

©Н.А. Грузинцева

ПОСТНАТАЛЬНИЙ МОНІТОРИНГ НОВОНАРОДЖЕНИХ З ПРИРОДЖЕНИМИ ВАДАМИ РОЗВИТКУ І ВИСОКИМ РИЗИКОМ СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ*ДУ "Інститут спадкової патології АМН України" м. Львів*

ПОСТНАТАЛЬНИЙ МОНІТОРИНГ НОВОНАРОДЖЕНИХ З ПРИРОДЖЕНИМИ ВАДАМИ РОЗВИТКУ І ВИСОКИМ РИЗИКОМ СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ. Проведено порівняльний аналіз особливостей перебігу раннього неонатального періоду та адаптаційних процесів у дітей від матерів із групи високого ризику природженої і спадкової патології в потомстві та у новонароджених з ПВР "суворого обліку". Встановлено, що порівняно з новонародженими від жінок високого генетичного ризику, діти з ПВР відзначаються найвищим ризиком дезадаптації, що виявляється достовірно вищою частотою порушень стану відразу після народження і наступною захворюваністю.

ПОСТНЕОНАТАЛЬНИЙ МОНІТОРИНГ НОВОРОЖДЁННЫХ С ВРОЖДЁННЫМИ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ И ВИСОКИМ РИСКОМ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ. Проведено сравнительный анализ особенностей протекания раннего неонатального периода и адаптационных процессов у детей от матерей группы высокого риска врождённой и наследственной патологии в потомстве и у новорождённых с ВПР "строгого учёта". Установлено, что в сравнении с новорождёнными от женщин высокого генетического риска, дети с ВПР отличались самой низкой степенью неонатальной адаптации. Это проявилось в достоверно более высокой частоте регистрации новорождённых в тяжёлом и среднетяжёлом состоянии после рождения и в раннем неонатальном периоде, поздне прикладывании к груди.

POSTNATAL MONITORING OF NEWBORNS WITH CONGENITAL MALFORMATIONS AND WITH THE HIGH RISK OF HEREDITARY DISEASE. The thesis is devoted to elaboration of effective approach to management of newborns with congenital malformations and high risk of hereditary pathology. Peculiarities of early clinical course and postnatal transition were compared in infants born to mothers from a high risk group for congenital and hereditary pathology in their offspring's. It was established that in comparison with infants born to women with a high hereditary risk had the highest risk of desadaptation with reliably higher incidence of impaired condition after birth and later morbidity.

Ключові слова: новонароджені, природжені вади розвитку, спадкові захворювання.

Ключевые слова: новорождённые, врождённые пороки развития, наследственные заболевания, пренатальная диагностика.

Key words: newborns, congenital malformations, hereditary disease, prenatal diagnostic.

ВСТУП. В структурі спеціалізованої медичної допомоги дітям особливу роль відіграє рівень організації перинатальної медицини, яка забезпечує пренатальний та неонатальний моніторинг стану здоров'я майбутньої дитини. Від особливостей перебігу неонатального періоду великою мірою залежить ступінь постнатальної адаптації особи та стан її здоров'я наступні роки її життя [1,2,3]. Особливо значення це набуває у випадках вродженої та спадкової патології, які асоціюються з високим ризиком інвалідизації і смертності в дитячому віці. Раннє встановлення діагнозу дозволяє провести ефективну корекцію вродженого дефекту, запобігти летальним наслідкам та інвалідизації дитини, покращити рівень її соціальної адаптації [4,5].

МАТЕРІАЛИ ТА МЕТОДИ. Комплексну оцінку стану новонародженого проводили за загальноприйнятою методикою. Основну групу склали 70 новонароджених дітей з ПВР та ризиком спадкової патології, які народились в пологовому відділенні ЛОКЛ: з них 50 – з "вадами суворого обліку", 20 дітей від матерів з групи високого генетичного ризику, які пройшли інвазивну пренатальну діагностику з визначенням каріотипу плода та рівня АФП в амніотичній рідині та отримали рекомендації пролонгувати вагітність. Контрольну групу склали 50 здорових новонароджених.

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ. Встановлено, що провідними причинами народження дітей з ПВР та хромосомною патологією є пізні звертання вагітних на облік, недостатнє охоп-

лення заходами УЗД скринінгу до 22 тиж. гестації плода, відсутність комплексного аналізу ультразвукових та біохімічних маркерів хромосомної патології у I та II триместрах вагітності. Серед 50 жінок, які народили дітей з ПВР, пологи були ускладнені у 30 (60 %) за рахунок передчасного відходження навколоплідних вод, дефекту посліду тощо. У 5 жінок (10 %) були покази до родорозрішення шляхом кесарського розтину, у 15 (30 %) пологи були фізіологічними. Серед 20 жінок, яким проводилась ІПД, у 3 (15 %) пологи були ускладненими, у 6 (30 %) родорозрішення відбулося шляхом кесарського розтину, у 55 % пологи були фізіологічними. Серед 50 жінок контрольної групи у 44 (88 %) відбулися фізіологічні пологи і лише у 6 (12 %) вони були ускладнені. Визначено гестаційний вік та оцінку за шкалою Апгар на 1 та 5-й хвилині після народження. 50 новонароджених з ПВР (80%) народилися своєчасно у терміні гестації 38–40 тижнів, 6 (12 %) – 36–37 тижнів, 1 (2 %) – 35 тижнів та 3 (6 %) – у терміні гестації 33–34 тижні. Серед 20 новонароджених, матері яких пройшли ІПД з приводу високого ризику природженої та спадкової патології плода, 19 (95 %) народилися своєчасно у терміні гестації 38–40 тижнів і 1 (5 %) – у терміні гестації 37 тижнів. Всі 60 новонароджених контрольної групи народилися своєчасно. Узагальнюючи результати порівняльного аналізу антропометричних показників в основній та контрольній групі новонароджених, слід відзначити достовірно знижені параметри маси тіла, довжини тіла

та обводу грудної клітки у дітей з ПВР та від матерів з групи високого генетичного ризику, яким проводилась ІПД стану плода. При цьому, параметри обводу голови достовірно не відрізнялись в основній та контрольній групах. 95% дітей від матерів з групи високого генетичного ризику народилися своєчасно у терміні гестації 38–40 тижнів, а їх оцінка за Апгар дорівнювала 8/8 або 8/9 балів. При цьому, у 20 % новонароджених з ПВР термін гестації відповідав 33–37 тижням, причому переважна більшість дітей (80 %) отримали оцінку за Апгар нижче 8/8 балів.

