

ДИАГНОСТИКА, ПРОФИЛАКТИКА И КОРРЕКЦИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

Ю.В.Черненко — ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, начальник методического отдела, заведующий кафедрой поликлинической, социальной педиатрии и неонатологии, профессор, доктор медицинских наук; **В.Н.Нечаев** — ГОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Росздрава, доцент кафедры поликлинической, социальной педиатрии и неонатологии, кандидат медицинских наук.

DIAGNOSTICS, PROPHYLAXIS AND CORRECTION OF CONGENITAL MALFORMATION DEVELOPMENT

Yu.V.Chernenkov — Saratov State Medical University, Head of Department of Polyclinic, Social Pediatrics and Neonatology, Professor, Doctor of Medical Science; **V.N.Nechaev** — Saratov State Medical University, Department of Polyclinic, Social Pediatrics and Neonatology, Assistant Professor, Candidate of Medical Science.

Ю.В.Черненко, В.Н.Нечаев. Диагностика, профилактика и коррекция врожденных пороков развития. Саратовский научно-медицинский журнал, 2009, том 5, № 3, с. 379–383.

В статье анализируются причины роста аномалий развития плода и новорожденного от женщин группы риска по этой патологии. Предлагается программа ранней пренатальной и постнатальной диагностики, профилактики и коррекции врожденных пороков развития. Реализация предложенного комплекса мероприятий позволила повысить возможности выявления врожденных пороков развития, снизить число incurable случаев, уменьшить летальность и инвалидность.

Ключевые слова: врожденные пороки развития, пренатальная диагностика, программа коррекции.

Yu.V.Chernenkov, V.N.Nechaev. Diagnostic, Preventive Measures and Correction of Congenital Malformation. Saratov Journal of Medical Scientific Research, 2009, vol. 5, № 3, p. 379–382.

In the article the causes of congenital malformations rising of women risk group by this pathology are analysed. The program of early prenatal and postnatal diagnosis, prophylaxis and congenital malformations correction is proposed. The realization of suggested complex of measures, allows to raise congenital malformation, to low the number of incurable cases, to decrease lethality and disablement.

Key words: congenital malformations, prenatal diagnostics, correction program.

Введение. Количество врожденных дефектов развития в последнее десятилетие заметно увеличилось, а удельный вес наследственной и врожденной патологии в структуре заболеваемости и смертности новорожденных и детей раннего возраста продолжает расти. Не менее 10% всех зачатий в человеческой популяции сопровождаются аномалиями развития, из которых 0,5% — хромосомные заболевания, 0,7% — молекулярная патология, 1,8% — полигенные наследственные заболевания и остальные 7% — наследственные предрасположения [1, 2, 3]. По данным других авторов, моногенные заболевания встречаются у 5-14 детей на 1000 новорожденных, хромосомные болезни — у 4-7, врожденные пороки развития (ВПР) — у 19-22 [4, 5, 6, 7]. Многочисленные факторы, нарушающие формирование и развитие, определяют высокую частоту хромосомных aberrаций среди спонтанных аборт на ранних сроках (до 60% в первом триместре беременности) и мертворождений (5%-10%), однако среди живорожденных детей эта часть патологии заметно снижается до 0,6% [6, 7, 8]. При привычных выкидышах хромосомная патология встречается в 6-12%, при поздних абортах — 0,5-1%. По данным ВОЗ в мире ежегодно рождается 4-6% детей с ВПР, а их вклад в структуру младенческой смертности достигает 30-40% [4, 6, 9].

В последнее время эта проблема стала одной из актуальных в акушерстве и гинекологии, неонатологии, анестезиологии и реаниматологии, детской хирургии и др. [3, 5, 10]. В большинстве стран ВПР плода и новорожденного в структуре смертности занимают одно из ведущих мест и во многом опреде-

ляют показатели инвалидности с детства [8, 9, 11], поэтому медико-социальная значимость проблемы врожденных аномалий развития очевидна.

Врожденный порок развития в настоящее время рассматривается как аномалия формирования, повлекшая за собой грубые изменения строения и функции органа или ткани, возникшая во внутриутробном периоде. Среди различных типов врожденной и наследственной патологии: тератогенные дефекты составляют до 3%, внутриутробные заболевания — 2,5%, близнецовость — 0,5%, мультифакторные заболевания — 23%, генетические — 28% и заболевания невыясненной этиологии — до 43% [1, 7, 8]. Приблизительно 2-3% новорожденных имеют серьезные множественные врожденные пороки развития.

