людских ресурсов) данный центр получил наименование «ресурсный центр».

Значительный вклад в повышение качества диагностики врождённых пороков вносит совершенствование методики проводимых ультразвуковых исследований и стандартизация протокола исследования. В настоящий момент в г.Минске, как и во всей Республике Беларусь, ультразвуковые исследования при беременности проводятся по единому для всех учреждений здравоохранения разработанному нами стандартизованному протоколу (Приложение 1) [5]. Применение такой унификации позволяет, с одной стороны, установить минимальный стандарт качества диагностического обследования беременной, обязательный для любых учреждений, где выполняется УЗИ беременной, а с другой стороны, он позволяет проводить адекватный сравнительный анализ показателей работы вышеуказанных учреждений.

Важным этапом комплексной программы совершенствования пренатальной диагностики явилась также модернизация базовой подготовки врачей ультразвуковой диагностики, что выразилось в создании курса пренатальной диагностики на базе кафедры ультразвуковой диагностики Государственного учреждения образования «Белорусская медицинская академия последипломного образования».

Реализация всех описанных мероприятий позволила решить большинство актуальных проблем своевременной диагностики наследственной патологии плода, значительно снизить показатели заболеваемости, смертности, а также инвалидизации детей.

С учётом того, что задачами пренатальной диагностики является не только выявление различных аномалий у плода, но и мониторинг состояния будущей матери, в центрах пренатальной диагностики г. Минска уделяется значительное внимание оценке критериев состоятельности беременности.

Одним из наиболее частых осложнений беременности (22% – по данным Г.М.Савельевой), является угроза невынашивания беременности. Это осложнение приводит к потере беременности либо рождению незрелого ребенка, потенциально имеющего высокий риск развития заболеваний [6]. Частота осложнения беременности угрозой выкидыша в 2008 г. в Минске составляла 11,8%, угрожающими преждевременными родами – 11,7%.

Эти осложнения приводят к развитию плацентарной недостаточности, которая, в свою очередь, обуславливает до 85% причин перинатальной смертности и мертворождаемости в Беларуси, в сочетании с другими факторами приводя к преждевременным родам. Частота преждевременных родов в Республике Беларусь в 2008г. составила 3,9% [6], а в г. Минске – 4,9% [7,8]. Последствия недоношенности в виде нарушений неврологического, психо-моторного развития таких детей – серьезная социальная проблема.

Учитывая это, в г. Минске в протокол скринингового исследования беременных в 18-21 неделю гестации была введена обязательная оценка длины шейки матки, а также разработаны рекомендации по методике её адекватного измерения и оценки.

При затрудненной визуализации цервикального канала трансабдоминальным датчиком нами рекомендуется проводить исследование трансвагинально со строгим соблюдением стандартов, позволяющих четко визуализировать его структуры (цервикальный канал, наружный и внутренний зев шейки матки, определенные анатомические ориентиры).

При выявлении истмико-цервикальной недостаточности (ИЦН) немедленно информируется участковый акушер-гинеколог с целью определения дальнейшей оптимальной тактики ведения данной беременности.

В течение 2009-2010 гг. таким образом было выявлено 158 случаев бессимптомной ИЦН с длиной шейки матки менее 25 мм.

Применение данной методики исследования именно в скрининговом режиме и разработка принципов преемственности внесло несомненный вклад в снижение показателя перинатальной смертности в г.Минске до 4,0‰ в 2010 году, и это с учетом младенцев, родившихся с массой тела 500-999 г.

Таким образом, как иллюстрирует наш опыт, максимальную отдачу в деле совершенствования работы всей службы родовспоможения можно получить лишь при условии комплексного подхода к решению актуальных проблем.

## Приложение 1

**ПРОТОКОЛ УЛЬТРАЗВУКОВОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ВО II-III ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ**

Ф.И.О. \_\_\_\_\_ Возраст \_\_\_\_\_

Адрес: \_\_\_\_\_

1-й день последней менструации \_\_\_ / \_\_\_ 20 \_\_\_ г.

Параметры	Ультразвуковое исследование во II, III триместрах		
Учреждение здравоохранения			
дата исследования			
№ исследования			
число плодов			
предлежание (головное, тазовое)			
<b>ПРОСТАЯ ФЕТОМЕТРИЯ</b>			
БПР – бипариетальный размер головки, мм			
ОЖ – окружность живота, мм			
ДБ – длина бедренной кости: правой/левой, мм	/	/	/
масса плода, грамм			
<b>РАСШИРЕННАЯ ФЕТОМЕТРИЯ</b>			
ОГ – окружность головки, мм			
ЛЗР – лобно-затылочный размер, мм			
ЦИ – цефалический индекс ( N =71-87% )			
отношение ОГ / ОЖ ( N =114-131% )			
отношение ДБ / ОЖ ( N =22 ± 2% )			
<b>АНАТОМИЯ ПЛОДА ( + означает: нет аномалий)</b>			
голова плода			
задние рога боковых желудочков (правое/левое)			
сосудистые сплетения (правое/левое)			
большая цистерна / мозжечок			
профиль лица, носогубный треугольник глазницы			
оценка носовой кости			
позвоночник			
грудная клетка, легкие, диафрагма			
сердце: 4-х камерный срез			
срез через три сосуда (ВПВ,ЛС,Ао)			
сердечный ритм			
брюшная стенка, брюшная полость			
печень, желчный пузырь			
желудок, кишечник			
мочевой пузырь			
почки правая/левая			
верхние конечности правая/левая	/	/	/
нижние конечности правая/левая	/	/	/
ВПР: выявлен / не выявлен			
<b>ПЛАЦЕНТА. ПУПОВИНА. ОКОЛОПЛОДНЫЕ ВОДЫ</b>			
локализация плаценты (передняя, задняя, дно, справа, слева)			
плацента выше внутреннего зева на ... мм			
толщина плаценты, мм			
сосуды пуповины ( N =2 артерии, 1 вена)			
количество околоплодных вод (норма, много-, маловодие); при патологии – амниотический индекс			
<b>МАТКА, ЯИЧНИКИ: особенности строения</b>			
матка / яичники	/	/	/
шейка матки			