Серед 50 новонароджених, у яких діагностовано природжену патологію, 12 (24 %) склали випадки ПВР центральної нервової системи, 12 (24 %) – ПВР кістково-м'язової системи, 8 (16 %) – ПВР статевих органів, 5 (10 %) – ПВР системи кровообігу, 3 (6 %) – МПВР, 3(6 %) – щілина губи та піднебіння. У 7 новонароджених з характерним фенотипом синдрому Дауна (14 %) після каріотипування верифіковано хромосомну патологію: трисомію-21. Групу МПВР сформували не-синдромальні випадки множинних вад розвитку. Переважна більшість новонароджених, які народилися від матерів, що пройшли ІПД, а саме 17 з 20 (85 %), були здоровими на момент огляду. У 3 випадках (15 %) діагностовано природжені вади розвитку, сумісні з життям та низьким ризиком інвалідизації: 1 – випадок омфалоцеле (Q79.2) – дитина прооперована, жива; 1 – випадок аномалії правої вушної раковини (Q54.0) – дитина про консультована отоларингологом у пологовому будинку та виписана під диспансерне спостереження; 1 – гіпоспадія головки статевого члена, дитина проконсультована дитячим урологом та виписана під диспансерне спостереження дитячого уролога. В контингенті дітей з ПВР спостерігався достовірно вищий відсоток новонароджених у важкому стані та стані середньої важкості після народження та протягом раннього неонатального періоду порівняно з іншими контингентами дослідної групи та контролем ($P<0,01$). У новонароджених з ПВР при клінічному огляді достовірно частіше відмічалися жовтяниця, м'язова гіпотонія, загальмованість фізіологічних рефлексів, млявість. Всі новонароджені контрольної групи

були здоровими на момент первинного огляду в пологовому залі, прикладені до грудей відразу після народження, їх загальний стан був задовільний, без адаптаційних порушень, упродовж цілого періоду перебування у пологовому стаціонарі і на 4–5 добу вони були виписані з пологового будинку додому з діагнозом здорові. Всі новонароджені контрольної групи 19 з 20 дітей від матерів після ІПД (95%) були прикладені до грудей відразу після народження, то серед новонароджених з ПВР таких було лише 18 з 50 (36 %) ($P<0,01$).

ВИСНОВКИ. 1. Встановлено, що порівняно з новонародженими від жінок високого генетичного ризику, діти з ПВР відзначаються найвищим ризиком дезадаптації, що виявляється достовірно вищою частотою порушення стану відразу після народження і наступною захворюваністю.

2. Найбільша частка ускладнених пологів, спостерігалась у вагітних, які народили дитину з ПВР (60 %). У вагітних, яким проводилась ПІД та в контрольній групі осіб частка ускладнених пологів була незначною і практично однаковою (12 %).

3. Виявлено достовірно знижені параметри маси тіла, довжини тіла та обводу грудної клітки у дітей з ПВР та від матерів з групи високого генетичного ризику.

4. В контингенті дітей з ПВР спостерігався достовірно вищий відсоток новонароджених у важкому стані та стані середньої важкості після народження та протягом раннього неонатального періоду порівняно з іншими контингентами дослідної групи та контролем ($P<0,01$).

5. Діти з ПВР відзначались найнижчим ступенем неонатальної адаптації та найвищим ризиком зриву адаптаційних процесів.

ПЕРСПЕКТИВИ ПОДАЛЬШИХ ДОСЛІДЖЕНЬ. Необхідно визначити оптимальну тактику ранньої постнатальної допомоги новонародженим залежно від особливостей наявної вади розвитку, обґрунтувати рекомендації щодо диференційованого ведення раннього неонатального періоду у дітей з ПВР та спадковими захворюваннями, а також у новонароджених з групи ризику щодо формування такої патології.

ЛІТЕРАТУРА

1. Гордієнко І.Ю. Практичні підходи до пренатальної діагностики вродженої та спадкової патології // Мистецтво лікування. – 2008. – №37. – С. 27–31.
2. Зукин В. Пренатальный генетический скрининг в современной фетальной медицине // З турботою про жінку. – 2009. – №7. – С. 10–13.
3. Лук'янова І.С., Медведенко Г.Ф., Журавель І.А., Сопко Я.О. Вроджені вади розвитку пренатальні та постнатальні

аспекти // Мистецтво лікування. – 2008. – № 37. – С. 7–9.

4. Генетична обумовленість здоров'я / О.І.Тимченко, В.В. Єлагін [та ін.] – Київ-2006. – С.158–160. (Матеріали ІV Конгресу неонатологів Україна “Актуальні проблеми неонатології”).

5. Лук'янова О.М. Актуальні проблеми перинатології на сучасному етапі охорони здоров'я / О.М. Лук'янова // Перинатологія та педіатрія. – 2002. – № 3. – С. 3–6.

Отримано 04.03.2013