

## Эффективность дородовой диагностики врожденных пороков развития и хромосомных заболеваний в Рязанской области

ГБУ Рязанской области "Областной клинический перинатальный центр", 390034, Рязань

*В статье представлен анализ эффективности старой и новой систем пренатальной диагностики в Рязанской области на основе данных мониторинга врожденных пороков развития (ВПР) и годовых отчетов медико-генетической консультации.*

*Реорганизация системы пренатального скрининга позволила повысить эффективность дородовой диагностики практически всех форм ВПР и хромосомных заболеваний.*

**Ключевые слова:** врожденные пороки развития; хромосомные заболевания; пренатальная диагностика.

**Для цитирования:** Здравоохранение Российской Федерации. 2015; 59 (3): 52—53.

*Petrova E.I., Yakubovskiy G.I., Kleymenova I.I., Semenova O.A.*

### THE EFFECTIVENESS OF PRENATAL DIAGNOSTIC OF INHERENT MALFORMATIONS AND CHROMOSOMAL DISEASES IN THE RYAZAN REGION

The Ryazan region clinical perinatal center, 390034, Ryazan, Russia

*The article presents the analysis of effectiveness of old and new systems of prenatal diagnostic in the Ryazan region based on data of monitoring of inherent malformations and annual reports of medical genetic consultation. The reorganization of system of prenatal screening permitted to increase effectiveness of prenatal diagnostic factually of all forms of inherent malformations and chromosomal diseases.*

**Key words:** inherent malformations; chromosomal diseases; perinatal diagnostic.

**Citation:** Zdravookhraneniye Rossiyskoy Federatsii. 2015; 59 (3): 52—53. (in Russ.)

**For correspondence:** Elena Petrova; e-mail: petrova.uzo@mail.ru

Received 02.07.14

Врожденные пороки развития (ВПР) и наследственные заболевания являются причиной значительной доли репродуктивных потерь, составляющей 40-50% перинатальной и ранней детской смертности. Мероприятия по их профилактике — одно из главных направлений в решении вопросов охраны материнства и детства. Наиболее эффективным методом предупреждения рождения детей с ВПР и хромосомной патологией остается пренатальная диагностика.

Комплексные мероприятия по дородовой диагностике ВПР осуществляются в Рязанской области с 2000 г. С 2000 по 2011 г.

они включали трехэтапный и двухуровневый ультразвуковой скрининг беременных и биохимический скрининг II триместра на сывороточные маркеры ВПР и синдрома Дауна. Ультразвуковые исследования (УЗИ) беременных проводились в женских консультациях по месту их наблюдения, а экспертные УЗИ осуществлялись в областной медико-генетической консультации. Использовались преимущественно ультразвуковые сканеры среднего класса. Биохимический скрининг на сывороточные маркеры врожденной патологии проводился на сроке 16—20 нед гестации и охватывал свыше 80% беременных методом имму-

Таблица 1

#### Структура врожденной патологии, выявленной пренатально в 2000—2011 гг.

Врожденная патология	Количество случаев	Доля среди ВПР, %
ВПР ЦНС	230	25,8
ВПР мочевыводящей системы	205	23,0
Множественные ВПР	164	18,4
ВПР сердца	74	8,3
ВПР передней брюшной стенки	54	6,1
ВПР опорно-двигательной системы	52	5,9
ВПР губы и неба	44	4,9
Хромосомная патология	17	1,9
Прочая	50	5,8

Таблица 2

#### Эффективность пренатальной диагностики в 2000—2011 гг.

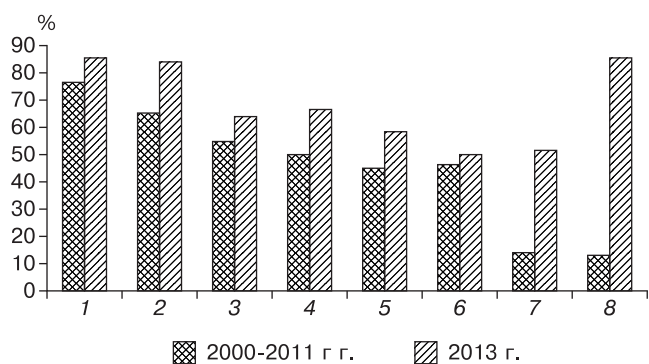
Врожденная патология	Количество случаев по данным мониторинга ВПР	Доля патологии, выявленной пренатально, %
ВПР ЦНС	300	76,6
ВПР мочевыводящей системы	315	65,1
Множественные ВПР	298	55,0
ВПР передней брюшной стенки	108	50,0
ВПР опорно-двигательной системы	115	45,2
ВПР губы и неба	94	46,8
ВПР сердца	528	14,0
Хромосомная патология	130	13,1

**Для корреспонденции:** Петрова Елена Игоревна, гл. врач, e-mail: petrova.uzo@mail.ru

Таблица 3

## Структура врожденной патологии, выявленной пренатально в 2013 г.

Врожденная патология	Количество случаев	Доля среди ВПР, %
ВПР ЦНС	30	13,4
ВПР мочевыводящей системы	32	14,3
Множественные ВПР	18	8,1
ВПР сердца	63	28,3
ВПР передней брюшной стенки	6	2,7
ВПР опорно-двигательной системы	10	4,5
ВПР губы и неба	3	1,3
Хромосомная патология	41	18,4
Прочая	20	9,0



Эффективность (в %) старой и новой систем пренатальной диагностики.