Первоочередной задачей перинатологии является генетическое прогнозирование — определение вероятности появления новорожденного с наследственной болезнью, поскольку лечебные и реабилитационные мероприятия недостаточно эффективны (огромные затраты на диагностику и лечение этих больных не оправдываются в силу их тяжелых последствий для здоровья и огромного влияния на жизнеспособность). Основное условие определения генетического риска рождения больного новорожденного — это постановка точного диагноза заболевания в данной семье. Конечной целью пренатального лечебно-диагностического процесса является уточнение нозологического диагноза, решение вопроса о жизнеспособности плода и целесообразности продолжения беременности, либо сохранение беременности и проведение профилактических мероприятий с последующей коррекцией выявленных аномалий развития [2, 10, 12, 13].

Жизнеспособность детей с тяжелыми и комбинированными пороками развития чаще рассматри-

Ответственный автор — Черненко Юрий Валентинович
410012 г. Саратов, ул. Б. Казачья, 112,
кафедра поликлинической, социальной
педиатрии и неонатологии, тел. (8452) 669779.
E-mail: olgachap@rambler.ru

вается как главный критерий для оценки состояния здоровья. Несмотря на существенный прогресс в качестве оказываемой хирургической помощи детям раннего возраста и интенсивной терапии, результаты лечения не всегда утешительные. Этот факт объясняется отсутствием стройной системы пренатальной диагностики, эффективного лечения и профилактики, остается во многих случаях открытым вопрос об оптимальных сроках оперативного вмешательства, нет единой точки зрения по многим тактическим вопросам интенсивной терапии, методам анестезии и выхаживания этих пациентов [1, 4].

вышли на первое место и составили 25%). Из 1918 детей с аномалиями развития, наблюдаемых за 10 лет, на этапе родильного дома умерли 48 детей, летальность в среднем составила 2,5% (см. таблицу 1). Однако в последние годы намечилось некоторое снижение этого показателя за счет ранней диагностики ВПР плода и своевременного прерывания беременности при пороках несовместимых с жизнью, но этот показатель еще остается достаточно высоким.

Врожденный порок развития в своем клиническом проявлении может быть минимальным или максимально выраженным. Из общего количества

Таблица 1

Частота встречаемости врожденных аномалий развития

Показатели	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008
Саратовская область (абс. и %)	-	-	497-23,2	481-22,0	599-27,4	597-27,5	579-23,8	747-30,1	624-26,4	499-21,5	-	-
Данные Перинатального центра (абс. и %):	136-55,8	118-47,5	131-40,7	123-37,1	182-54,0	103-44,8	202-43,8	345-62,0	219-55,6	177-41,7	182-44,2	154-36,0
Недоношенные дети	4-21,4	8-31,3	15-29,1	8-49,3	16-49,3	7-33,3	11-33,0	20-48,1	8-25,1	17-58,0	10-30,8	16-49,5
Летальность, абс. и %,	4-1,6	4-1,8	11-3,4	3-0,9	3-0,8	1-0,4	6-1,3	11-1,97	2-0,5	1-0,2	2-0,4	1-0,2
Летальность, %	2,2%	3,4%	8,4%	2,8%	1,7%	1%	2,9%	3,2%	1%	0,6%	1,1%	1%

Целью проводимых исследований явилось изучение возможности прогнозирования ВПР, выявление факторов, способствующих развитию врожденного патологического процесса у плода и новорожденного от женской группы риска по данной патологии, изучение частоты и структуры ВПР, анализ причин роста аномалий развития, разработка программы профилактики и коррекции врожденных аномалий развития, оценка результатов лечения, предупреждение осложнений.

Материалы и методы. Проведен анализ частоты ВПР по Саратовской области и Перинатальному центру (ПЦ). С 1991 по 1997 г. отмечено увеличение врожденных пороков развития по Саратовской области в 2 раза. За период с 1997 по 2007 г. в ПЦ выявлено 1918 детей с врожденными аномалиями развития. Проводилась комплексная оценка состояния здоровья 177 женщин (акушерского и соматического статуса, течения данной беременности и родов, оценка фетоплацентарного кровотока, развития плода) и катамнез их детей с врожденными аномалиями развития, из которых 79 случаев потребовали ранней хирургической коррекции. Проводилась пренатальная диагностика, включающая УЗ-исследование (эхография и доплерометрическое исследование), генетическое консультирование, мониторинг состояния плода и новорожденного, проведение скрининг-тестов на раннее выявление врожденных нарушений обмена (фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, гипотиреоз, адреногенитальный синдром). Состояние детей оценивали по показателям физического, соматического и психомоторного развития.

