

7. Lumbiganon P., Laopaiboon M. and Thinkhamrop J. Screening and treating asymptomatic bacteriuria in pregnancy. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2010 Apr; 22(2):95-9.
8. Mikhail M.S., Anyaegbunam A. Lower urinary tract dysfunction in pregnancy. *Obstet Gynecol Surv*, 1995; 50: 675–83.
9. Rubin R.H., Shapiro E.D., Andriole V.T., Davis R.J., Stamm W.E. Evaluation of new anti-infective drugs for the treatment of urinary tract infection. *Clin Infect Dis* 1992; 15(1): 216–27
10. Schnarr J, Smaill F. Asymptomatic bacteriuria and symptomatic urinary tract infections in pregnancy. *Eur J Clin Invest* 2008; 38 (Suppl 2): 50–57.
11. Smaill F, Vazquez JC. Antibiotics for asymptomatic bacteriuria in pregnancy. *Cochrane Database Syst Rev* 2007; CD000490.

УДК 618.33-007

ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ У ПЛОДА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ КОМБИНИРОВАННОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА

Н.В. Лукина, Е.А. Степанькова

ОГУЗ «Смоленская областная клиническая больница»

ГОУ ВПО СГМА Росздрава Кафедра акушерства и гинекологии с курсом пренатальной диагностики

Резюме: Проведен анализ течения и исходов беременности 66 пациенток с хромосомной патологией плодов (25) и новорожденных (41). Использована компьютерная программа «Life Cycle» для расчета индивидуального риска рождения детей с хромосомными синдромами. Определены эхографические маркеры хромосомных аномалий плода. Выполнены цитогенетические исследования плодов и новорожденных, диагностированы синдромы: Дауна (55), Эдвардса (6), Патау (3), триплоидия (1), структурная перестройка (1). Показана эффективность комбинированного пренатального скрининга в своевременном выявлении хромосомных aberrаций у плода.

Ключевые слова: биохимический скрининг, пренатальная диагностика, пренатальное кариотипирование, хромосомные аномалии, эхографические маркеры.

DIAGNOSIS CHROMOSOME ABNORMALITIES IN A FETUS AT CARRYING OUT COMBINED PRENATAL SCREENING N.V. Lukin, E.A. Stepankova

Resume: Analysis of pregnancy passage and outcomes of 66 patients with chromosome abnormalities of fetus and newborns was carried out. The computer program «Life Cycle» was used to calculate the individual risk of bearing children with chromosome syndromes. Ultrasonographic markers of fetus chromosome abnormalities were defined. Cytogenetic testings of fetus and newborns were made. The following syndromes were diagnosed: Down's syndrome (55), Edward's syndrome (6), Potau's syndrome (3), triploidy (1), structural rearrangement (1). Effectiveness of combined prenatal screening in timely detection of fetus chromosome aberrations was demonstrated.

Key words: biochemical screening, prenatal diagnosis, prenatal karyotyping, chromosomal abnormalities, ultrasonographic markers.

Актуальность. В течение последнего десятилетия основные причины перинатальной заболеваемости и смертности остаются постоянными. В их структуре врожденные и наследственные заболевания, значительную часть которых составляют хромосомные синдромы, прочно удерживают лидирующие позиции [1, 2, 6]. Несмотря на внедрение современных методов пренатальной диагностики, до сих пор не определены четкие диагностические критерии, позволяющие эффективно и своевременно выявлять хромосомные аномалии (ХА) в антенатальном периоде [3, 8]. В подавляющем большинстве случа-

ев хромосомные aberrации возникают в результате спорадических мутаций. Основным методом диагностики хромосомных болезней плода является его кариотипирование. Поскольку выполнение инвазивных манипуляций сопровождается определенным уровнем осложнений, необходимо осуществлять их при наличии обоснованных показаний путем формирования среди беременных групп высокого риска ХА у плода [2, 3, 7].

Цель исследования. Оценка эффективности пренатального комбинированного скрининга в выявлении хромосомных аномалий плода.

Материалы и методы. Изучена хромосомная патология, зарегистрированная у 66 плодов и новорожденных, за последние четыре с половиной года в Смоленской области. За это время проведено 43337 родов, количество их увеличилось с 8756 в 2006г до 10417 в 2009г. Отмечено некоторое снижение ХА у новорожденных при тенденции к увеличению хромосомных aberrаций, диагностированных пренатально (рис. 1). Выполнено 148 инвазивных манипуляций, выявлено 25 (16,9%) ХА. Частота синдрома Дауна (СД) составила 1:800, синдрома Эдвардса (СЭ) – 1:7143, синдрома Патау (СП) – 1:14286, что соответствует популяционной [2, 3].