Заключение (Дата, рекомендации, врач): \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_ г.: Беременность \_\_\_ нед. \_\_\_ дней \_\_\_

ДОПЛЕРОМЕТРИЯ			
Учреждение здравоохранения			
дата исследования			
№ исследования			
срок беременности, недель			
артерии пуповины	ИР		
	ПИ		
	СДО		
маточная артерия правая / левая	ИР	/	/
	ПИ	/	/
	СДО	/	/
средняя мозговая артерия плода	ИР		
	ПИ		
	СДО		
аорта плода	ИР		
	ПИ		
	СДО		
венозный проток:			

Заключение (Дата, рекомендации, врач): \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ г.:

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Чуканов, А.Н. Состояние и перспективы организации дородовой ультразвуковой диагностики врожденных и наследственных заболеваний человека в городе Минске / А.Н. Чуканов, В.И. Куришко, А.И. Кушнеров // Управление здравоохранением и обеспечение демографической безопасности Республики Беларусь : материалы Респ. науч.-практ. конф. – Минск, 2007. – С. 208-10.
2. Пренатальная диагностика и профилактика наследственных и врожденных заболеваний у детей : информ.-метод. материалы / С.П. Кондрашова, А.Н. Чуканов; под редакцией С.П. Кондрашовой. – Минск : ДокторДизайн, 2005. – 39 с.
3. Чуканов, А.Н. Пути оптимизации методики пренатального ультразвукового скрининга врожденных пороков сердца / А.Н. Чуканов // Мед. панорама. – 2010. – № 6. – С. 24-30.
4. Чуканов, А.Н. Совершенствование методов ультразвуковой диагностики врожденных пороков у плода / А.Н. Чуканов // Мед. панорама. – 2010. – № 6. – С. 39-43.
5. Ультразвуковое исследование (показания, оборудование, протоколы): инструкция по применению № 076-0708: утв. МЗ РБ 06.05.2008 / ГУО «БелМАПО», РНПЦ «Мать и дитя»; сост. А.Н. Чуканов, А.И. Кушнеров, Е.А. Улезко, – Минск : ГУО «БелМАПО», 2010. – 48 с.
6. Сидельникова В.М. Невынашивание беременности – современный взгляд на проблему // Вестник Российской ассоциации акушер. и гинек. 2007. № 2. – С. 62-64.
7. Лобачевская О.С. Об итогах работы акушерско-гинекологической службы города Минска за 2008 год. Минск, 2009.
8. Барсуков А.Н., Кудина О.Л. Демографические показатели и состояние здоровья населения Республики Беларусь. Минск, 2009.

#### КОМПЛЕКСНИЙ ПІДХІД ДО ВДОСКОНАЛЕННЯ ПРЕНАТАЛЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ ВРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ ЛЮДИНИ

*А.Н. Чуканов, І.В. Тихоненко, О.С. Лобачевская*

**Резюме.** Пренатальна діагностика дозволяє оцінити стан розвитку плоду внутрішньоутробно. Провідним методом пренатальної діагностики є ультразвуковий метод. Допологова сонографія дозволяє діагностувати більшість вроджених вад розвитку, а також сформувати серед вагітних групу ризику, загрозову по народженню дітей з хромосомними аномаліями. З цих причин нині ультразвукові дослідження є найбільш доступними і найпоширенішими в клінічній практиці. На прикладі організації служби пренатальної діагностики м.Мінська (Республіка Білорусь) розглядаються перспективні шляхи вдосконалення роботи по виявленню природжених і спадкових захворювань людини за допомогою методів ультразвукової діагностики.

**Ключові слова:** пренатальна діагностика, вроджена вада розвитку, спадкові захворювання, ультразвукова діагностика, скринінг вад розвитку.

#### THE COMPLEX APPROACH TO PERFECTION PRENATAL DIAGNOSTICS OF CONGENITAL ANOMALIES

*A.N. Chukanov, I.V. Tikhonenko, O.S. Lobachevskaya*

**Summary.** Prenatal diagnostics allows to estimate a condition of development of a fetus intrauterine. A leading method prenatal diagnostics is the ultrasonic method. Antenatal sonography allows to diagnose the majority of congenital developmental anomalies, and also to generate among pregnant women group of the risk threatened on a birth of children with chromosomal anomalies. For these reasons now ultrasonic researches are the most accessible and the most widespread in a clinical practice. On an example of the organization of service prenatal diagnostics of Minsk (Belarus) are considered perspective ways of perfection of work on revealing congenital and hereditary diseases of the human by means of methods of ultrasound diagnostics.

**Key words:** prenatal diagnostics, innate teratosis, inherited diseases, ultrasound diagnostics, screening of teratosis.