Результаты обследований. Анализ заболеваемости по Перинатальному центру показал, что аномалии развития плода занимают 3-е место, уступая лишь гипоксическо-ишемическим поражениям и ЗВУР. В 2008 г. родилось 154 ребенка с врожденными аномалиями развития (36%), в 2007 г. было выявлено 182 ребенка с ВПР (44,2%), 177 (41,6%) в 2006 г., в 2005 г. — у 219 детей (55,6%), в 2004 г. — 345 детей (62%), в 2003 г. — 202 (43,8%). Среди причин летальных исходов в ОРИТН врожденные пороки развития занимают одно из ведущих мест (а в 2007 г.

дизэмбриогенетической патологии под нашим динамическим наблюдением находилось 177 детей, клинически значимых было 79 случаев (44,6%), требующих хирургической коррекции и лечения ВПР, 98 случаев (55,4%) — малые аномалии развития. Акцентирование данного факта имеет существенное значение как для дальнейшей коррекции порока, так и для последующего генетического прогноза.

Распределение по возрасту показало, что 72,1% женщин были от 18 до 35 лет, старше 35 лет — 21,7%, юные первородящие — 6,2%. В результате анализа особенностей течения беременности и родов у матерей из группы высокого риска по ВПР выявлено, что у 74% женщин был отягощен акушерский анамнез (аборт, выкидыш); в 69,8% случаев беременность протекала на фоне фетоплацентарной недостаточности, в 63% — инфекционной патологии, в 43% — угрозы прерывания беременности, в 26% случаев — гестозы. Вредные привычки выявлены у 24% женщин, отягощенная наследственность — в 21% случаев, влияние тератогенных факторов — 4,2%, привычное невынашивание отмечалось у 16%.

При анализе структуры смертности доношенных живорожденных детей наиболее частой причиной смертельного исхода являются врожденные аномалии развития, составляющие 0,8%. Максимальный темп нарастания смертности от ВПР наблюдался в 1994 г. (+6%), 1999 г. (+5,7%) и менее выраженный в 2003 (+0,2%) и 2004 (+0,5%) годах, в большей степени за счет недоношенных детей. Смертность живорожденных плодов с аномалиями развития в группе новорожденных с малой и экстремальной массой тела была наиболее высока.

В структуре причин гибели плодов в антенатальном периоде и процессе родов, аномалии развития составили 158 на 1000 и заняли 2-е место, уступая лишь гипоксическим поражениям.

При анализе выявленной хирургической патологии отмечено, что значительную ее часть составляют дети с ВПР: врожденные аномалии развития костно-суставной системы составили 19 (24%, выявление порока по данным пренатального УЗИ со-

ставила 43%); аномалии почек — 18 (22,8%, выявление — 71%); желудочно-кишечного тракта — 12 (15,2%, выявление на УЗИ — 52%); пороки развития сердечно-сосудистой системы — 11 (13,9%, выявляемость — 69%); ВПР ЦНС — 8 детей (10,1%, выявление пороков по данным пренатального УЗ-скрининга составила 48%); пороки развития половых органов — 3 (3,8%, выявляемость — 51%); пороки развития легких — 3 (3,8%, выявление на УЗИ — 33%). Множественные (сочетанные) пороки развития были у 5 детей (6,3%, выявление — 62,8%).

Всего 66,7% ВПР плода были диагностированы при использовании УЗ-исследования беременных. Проводился 3-кратный скрининг (а при подозрении на ВПР и чаще) у 83% беременных женщин. В отдельных случаях осуществлялась инвазивная пренатальная диагностика. Среди детей с пороками развития отмечены повторные госпитализации по поводу инфекционной патологии — 23%, соматической — 26%, хирургической — 11%.

Обсуждение. При проведении диагностического исследования врожденного дефекта у новорожденного неонатолог должен определить тип данной патологии, возможные причины ее возникновения, синдромологическую принадлежность и насколько часто этому врожденному дефекту сопутствуют другие врожденные аномалии или заболевания, еще клинически не проявившиеся; совместно с детским хирургом оценить возможность оперативного вмешательства (сроки, объем операции, ближайшие и отдаленные результаты лечения) или консервативного лечения, совместно с генетиком дать медико-генетический прогноз. Решение данных вопросов следует отнести к наиболее важным в области здравоохранения.