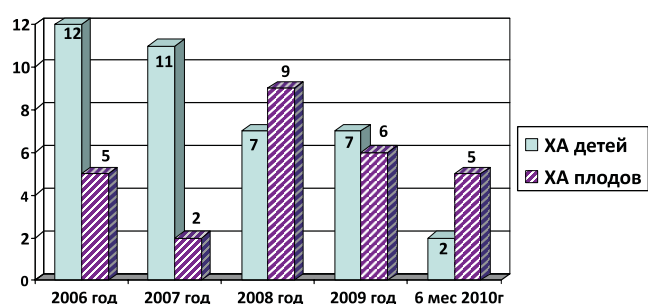


Рис. 1. Количество выявленных ХА плодов и новорожденных.

Ретроспективно проведен анализ течения и исходов беременности у пациенток с ХА плодов (25) и новорожденных (41). Возраст женщин варьировал от 18 до 43 лет, в среднем $30,1 \pm 6,6$ лет. До 35 лет было 45 (68,2%) пациенток, а старше 35 – 21 (31,8%). Отягощенный акушерско-гинекологический анамнез прослеживался у 43 (65,2%) беременных, экстрагенитальные заболевания – у 28 (42,4%). Проведен клинико-генеалогический анализ, включающий оценку наследственного анамнеза супругов, составление и анализ родословной. Изучены фенотипические особенности пациентов и выполнено кариотипирование 42 (63,6%) супружеских пар. В 2 наблюдениях выявлено носительство транслокации у одного из супругов (у плодов диагностированы транслокационные формы СД – 45,XX,t(14;21) и СП – 45,XX,t(13;14)).

У 41 обследованной в сыворотке крови определены концентрации альфафетопротеина (АФП) и свободной β -субъединицы хорионического гонадотропина человека (β -ХГЧ) в 15 – 20 недель. Измерения проводились на тест-системах фирмы «Wallac Oy» методом иммунофлуориметрии. Оценивалось индивидуальное отношение опытного значения маркера к медиане для данного срока беременности, выраженное в относительных единицах МоМ (multiples of median) и равное в норме 0,5–2,0 [4, 7, 8]. Для расчета индивидуального риска рождения ребенка с трисомией 21 и трисомией 18 с учетом возраста матери, анамнеза, эхографических фетометрических

показателей и уровня АФП и β -ХГЧ использовалась автоматизированная программа «Life Cycle» производства «Wallac Oy». К группе беременных высокого риска по рождению детей с ХА относили пациенток при риске выше, чем 1:250. При значениях ниже, чем 1:250 определялся низкий риск, хотя величина от 1:250 до 1:1000 условно считалась средним риском, что заслуживало внимания в комбинированном пренатальном скрининге. Выполнено ультразвуковое сканирование в скрининговые сроки 10 – 14, 20 – 24 и 32 – 34 недели. 25 пациенткам группы высокого риска ХА плода проведен кордоцентез в 20 – 24 недели, 2 – биопсия хориона в 10 – 12 недель и, соответственно, цитогенетическое исследование по лимфоцитам пуповинной крови и клеткам цитотрофобласта ворсин хориона.

Результаты исследования. В 5 (7,6%) наблюдениях отмечен возрастной риск ХА плода как изолированный фактор. В 3 (4,5%) случаях – отягощенный наследственный анамнез в виде рождения ребенка с СД и пороками мочевыделительной системы. Из особенностей течения беременности в малых сроках наблюдалась угроза прерывания у половины пациенток и острые инфекционные заболевания у каждой четвертой.

У 30 (73,2%) беременных проявились биохимические маркеры ХА в виде снижения АФП в 24 (80,0%) и повышения β -ХГЧ в 22 (73,3%) наблюдениях, что соответствует высокому риску СД, низкого уровня обоих показателей, характерных для СЭ, – в 3 (10,0%). По результатам компьютерной программы высокий риск по СД выявлен у 22 (73,3%) женщин, а по СЭ – у 2 (6,7%). Среднее значение АФП при СД составило $0,83 \pm 0,25$ МоМ (0,40 – 1,26), а β -ХГЧ – $2,99 \pm 0,46$ МоМ (0,92 – 11,00). При СЭ средний уровень АФП $1,07 \pm 0,45$ МоМ (0,63 – 1,66), β -ХГЧ – $0,57 \pm 0,27$ МоМ (0,33 – 0,98).

