

*Н. В. Авраменко, Е. А. Ломейко, О. А. Никифоров, О. С. Сухонос*  
*Запорожский государственный медицинский университет*

## ОПЫТ РАБОТЫ ПРЕНАТАЛЬНОГО КОНСИЛИУМА В ЗАПОРОЖСКОЙ ОБЛАСТИ ЗА ПЕРИОД 2011-2015 гг

В статье представлены основные направления работы медико-генетической службы Запорожской области по диагностике и предупреждению рождения детей с наследственными и врожденными заболеваниями. Проанализирован опыт работы пренатального консилиума на базе клиники Запорожского областного центра репродукции человека за период 2011–2015 гг.

**Ключевые слова:** врожденные пороки развития, пренатальная диагностика, медико-генетическая служба, пренатальный консилиум.

Врожденные пороки развития (ВПР) являются одной из главных причин высокой младенческой смертности и инвалидности с детства [1, 2]. Медико-генетическое консультирование является важной неотъемлемой составляющей пренатальной диагностики. Основным документом, регламентирующим пренатальную диагностику является приказ МОЗ Украины № 641/84 от 31.12.2003 «Об усовершенствовании медико-генетической помощи в Украине». Согласно этому приказу ранняя диагностика, предупреждение врожденной и наследственной патологии является одной из основных задач областной медико-генетической консультации [5].

С этой целью для раннего выявления и предупреждения рождения детей с наследственной патологией в Запорожской области используются современные методы пренатальной диагностики, включающие массовое и селективное обследование беременных на врожденные пороки развития и хромосомные нарушения на основе ультразвукового исследования и оценки материнских сывороточных маркеров, а также пренатально-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней в группах риска [1, 2, 4, 7, 9, 11].

**Цель работы:** Проанализировать результаты пренатальной диагностики беременных Запорожской области с подозрением на врожденные пороки развития на пренатальных консилиумах за период с 2011–2015 гг.

### Материалы и методы обследования

В клинике Запорожского областного центра репродукции человека на пренатальных консилиумах за период 2011–2015 гг. обследовано 2528 беременных с подозрением на врожденные пороки развития плода.

Схема обследования включала в себя: медико-генетическое консультирование, пренатальный ультразвуковой скрининг, инвазивные ме-

тоды диагностики, дообследование на III уровне диагностики по показаниям (СМГЦ, НИИ ПАГ, НИИ кардиохирургии) [2, 10].

1. Медико-генетическое консультирование включало: консультацию генетика, оценку фенотипа супружеских пар, клинко-генеалогический метод обследования.

2. Скрининговое ультразвуковое обследование плода проводилось на УЗ-аппаратах экспертного класса «PhillipsHD 11-ХЕ, ToshibaXario». Осмотр проводили врачи высшей квалификационной категории.

3. При подозрении на хромосомную патологию у плода беременные направлялись врачами генетиками в специализированные медико-генетические центры для проведения инвазивной диагностики и решения вопроса дальнейшей тактики ведения беременности и родов.

После установления диагноза беременных консультировал генетик, акушер-гинеколог, специалисты узкого профиля с целью адекватной оценки перинатального прогноза и выработки тактики ведения беременности и пациента в раннем неонатальном периоде.

### Результаты и их обсуждение

При обследовании на пренатальном консилиуме за период с 2011–2015 гг. у 1435 беременных были выявлены врожденные пороки развития плода.

Сроки беременности при направлении на пренатальный консилиум за период 2011–2015гг:

- До 14 недель – 357 беременных (14%)
- 14–22 недели – 1179 беременных (47%)
- После 22 недель 992 беременных (39%)

В структуре пренатально выявленных врожденных пороков развития плода в 2015 г. на 1 месте – ВПР МВС – 40 (17,7%); на 2 месте – ВПС – 34 (15%); на 3 месте – множественные врожденные пороки плода 26 (11,5%) и ВПР ЦНС 24 (10,6%). За

период с 2014–2011 гг. на 1 место в структуре выявленных ВПР плода занимали ВПС – 23,6% – 24,3% – 31,5% – 24%; на 2 месте – ВПР ЦНС – 14,8% – 10,9% – 12% – 17%; на 3 месте – ВПР МВС – 12,8% – 15,9% – 12% – 16,4% и МВПР – 10,8% – 10,9% – 14,3% – 15% (табл. 1).

Таблица 1

Структура пренатально выявленных врожденных пороков развития (ВПР) в Запорожской области за период с 2011–2015 гг.