Основным направлением деятельности службы пренатальной диагностики является предупреждение рождения детей с ВПР и хромосомными аномалиями. Необходимо выделение среди этих женщин группы риска материнской и пренатальной врожденной патологии (провести тщательный сбор анамнеза: соматического, психоневрологического, акушерского, генеалогического, социального), оценить течение данной беременности, родов, послеродового периода, раннего и позднего периодов новорожденности (оценка признаков патологического процесса и адаптации). Женщинам группы риска требуется проведение целенаправленного обследования, рациональной тактики ведения беременности, своевременного выявления ВПР плода, прерывания беременности при патологии, несовместимой с жизнью, выбора сроков родоразрешения и вида, подготовки новорожденного к оперативной коррекции ВПР в условиях перинатального центра или перевод в оптимальные сроки в детское хирургическое отделение. Необходимо создать условия для снижения рождения детей с врожденной патологией и уменьшить возможность передачи ее потомству, совершенствовать систему мониторинга для раннего выявления аномалий развития (выбор уровня лечебно-диагностического учреждения, виды и кратность обследования, консультативная помощь отдельных специалистов), проводить профилактические и лечебные мероприятия, внедрять систему комплексной реабилитации.

Научные исследования по определению состоянию здоровья детей должны быть направлены на основные критические периоды жизни: антенатальное развитие плода, рождение, ранний и поздний неонатальные периоды, младенчество.

Профилактическое медико-генетическое консультирование в настоящее время рассматривается как основная возможность снизить социальный и меди-

цинский груз врожденных аномалий развития. При анализе деятельности первичного медицинского звена и медико-генетического консультирования по выявлению риска наследственных, врожденных и полифакторных заболеваний у плодов и детей часто выявляются существенные недостатки.

С целью определения наследственных, генетических заболеваний и пороков развития в настоящее время целесообразно исследовать околоплодные воды, кровь плода, ворсины хориона. Цитогенетический метод позволяет во многих случаях изучить кариотип (хромосомный набор) человека, скрининг сывороточных маркеров крови матери, включающий определение хорионического гонадотропина человека, альфа-фетопротеина, свободного эстриола (в 17-19 недель); содержания плацентарного протеина (10-14 недель). Низким считается генетический риск не более 5%, риск 6-20% расценивается как средний, при котором рекомендации по планированию дальнейшей беременности будет зависеть от возможностей пренатальной диагностики и тяжести последствий конкретной наследственной патологии. Высоким считается риск свыше 20%, при котором деторождение в данной семье считается нецелесообразным.

Главная задача системы мониторинга на уровне лечебных учреждений — это оперативный контроль сложившейся ситуации, раннее выявление негативных тенденций и принятие оперативных мер по решению тактических задач с одновременным информированием органов здравоохранения соответствующего региона и области.

Важными составляющими оздоровительных мероприятий являются: соответствующая подготовка девушек фертильного возраста, санация острых и хронических очагов инфекции, в дальнейшем недопущение воздействия вредных факторов на плод, тщательный сбор анамнеза, эффективное наблюдение и лечение на поликлиническом этапе, УЗ-скрининг (аппаратом экспертного класса), медико-генетическое консультирование, скрининг на раннее выявление врожденных метаболических нарушений, при необходимости — инвазивная диагностика (кордоцентез, хорионбиопсия, плацентоцентез и др.) с пренатальным кариотипированием. При тяжелых и комбинированных ВПР требуется прерывание беременности патологическим плодом с последующим патологоанатомическим исследованием его, верификацией диагноза и выявлением причинно-следственных связей, приведших к патологии. Следует усилить мероприятия, направленные на улучшение экологии и оздоровление окружающей среды, поскольку за последние десятилетия отмечено заметное ухудшение экологической обстановки, нарастание воздействия мутагенных и тератогенных факторов.

Успехи современной перинатальной медицины в настоящее время позволяют изменить подход к некоторой группе ВПР с учетом их возможной коррекции внутриутробно или хирургическим вмешательством в раннем неонатальном периоде. Снижение показателей перинатальной заболеваемости и смертности в результате внедрения данной системы послужит поводом к разработке новых методик ведения беременности у этой группы женщин. Необходимо выявление причинно-следственных связей между возникновением осложнений беременности (гестоз, фетоплацентарная недостаточность, анемия, угроза прерывания беременности, инфекционная патология и др.), родов и развитием аномалий плода и новорожденного с анализом и расчетом риска возникновения ВПР.