Ультразвуковая оценка маркеров ХА является одной из самых важных составляющих комбинированного пренатального скрининга [5, 9, 10]. Пороки развития плода могут быть как самостоятельными, так и фенотипическими проявлениями ХА. При трисомии 21 в отличие от других ХА большая часть изменений приходится на «мягкие» эхографические маркеры (ЭГМ), встречающиеся и у плодов с нормальным кариотипом. Для «мягких» маркеров не характерно изменение строения органа и они не носят стойкого характера [5, 11, 12]. Изолированные ЭГМ могут быть транзитным состоянием у плода и не иметь диагностической ценности для ХА. Однако, сочетание нескольких ЭГМ, их разнообразные комбинации с возрастом, анамнезом или биохимическими показателями значительно повышают вероятность ХА у плода и являются показанием для пренатального кариотипирования [5, 8]. Различные ЭГМ ХА плода, отмеченные у 40 (67,8%) пациенток, пред-

ставлены в таблице 1. Показаны наиболее характерные маркеры при определенных хромосомных aberrациях. Единичные ЭГМ ХА отмечены в 9 (22,5%) наблюдениях, а сочетанные – в 31 (77,5%). При этом 2 - 3 маркера ХА зарегистрировано у 15 (37,5%) беременных, а 4 и более – у 16 (40,0%).

Кариотипирование плода проведено при высоком риске ХА по результатам комбинированного скри-

нинга, выявленного у 21 (77,8%) женщины, из них при сочетании генеалогических и ЭГМ у 1 (4,8%), отягощенного наследственного анамнеза и возрастного риска у 1 (4,8%), биохимических и ЭГМ у 19 (90,5%), причем в группе до 35 лет у 9 (42,9%), старше 35 лет у 10 (47,6%). Изолированные ЭГМ ХА явились показанием для проведения пренатального кариотипирования у 6 (28,6%) беременных.

Таблица 1.

ЭГМ ХА	Общее количество (абс./%)	ХА у плодов					ХА у детей
		СД	СЭ	СП	триплоидия	структурная аномалия	СД
увеличение воротникового пространства	11 / 27,5%	2	2	-	-	1	6
гипоплазия носовой кости	17 / 42,5%	12	2	-	-	-	3
гиперэхогенный кишечник	3 / 7,5%	3	-	-	-	-	-
аномальная форма головы	4 / 10,0%	3	-	-	-	-	1
вентрикуломегалия	4 / 10,0%	2	-	1	-	1	-
кисты сосудистых сплетений головного мозга	2 / 5,0%	-	1	-	-	-	1
пороки центральной нервной системы	4 / 10,0%	1	2	1	-	-	-
пороки мочевыделительной системы	2 / 5,0%	1	-	1	-	-	-
пиелозктазии	12 / 30,0%	7	-	1	-	-	4
пороки сердечно-сосудистой системы	12 / 30,0%	5	2	3	-	-	2
гиперэхогенный фокус в желудочках сердца	2 / 5,0%	1	-	-	-	-	1
аномалии лица	1 / 2,5%	-	-	1	-	-	-
аномалии стоп и кистей	4 / 10,0%	-	3	1	-	-	-
укорочение трубчатых костей	15 / 37,5%	10	1	-	-	1	3
единственная артерия пуповины	2 / 5,0%	-	1	1	-	-	-
аномальное количество околоплодных вод	10 / 25,0%	2	1	1	1	-	5
задержка внутриутробного развития плода	5 / 12,5%	1	1	-	1	-	2

В результате у 16 плодов диагностирован СД, (простая форма – 11, мозаичная – 3, транслокационная – 2). У 3 выявлен СП (2 простых и 1 транслокационная форма). СЭ отмечен в 4 наблюдениях в виде простой формы; триплоидия – в 1, структурная хромосомная аномалия – в 1 случае. У 2 (7,4%) беременных цитогенетическое исследование плодов не удалось по техническим причинам. Беременность прервана у 23 пациенток с их согласия, 1 отказалась от прерывания при СД у плода, у 1 произошел самопроизвольный выкидыш. Среди новорожденных диагностированы 39 СД и 2 СЭ. Ретроспективный анализ показал, что кариотипирование плода не выполнено по следующим причинам. Пренатальный скрининг не проведен в полном объеме у 24 (60,0%) беременных, из них 10 (41,7%) не направлены на II уровень обследования, 8 (33,3%) поздно обратились в женскую консультацию, 6 (25,0%) не состояли на учете. Отказались от рекомендованного цитогенетического исследования

плода 11 (27,5%) пациенток. Лишь у 5 (12,5%) отсутствовали факторы риска и основания для инвазивной диагностики.

Проведенные исследования подтвердили, что доминирующим показанием к пренатальному кариотипированию являются эхографические данные, наблюдавшиеся изолированно у 16 % СД, 100 % СП и 100 % триплоидий. В сочетании с биохимическими и/или анамнезом ЭГМ прослеживались у 38 % СД и 50 % СЭ. В комбинации с сывороточными маркерами и возрастом ЭГМ встречались у 46% СД и 50% СЭ.