Показатель	2015 год	%	2014 год	%	2013 год	%	2012 год	%	2011 год	%
ВПС	34	15	59	23,6	78	24,3	108	31,5	66	24
ВПР ЦНС	24	10,6	37	14,8	41	12,8	41	12	47	17
МВПР	26	11,5	27	10,8	35	10,9	49	14,3	41	15
ВПР МВС	40	17,7	32	12,8	51	15,9	41	12	45	16,4
ВПР органов перед.бр. ст. всего:	9	4	7	2,8	5	1,5	28	8,2	20	7,3
- гастрошизис	5	2,2			5	1,5				
- омфалоцеле	4	1,8								
ВПР лица	7	3,1	13	5,2	7	2,1	18	5,3	11	4
ВПР КМС	6	2,7	10	4	19	5,9	20	5,9	25	9
ВПР органов грудной клетки	7	3,1	-	-	14	4,4	14	4	4	1,5
ВПР органов брюшной полости	4	1,8	1	0,4	3	0,9	4	1,2	4	1,5
Диафрагмальная грыжа	2	0,9	-	-	3	0,9	-	-	1	0,4
Хромосомная патология	3	1,3	4	1,6	3	0,9	10	2,9	8	2,9
Маркеры хромосомной патологии	35	15,5	52	20,8	58	18	-	-	-	-
Генная патология у плода	-	-	-	-	2	0,6	-	-	-	-
Другие аномалии	29	12,8	8	3,2	3	0,9	9	2,7	3	1
Всего:	226	100	250	100	321	100	343	100	275	100

Рекомендации по тактике ведения беременности при наличии нарушений развития плода давались пренатальным консилиумом, включающим врачей нескольких специальностей: генетика, врача УЗИ, акушера-гинеколога детского хирурга, кардиохирурга, уролога, узких специалистов по профилю [4, 5, 7, 8, 9].

Беременная женщина и члены ее семьи были информированы о характере данного порока развития у плода, возможных исходах беременности, прогнозе для жизни и здоровья ребенка, возможностях хирургической коррекции, возможных осложнениях. При наличии показаний давались рекомендации по поводу прерывания беременности. На заседании консилиума оформлялся протокол и информированное решение о прерывании или пролонгировании беременности. При этом окончательное решение о судьбе беременности принимала семья.

Документом, регламентирующим показание к прерыванию беременности, является постановление Кабинета Министров Украины от 15.02.2006 № 144 «Перечень медицинских показаний для искусственного прерывания беременности в сроке 12–22 недели», в котором показани-

ниями к прерыванию беременности являются: «Врожденные синдромы и аномалии плода с неблагоприятным прогнозом для жизни плода, установленные методами пренатальной диагностики (УЗИ, кариотипирование плода, молекулярная диагностика), Q.00-Q.99», а «вопрос о прерывании беременности и неблагоприятном прогнозе для жизни плода решается индивидуально перинатальным консилиумом [1, 2, 5].

За период с 2011–2015 гг. по медицинским показаниям было прервано 356 врожденных пороков развития плода.

В структуре пороков развития плода у женщин, которым было рекомендовано прерывание беременности, преобладали: на I месте – МВПР (30%); на II месте – ВПР ЦНС (24%); на III месте – хромосомная патология (15%); на IV – ВПС (11%); на V – ВПР костно-мышечной системы (6%); на VI – ВПР мочевыделительной системы (4%) и ВПР органов грудной клетки (4%); на VII – ВПР передней брюшной стенки (3%); на VIII – диафрагмальная грыжа (1,7%), ВПР лица (1%) и другие аномалии (1,3%). Количество прерванных беременностей по показаниям со стороны плода несколько снизилось в 2014 г. и 2015 г., по

сравнению с 2013–2011 гг., в связи улучшением работы селективного УЗ-скрининга в I триместре беременности.

В результате чего беременности были прерваны до 12 недели. За период 2011–2015 гг. в

38 случаях (10,4%) были выявлены ВПР несовместимые с жизнью плода до 12 недели беременности, все беременности были прерваны по медицинским показаниям, с согласия женщины (табл. 2).