Учитывая высокую медико-социальную значимость данной проблемы, назрела необходимость в

разработке и внедрении профилактических реабилитационных мероприятий, направленных на снижение частоты врожденных аномалий и минимизацию их тяжелых последствий.

В последнее время мы сталкиваемся с существенным противоречием: с одной стороны, количество врожденных аномалий развития с каждым годом увеличивается и идет накопление отрицательной генетической информации в популяции (увеличивается мутационный риск), с передачей ее следующему потомству (многие наследственные заболевания передаются из поколения в поколение), что порой требует принятия решительных мер по прерыванию такой беременности; с другой стороны, современные хирургические технологии антенатального и постнатального вмешательства на современном этапе позволяют проводить коррекцию большого количества аномалий развития плода и новорожденного с последующей активной реабилитацией и социальной адаптацией. Успехи современной перинатальной медицины позволяют изменить подход к некоторой группе ВПР с учетом их возможной хирургической коррекции во внутриутробном или раннем неонатальном периодах. У беременных женщин плодом с ВПР вопрос о прерывании беременности должен решать консилиум врачей: акушер, генетик, неонатолог, детский хирург и представитель здравоохранения, с учетом мнения семьи. Врач должен разъяснить родителям все результаты пренатальной диагностики, и семья в конечном итоге должна решать, как вести себя с учетом результатов предварительной диагностики. При выявлении ВПР плода, прежде всего, должен быть решен вопрос, является ли выявленная аномалия развития корригируемой или нет. Учитывая современные возможности медицины, считается, что до 60-80% ВПР можно корригировать хирургически [2, 10, 14]. Однако летальность в этой группе пациентов еще остается достаточно высокой и составляет 55-85%. Кроме того, для этих детей типичны тяжелые неврологические нарушения, респираторные расстройства, нарушения гемодинамики, почечные дисфункции, обменные расстройства, вторичные инфекции, анемии и полиорганная недостаточность.

К некорригируемым порокам развития относят: тяжелые аномалии развития головного мозга (микроцефалия, анэнцефалия, гидроцефалия и др.) и спинномозговые грыжи больших размеров; некоторые комбинированные пороки развития сердечно-сосудистой системы; сросшиеся двойни с общими жизненно важными внутренними органами; сложные комбинации пороков развития. Выявление этих пороков явилось основным показанием к прерыванию беременности.

Требуется дальнейшее развитие и широкое внедрение профилактических и комплексных реабилитационных технологий, направленных на предотвращение формирования хронического патологического процесса и минимизацию тяжелых последствий наследственных болезней. Важным направлением является разработка и построение индивидуальных программ медико-социальной помощи по предупреждению развития необратимых нарушений в состоянии здоровья детей, ведущих к ограничению их жизнедеятельности и инвалидизации, улучшению качества жизни таких пациентов. Своевременное выявление причинно-следственных связей, послуживших причиной развития ВПР и увеличения их частоты, способствовало разработке программы профилактических мероприятий.

Комплексная программа методов профилактики и коррекции аномалий развития:

1. Мероприятия, направленные на повышение показателей здоровья женского населения и их будущих детей (социальная и медицинская профилактика: отношение к материнству, образ жизни, способность к материнству, сохранение генофонда, вынашивание и рождение), оздоровление окружающей среды, совершенствование работы центров планирования семьи. Проведение преемственной профилактики (до зачатия) для снижения риска рождения больных детей, направленной на обеспечение оптимальных условий для созревания зародышевых клеток, их оплодотворения, образования и имплантации зиготы, и раннего развития плода. Подготовка будущих родителей включает психологическую подготовку, проведение антиоксидантной терапии, витаминизации, повышение иммунитета, профилактику стрессовых ситуаций, охранительный режим матери на ранних этапах развития эмбриона.

2. Выделение среди женщин группы риска по перинатальной врожденной патологии плода и проведение им целенаправленного поэтапного обследования (вначале формирование группы риска по развитию ВПР без уточнения аномалии развития и с расчетом вероятности его появления, далее — формирование подгруппы риска рождения ребенка с конкретным уточненным пороком развития). Анализ причин и меры профилактики по устранению факторов, приводящих к ВПР. Определение вероятности развития аномалий плода в следующей беременности (медико-генетический прогноз) и принятие возможных мер по их предупреждению. Подключение методов социальной поддержки беременных группы риска.