Выводы. Таким образом, комбинированный пренатальный скрининг, проведенный в полном объеме, и выявление ЭГМ ХА способствует обоснованному формированию группы беременных высокого риска для инвазивной диагностики, что позволяет предотвратить рождение детей с некорректируемыми хромосомными aberrациями.

ЛИТЕРАТУРА

1. Аномалии развития (иллюстрированное пособие для врачей) / Под ред. В.В. Красильникова. – СПб.: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2007. – С. 30-35.
2. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (путеводитель по клинической генетике). – М.: Триада-Х, 2004. – 560с.
3. Кашеева Т.К. Биохимический скрининг маркерных белков в сыворотке крови беременных // Клиническая лабораторная диагностика. – 2008. - № 2. – С. 25-32.
4. Медведев М.В., Юдина Е.В. Дифференциальная пренатальная ультразвуковая диагностика. 2-е изд., перер. – М.: Реальное Время, 2004.–192 с.
5. Николаева Е.И., Голубев В.А. Оценка эффективности внедрения в деятельность территориальных учреждений приказа МЗ РФ № 457 от 20.12.2000г «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей». // Акушерство и гинекология. – 2005. - № 3. – С. 45-47.
6. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Под ред. Э.К. Айламазяна, В.С. Баранова. – 2-е изд. – М.: «МЕДпресс-информ», 2007. – 416 с.
7. Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней (методические рекомендации) / Под ред. В.С. Баранова, Э.К. Айламазяна. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2009. – 80 с.
8. Antenatal screening for Down's syndrome / Wald N. J., Kennard A., Hackshaw A. [et al.] // J. Med. Screen. – 1997. – Vol. 4 – P. 181-246.
9. Nicolaides K. Screening for chromosomal defects // Ultrasound Obstet. Gynecol. 2003. V. 21. P. 313–321.
10. Snijders R.J.N., Nikolaides K.H. Ultrasound markers for fetal chromosomal defects. N.J., L.: Parthenon Publ. Gr., 1996.
11. Souter V., Nyberg D., El-Bastawissi A. [et al.] Correlation of ultrasound findings and biochemical markers in the second trimester of pregnancy in fetuses with trisomy 21 // Prenat. Diagn. 2002. – V. 22. – P. 175-182.

УДК 618.14 – 007.42 – 089 – 053.9

РЕЗУЛЬТАТЫ ХИРУРГИЧЕСКОЙ КОРРЕКЦИИ ПРОЛАПСА ГЕНИТАЛИЙ У ЖЕНЩИН В ПЕРИ- И ПОСТМЕНОПАУЗАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ

А.Н. Иванян, Т.А. Густоварова, Л.С. Киракосян, Е.Н. Моисеевкова Е.П. Котенкова,
ГОУ ВПО СГМА Росздрава, кафедра акушерства и гинекологии ФПК и ППС,
МЛПУ «Клиническая больница №1»

Резюме: проведён ретроспективный анализ историй болезни 164 пациенток, которым производилась трансвагинальная экстирпация матки по поводу пролапса гениталий. Исследование показало высокую эффективность и адекватность метода у женщин с пролапсом гениталий.

Ключевые слова: выпадение, опущение, экстирпация, матка.

UTERUS TRANSVAGINAL EXTIRPATION

A.N. Ivanyan, T.A. Gustovarova, L.S. Kirakosyan, E.N. Moiseenkova, E.P. Kotenkova.

Resume: there were analyzed 164 case histories of patients who had been operated since 1994 to 2009 due to the genital prolapsed. The results of medical research demonstrated validity and a high efficiency of uterus transvaginal extirpations.

Key words: proptosis, procidence, extirpation, uterus.

Опущение и выпадение внутренних половых органов является актуальной проблемой современной гинекологии. Значительное число женщин социально-активного возраста с несостоятельностью мышц тазового дна имеют симптомы, которые приносят им физические и моральные страдания, снижают трудоспособность, неблагоприятно влияют на качество жизни. Опущение и выпадение внутренних половых органов нередко сочетается с доброкачественными гинекологическими заболеваниями.

Целью нашего исследования явились анализ факторов риска пролапса гениталий и оценка эффективности проводимого оперативного лечения путем влагалищной гистерэктомии.

Средний возраст пациенток составил $64,8 \pm 1,24$ года (от 46 до 89 лет). К возрастной группе до 70 лет относились 109 женщин, с 71 до 80 лет – 35 женщин, старше 80 лет – 4 пациентки.

В структуре пролапса гениталий полное выпадение матки диагностировалось у 70 пациенток (42,6%),