Таблица 2

**Динамика прерванных беременностей по медицинским показаниям за период с 2011–2015 г. в Запорожской области**

Показатели	2015 год	2014год	2013 год	2012 год	2011год	Всего:
МВПР	18 (29%)	16 (29%)	21 (27%)	26 (29%)	25 (35%)	106 (30%)
ВПР: ЦНС	15 (24%)	13 (23%)	22 (29%)	17 (19%)	16 (22%)	83 (24%)
Хромосомная патология всего:	11 (18%)	8 (14%)	13(17%)	10 (11%)	10 (14%)	52 (15%)
- синдром Дауна	8 (13%)	7 (12,5%)	10 (13%)	8 (8,8%)	9(12,6%)	42 (12%)
- др. хромосомная патология	3 (5%)	1 (1,8%)	3 (4%)	2 (2,2%)	1(1,4%)	10 (3%)
ВПС	6 (9,7%)	7 (12,5%)	8 (10%)	15 (17%)	4 (5,5%)	40 (11%)
ВПР: МВС	3 (5%)	2 (3,5%)	3 (4%)	4 (4,5%)	3 (4,2%)	15 (4%)
ВПР лица	1 (1,6%)	1 (1,8%)	-	2 (2,2%)	-	4 (1%)
ВПР КМС	2 (3,2%)	5 (9%)	4 (5,2%)	2 (2,2%)	8 (11%)	21 (6%)
Диафрагмальная грыжа	2 (3,2%)	-	2 (2,6%)	1 (1,1%)	1 (1,4%)	6 (1,7%)
ВПР передней брюшной стенки:	2(3,2%)	2 (3,5%)	2 (2,6%)	5 (6%)	-	11 (3%)
- гастрошизис	1 (1,6%)					
- омфалоцеле	1 (1,6%)					
ВПР органов грудной клетки	-	1 (1,8%)	1 (1,3%)	7 (8%)	4 (5,5%)	13 (4%)
Другие аномалии	2 (3,2%)	1 (1,8%)	1 (1,3%)	-	1 (1,4%)	5 (1,3%)
Всего:	62	56	77	89	72	356

При проведении патологоанатомических вскрытий, прерванных беременностей, отмечалось полное совпадение клинических и патологоанатомических диагнозов.

За период с 2011–2015 гг. для решения вопроса инвазивной дородовой диагностики было направлено 579 беременных, из них 257 прошли кариотипирование плода, в 52 случаях (20%)

была выявлена хромосомная патология. Все беременности были прерваны по медицинским показаниям.

Среди пренатально выявленных хромосомных аномалий ежегодно лидирует синдром Дауна (12%). В 2015 г. – 8 (13%), 2014 г. – 7 (12,5%), 2013 г. – 10 (13%), 2012 г. – 8 (8,8%), 2011 г. – 9 (12,6%) (рис. 1).

Структура пренатально выявленного синдрома Дауна за период 2011-2015 гг.

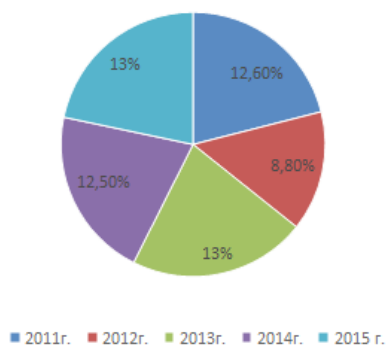


Рис. 1. Структура пренатального выявленного синдрома Дауна за период 2011-2015 гг.

Наиболее частым показанием для проведения инвазивной дородовой диагностики являлись: выявление ультразвуковых маркеров ХА (52%), отклонения биохимических скринингов в сыворотке крови беременной (17%), возраст женщины старше 40 лет – 22%. Только по возрасту диагностика проводилась в 15% случаев.

### Выводы

При выявлении ВПР и хромосомной патологии у плода пренатальный консилиум определяет: прогноз для жизни и здоровья ребенка, тактику ведения беременности и родоразрешения, постнатальную коррекцию.

Пренатальная диагностика занимает важное место в профилактике наследственной и врожденной патологии, является важным инструментом в верификации диагноза, определении прогноза и выработке тактики дальнейшего ведения беременности.

Из всех направленных на искусственное прерывание беременности с ВПР у плода удельный

вес хромосомной патологии составил 15%, в течение 5 лет хромосомная патология занимает III место в структуре прерванных беременностей.

За наблюдаемый период (2011–2015 гг.) I место в структуре прерывания беременности занимают множественные пороки развития у плода и врожденные пороки развития ЦНС. Отмечается тенденция к снижению прерывания беременности от врожденных пороков сердца в связи с улучшением выявляемости ВПС в сроке до 12 недели и консультацией беременных в НИИ кардиохирургии г. Киев для определения тактики родоразрешения и хирургической коррекции порока.