1 — ВПР ЦНС; 2 — ВПР мочевыводящей системы; 3 — множественные ВПР; 4 — ВПР передней брюшной стенки; 5 — ВПР опорно-двигательной системы; 6 — ВПР губы и неба; 7 — ВПР сердца; 8 — хромосомная патология.

но ферментного анализа с использованием полуавтоматических анализаторов.

В 2012—2013 гг. в Рязанской области был осуществлен переход на новую систему пренатальной диагностики нарушения развития ребенка с переносом акцента исследований на I триместр беременности. Женщины проходят дородовую диагностику I триместра, включающую УЗИ экспертного уровня с последующим исследованием содержания сывороточных маркеров. Обследование проводится в трех специально организованных окружных кабинетах пренатальной диагностики, оснащенных ультразвуковыми сканерами экспертного класса. В области работают 11 специалистов ультразвуковой диагностики, имеющих сертификаты FMF. Врач ультразвуковой диагностики медико-генетической консультации прошел обучение по вопросам пренатальной диагностики врожденных пороков сердца в Научном центре сердечно-сосудистой хирургии им. А.Н. Бакулева (Москва). Областная медико-генетическая консультация была дооснащена ультразвуковым сканером экспертного класса, автоматическим биохимическим анализатором со

Таблица 4

## Эффективность пренатальной диагностики в 2013 г.

Врожденная патология	Количество случаев по данным мониторинга ВПР	Доля патологии, выявленной пренатально, %
ВПР ЦНС	35	85,7
ВПР мочевыводящей системы	38	84,2
Множественные ВПР	28	64,3
ВПР передней брюшной стенки	9	66,7
ВПР опорно-двигательной системы	17	58,8
ВПР губы и неба	6	50,0
ВПР сердца	121	52,1
Хромосомная патология	48	85,4

специальным программным обеспечением, оборудованием для проведения цитогенетических и молекулярно-генетических исследований. Были внедрены в широкую практику методы инвазивной дородовой диагностики.

Целью нашей работы стал анализ эффективности старой и новой систем пренатальной диагностики на основе данных мониторинга ВПР и годовых отчетов медико-генетической консультации.

Всего с 2000 по 2011 г. выявили пренатально 890 случаев ВПР и хромосомных заболеваний (табл. 1).

По результатам дородовой диагностики прервано 368 случаев несовместимых с жизнью ВПР и хромосомных синдромов.

Эффективность пренатальной диагностики оценивали путем сравнения количества зарегистрированных ВПР (как среди рожденных детей, так и у элиминированных плодов) с количеством ВПР, выявленных пренатально (табл. 2).

Обращает на себя внимание крайне низкая эффективность дородовой диагностики хромосомной патологии плода и врожденных пороков сердца.

Как было упомянуто выше, в 2013 г. произошла реорганизация системы пренатальной диагностики. Охват пренатальным скринингом I триместра составил 70% всех беременных, состоящих на учете в женских консультациях области.

Всего по результатам дородовой диагностики за 2013 г. выявлено 223 случая ВПР и хромосомных заболеваний плода (табл. 3).

По результатам пренатальной диагностики прервано 75 случаев несовместимых с жизнью ВПР и хромосомных заболеваний, из них 53 случая выявлены в I триместре беременности. Эффективность пренатальной диагностики в 2013 г. представлена в табл. 4 (см. рисунок).

Таким образом, реорганизация системы пренатального скрининга позволила повысить эффективность дородовой диагностики практически всех форм ВПР и хромосомных заболеваний.

При расчете отношения шансов выявили, что шанс пренатального выявления хромосомной патологии повысился в 38,9 раза (95% доверительный интервал (ДИ)  $13,9 \pm 114,1$ ), пороков сердца — в 6,7 раза (95% ДИ  $4,2 \pm 10,5$ ), ВПР мочеполовой системы — в 2,9 раза (95% ДИ  $1,1 \pm 7,9$ ). Полученные данные достоверны ( $p < 0,05$ ).

В 2014 г. перед акушерско-гинекологической и медико-генетической службами Рязанской области стоит задача по повышению доли беременных, охваченных пренатальным скринингом I триместра, до 80—85%.

Поступила 02.07.14