3. Пренатальная диагностика. Система мониторинга и лечебно-диагностических мероприятий с привлечением современных технических средств для своевременного выявления патологического процесса у плода: УЗ-скрининг (аппаратом экспертного класса, не менее трех раз в течение беременности, а по показаниям через каждые 3-4 недели), эхокардиография и доплерометрическое исследование, кардиотокография, медико-генетическое консультирование, по показаниям — инвазивная диагностика (плацентобиопсия, кордоцентез, хорионбиопсия и др.). Обоснование предварительного диагноза (включая генетический), на основе которого далее строится план дополнительных методов обследования для уточнения нозологического диагноза и возможных последствий с учетом выраженности нарушений и степени сохранности органа или системы, профилактические мероприятия и коррекция выявленных аномалий развития. Использование данных технологий позволяет снизить риск рождения ребенка с ВПР и уменьшить количество детей с наследственной и врожденной патологией более чем на 20%.

Прерывание беременности на ранних сроках при пороках плода, несовместимых с жизнью, проводится только после консилиума врачей, с последующей верификацией диагноза на основании данных патологоанатомического исследования абортуса.

4. Лечебные мероприятия при выявленной врожденной патологии (принятие тактического решения: выбор комплекса организационных мероприятий по дальнейшему лечению плода и новорожденного, включающих объективную оценку состояния, оказание неотложной помощи, определение места госпитализации, транспортируемость и транспортировка, объем последующего обследования и лечения, привлечение соответствующих специалистов, реабилитационные мероприятия). Проводится терапия сопутствующих заболеваний и осложнений беременности, направленная на улучшение состояния

маточно-плацентарно-плодового кровообращения, что благотворно сказывается на состоянии плода и помогает нормализовать процессы его роста и развития. Родоразрешение беременных плодом с ВПР должно осуществляться в перинатальном центре с возможностью последующей хирургической коррекции (родовспомогательное учреждение 3-го уровня). Акушерская тактика во многом будет зависеть от перинатального прогноза. Необходимо взаимодействие и преемственность в работе акушеров, терапевтов, неонатологов, хирургов и других специалистов (достоверность сведений, объективная оценка состояния и суммарное представление о тяжести состояния, учет реальных возможностей, приоритетность, методологический подход на основе анализа этиопатогенеза и причинно-следственных взаимосвязей). Определяется спектр и кратность обследования, позволяющего в динамике следить за течением патологического процесса и возникновением осложнений. Необходимо обязательное проведение скрининг-тестов на раннее выявление врожденных нарушений обмена (фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, гипотиреоз, адреногенитальный синдром и др.) и назначение этим детям, при подтверждении диагноза, раннего лечения (заместительная терапия); проведение глубокого анализа фенотипа.

Следует тщательно контролировать процесс и результаты лечения (применение лекарств с очевидным и оцениваемым эффектом с позиции доказательной медицины):

- ограничение воздействия внешнего фактора, провоцирующего дефект (наиболее значимыми из которых являются: алкогольная, наркотическая и никотиновая интоксикации, воздействие отдельных лекарственных препаратов и вредных экологических факторов, внутриутробных инфекций и др.);

- устранение или снижение неправильно ассимилирующегося или непереносимого пищевого продукта путем соответствующей диеты (например, при фенилкетонурии — устранение из пищи фенилаланина и др.);

- заместительная терапия при недостаточной функции отдельных эндокринных органов (гормональные препараты и др.);

- мероприятия, направленные на уменьшение образования и накопления токсичных продуктов обмена, вызывающих нарушения гомеостаза, путем введения специфически связывающих препаратов (ионообменные смолы), проведение сорбционной, антидотной, дезинтоксикационной терапии и метаболической коррекции;

- хирургическое лечение пороков развития;