При проведении патоморфологических исследований прерванных беременностей отмечалась полная верификация диагноза.

Семьи, у которых было прерывание беременности, при планировании последующей, проходят обследование в МГК и дообследование в клинике Запорожского областного центра репродукции человека.

### Список литературы

1. Медведев М. В. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития в ранние сроки беременности – М.: Реал Тайм, 2000.
2. Петриковский Б. М., Медведев М. В., Юдина Е. В. Врожденные пороки развития: пренатальная диагностика и тактика, 1999 г. – 256 стр.
3. Юдина Е. В., Медведев М. В. Акушерство и гинекология, 2002г., – 184 стр.
4. Монография под редакцией Э. К. Айламазяна, В. С. Баранова Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней МЕД-пресс-информ, 2007 г., – 416 стр.
5. Наказ МОЗ № 641/84 від 31.12.2003 р. «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні».
6. Козлова С. И., Демикова Н. С., Семанова Е., Блиникова О. Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование – М., 1996. – 416 стр.
7. Г. Т. Сухих, [и др.] // Акушерство и гинекология // «Неинвазивная пренатальная диагностика анеуплоидий методом высокопроизводительного секвенирования (NGS) в группе женщин высокого риска». – № 4. – 2015. – С. 5–10.
8. Н. К. Тетруашвили, Н. Г. Парсаданян, Н. И. Федорова, Д. Ю. Трофимов, Е. С. Шубина // Акушерство и гинекология // «Неинвазивная пренатальная диагностика анеуплоидий методом секвенирования внеклеточной ДНК. Современный взгляд на проблему». – № 10. – 2014. – С. 4–7.
9. N. Nelly Kazerouni [et al.] // Репродуктивная эндокринология // «Пренатальный скрининг хромосомных аномалий с использованием тройного маркера», № 2 (16) / май 2014, С. 84–90.
10. Веропотвелян Н. П., Погуляй Ю. С. // Современные тенденции оптимизации модели и стратегии пренатального скрининга хромосомных анеуплоидий // Мед. аспекты здоровья женщины. – 2014. – № 10. – С. 56–63.
11. Е. Я. Гречанина, О. В. Ромадина, Е. Н. Бабаджанян, Л. А. Куксова // Методические рекомендации для врачей-курсантов // «Прекоцепционная профилактика врожденных пороков развития и самопроизвольных аборт», Харьков – 1998, 22 с.
12. Ю. И. Барашнев, В. А. Бахарев, П. В. Новиков // «Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей» (путеводитель по клинической генетике). М., «Триада-Х», 2004 г., 560 с.
13. Веропотвелян Н. П., Бондаренко А. А. // «Ультразвуковая пренатальная диагностика правосторонней и двойной дуги аорты (анализ 56 наблюдений)» // Здоровье женщины. – 2015. – № 3. – С. 140–152.
14. Н.В. Батрак [и др.] // «Клинико-иммунологические особенности беременных с привычным невынашиванием в анамнезе» // Рос. вестн. акушера-гинеколога. – 2015. – Том 15, № 3. – С. 35–39.
15. Масыкина А. А., Емельянова И. А., Плотко И. С. // «Опыт пренатальной диагностики декстрокардий» // Ультразвуковая и функциональная диагностика. – 2014. – № 6. – С. 71–76.
16. Прощенко О. М. // «Прогнозування невиношування вагітності на основі оцінки генетичних та гемостазіологічних предикторів» // Акушерство та гінекологія. – К. 2015. – 22 с.
17. Тутченко Т. Н. // «Невынашивание беременности» // Репродуктивная эндокринология. – 2015. – № 2. – С. 62–64.
18. Щербина Н. А., Бородай И. С., Салем Насер Альмарадат Муавия // «Иммунологические аспекты привычного невынашивания беременности при истмико-цервикальной недостаточности» // Неонатология, хирургия та перинатальна медицина. – 2015. – Том 5, № 1. – С. 79–80.
19. Башмакова Н. В., Третьякова Т. Б., Демченко Н. С. Цитогенетические нарушения при неразвивающейся беременности // Российский вестник акушера-гинеколога. – 2013. – № 4. – С. 18–21.
20. Головачев Г. Д. Наследственность человека и вну-

триутробная гибель / Головачев Г. Д. – М.: Медицина, 2003. – 152 с.  
 21. Тавокина Л. В. Репродуктивная генетика. Алгоритм молекулярно-цитогенетической диагностики // CONSILIUM MEDICUM UKRAINA. –

2014. – 8, № 5. – С. 8–12.  
 22. Цитогенетические методы / Кузнецова Т. В., Логина Ю. А., Чиряева О. Г. [и др.] // Медицинские лабораторные технологии. Т. 2. / Ред А. И. Карпищенко – М., 2009. – С. 550–578.

*Стаття надійшла до редакції 09.03.2017*

**Н. В. Авраменко, О. О. Ломейко, О. А. Нікіфоров, О. С. Сухонос**  
*Запорізький державний медичний університет*

## ДОСВІД РОБОТИ ПРЕНАТАЛЬНОГО КОНСИЛІУМУ В ЗАПОРІЗЬКІЙ ОБЛАСТІ ЗА ПЕРІОД 2011–2015 рр.

У статті представлені основні напрямки роботи медико-генетичної служби Запорізької області з діагностики та попередження народження дітей зі спадковими і вродженими захворюваннями. Проаналізовано досвід роботи пренатального консилиуму на базі клініки Запорізького обласного центру репродукції людини за період 2011–2015 рр.

**Ключові слова:** вроджені вади розвитку, пренатальна діагностика, медико-генетична служба, пренатальний консилиум.

**N. V. Avramenko, H. A. Lomeyko, O. A. Nikiforov, O. S. Sukhonos**  
*Zaporizhzhia State Medical University*

## EXPERIENCE OF PRENATAL CONSULTATION IN THE ZAPOROZHYYE REGION OVER THE PERIOD 2011-2015

**Aim.** In the article the basic directions of work of medical genetic services Zaporizhzhia region on the diagnosis and prevention of birth of children with hereditary and congenital diseases. The experience of the work of prenatal consultation at the clinic of Zaporizhzhia Regional Center of Human Reproduction for the period 2011–2015.

Congenital malformations is one of the main causes of high infant mortality and disability from childhood. Medical and genetic counseling is an important integral part of prenatal diagnosis. The main document regulating prenatal diagnosis is the order of the Ministry of Health of Ukraine number 641/84 dated 31.12.2003 «On the improvement of medical and genetic services in Ukraine.» According to the order of early diagnosis, prevention of congenital and hereditary diseases is one of the main objectives of the regional medical genetic counseling.

To this end, for the early detection and prevention of birth of children with hereditary diseases in the Zaporizhzhia region using modern methods of prenatal diagnosis, including mass and selective testing of pregnant women on birth defects and chromosomal abnormalities by ultrasound examination and evaluation of maternal serum markers, as well as prenatal, cytogenetic diagnosis of chromosomal diseases in high-risk groups.

**Methods and results.** The clinic Zaporizhzhia Regional Center for Human Reproduction in the prenatal consultation for the period 2011–2015 examined 2528 pregnant women with suspected congenital malformations of the fetus.

Once the diagnosis of pregnant women consulted a geneticist, obstetrician – gynecologist, others specialists to adequately assess the perinatal prognosis and develop tactics of pregnancy and the patient in the early neonatal period.

In a study on prenatal consultation for the period of 2011–2015 years from 1435 pregnant women were identified congenital malformations of the fetus.

Recommendations for the management of pregnant women in the presence of disorders of fetal development were given prenatal consultation, including doctors of several specialties: genetics, ultrasound doctor, obstetrician pediatric surgeon, heart surgeon, urologist, specialists in the profile.

**Conclusion.** In identifying chromosomal aberrations and congenital malformations in the fetus prenatal consultation defines: the forecast for the life and health of the child, the tactics of pregnancy and delivery, postnatal correction.



Of all aimed at abortion with congenital malformations in the fetus proportion of chromosomal pathology was 15%, within 5 years of chromosomal abnormality III takes place in the structure of terminated pregnancies.

During the observed period (2011–2015years) on the first place in the structure of abortion occupy multiple malformations in the fetus and congenital central nervous system development. There is a trend to reduce abortions by congenital heart disease due to the improvement in CHD detection for up to 12 weeks pregnant and advice in Cardiac Research Institute in Kiev to determine the tactics of delivery and surgical correction of the defect.

During the pathological studies of terminated pregnancies had complete verification of the diagnosis.

**Keywords:** congenital malformations, prenatal diagnosis, medical genetic services, prenatal consultation.