- оптимальная организация лечебного процесса с определением сроков оперативного вмешательства, адекватной транспортировки, качественной предоперационной подготовки (коррекция нарушений гомеостаза, стабилизация жизненно важных систем организма), выбора места проведения операции, оптимальной техники и способа, объема и этапа корригирующих хирургических мероприятий и анестезиологического пособия (предоперационная подготовка, адекватное обезболивание и др.). Повышение эффективности ведения послеоперационного периода (продолжительное обезболивание, оптимальный венозный доступ и инфузионная терапия, респираторная поддержка и оксигенотерапия, питание, рациональная антибиотикотерапия и др.). Внедрение новых медицинских технологий, облегчающих и повышающих эффективность проводимой терапии. Раннее выявление осложнений и сопутствующих синдромов, их коррекция, привлечение к лечебно-диагностическому процессу специалистов (консультантов), анализ отдаленных результатов лечения, экспертная оценка и соответствующие выводы;

экспертная оценка и соответствующие выводы;

- проведение симптоматической и посиндромной терапии;

- реабилитационные мероприятия последствий врожденного дефекта: диспансерное наблюдение и лечение; «адаптация» родителей к больному ребенку; социальная реабилитация ребенка с ВПР; социальная поддержка семьи; психолого-педагогическая коррекция и др.

Заключение. Прогноз у детей с ВПР во многом зависит от тяжести данного патологического процесса, сопутствующих заболеваний и осложнений, возможности хирургической коррекции аномалий развития, адаптационных возможностей новорожденного.

Основными причинами роста ВПР у новорожденных являются: отягощенный акушерский анамнез у матерей и наследственность (фетоплацентарная недостаточность и угроза прерывания беременности, медицинские аборт и самопроизвольные прерывания беременности, смерть ребенка в анамнезе), ухудшение экологического фона, вредные привычки и профессиональные вредности, перенесенные вирусные и бактериальные инфекции, поздняя пренатальная диагностика.

Реализация комплексной программы профилактической направленности и коррекции врожденных аномалий развития позволила уменьшить их частоту у детей от женщин с различными факторами риска (на 2,8%), снизить число новорожденных с инкурабельными ВПР (на 7,9%), повысить процент выявляемых дефектов развития при УЗ-исследовании плода с 47,4% до 66,7%, снизить летальность среди этих детей (до 0,4%) и инвалидность, поскольку около 70% причин ее связаны с перинатальным периодом.

Библиографический список

1. Бадалян, А.О. Наследственные болезни у детей / О.А.Бадалян, Е.Ю. Вельтищев, В.А.Таболин. — М.: Медицина, 1987. — 268 с.
2. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Под ред. Э.К.Айламазяна, В.С.Баранова. — М.: Трида-Х, 2007. — С. 11-148.
3. Черкасов, Н.С. Заболевания сердца у новорожденных и детей раннего возраста. — Ростов н/Д : Феникс; Красноярск: Издательские проекты, 2007. — 192 с.
4. Барашнев, Ю.И. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей / Ю.И.Барашнев, В.А.Бахарев, П.В.Новиков. — М.: Трида-Х, 2004. — С.12-87.
5. Бочков, Н.П. Клиническая генетика. — М.: Медицина, 1997. — С. 6-102.
6. Неонатология (национальное руководство) / Под ред. Н.Н.Володина. — М.: Академия, 2008. — 848 с.
7. Неонатология: Учеб. пособие для студентов высш. учеб. заведений / Н.Н.Володин, В.Н. Чернышов, Д.Н.Дегтярев и соавт.; Под ред. Н.Н.Володина. — М.: Академия, 2005. — 448 с.
8. Основы перинатологии / Под ред. Н.П.Шабалова, Ю.В.Цвелева. — М.: МЕДпресс-информ, 2002. — С.24-158.
9. Шабалов, Н.П. Неонатология / Н.П. Шабалов. — СПб.: Спец. лит, 2006. — С. 26-65.
10. Долецкий, С.Я. Хирургия новорожденных: Руководство для врачей / С.Я.Долецкий, В.В.Гаврюшов, В.Г. Акупян. — М.: Медицина, 1988. — 540 с.
11. Секреты неотложной педиатрии / Стивен М.Селбет, Кейт Кронэн; Пер. с англ.; Под общ. ред. проф. Н.П.Шабалова. — М.: МЕДпресс-информ, 2006. — 480 с.
12. Интенсивная терапия в педиатрии / Под ред. В.А.Михельсона. — М.: ГЭОТАР-МЕД, 2003. — 552 с.
13. Тимошенко, В.Н. Недоношенные дети. — Ростов н/Д : Феникс; Красноярск: Издательские проекты, 2007. — 192 с.
14. Современная терапия в неонатологии: Справочник / Под ред. Н.П.Шабалова. — М.: МЕДпресс, 2000. — 262 с.