



© Л. А. Жученко, Г. В. Тамазян

ГУЗ Московский областной НИИ акушерства
и гинекологии;
ФУВ МОНИКИ им. М. Ф. Владимирского

ОРГАНИЗАЦИЯ МЕРОПРИЯТИЙ ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ В МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ

УДК: 618.2-073.432.19

■ В статье проанализированы результаты пренатального скрининга ВПР в Московской области. Приведен алгоритм пренатальной ультразвуковой диагностики, реализуемый в Московской области, и тактика ведения беременных при выявлении ВПР.

■ **Ключевые слова:** врожденные пороки развития; пренатальный скрининг; УЗ-диагностика; ведение беременности при ВПР.

Согласно современным представлениям, массовый пренатальный УЗ-скрининг является наиболее эффективным методом вторичной профилактики врожденных пороков развития (ВПР), поскольку при выявлении УЗ-признаков некорректируемых пороков представляется возможность своевременного прерывания беременности с аномальным плодом, что уменьшает показатели частоты рождения детей с летальными ВПР, с хромосомными аномалиями и младенческой смертности от ВПР.

В Московской области с 1999 года организована работа по массовому пренатальному скринингу ВПР, выполняемому на двух уровнях (рис. 1). С 2005 года, в связи с внедрением новой структурной организации оказания медицинской помощи, включающей 12 территориальных округов, пренатальный скрининг ВПР выполняется на трех уровнях (приказ МЗ МО № 269 от 13.10.2004 г.).

I уровень при УЗ-скрининге врожденных аномалий представляет собой первичную стандартную эхо-диагностику ВПР и выполняется врачами территориальных женских консультаций. При этом соблюдается основное правило любого скрининга, подразумевающего охват не менее 85% (в идеале 100%) лиц из изучаемой популяции, что означает обследование практически всех беременных женщин, проживающих на территории, обслуживаемой конкретным ЛПУ.

В целях повышения эффективности дородовой диагностики врожденной патологии у плода обследование беременных проводится в I-м (10–14 недель), во II-м (20–24 недели) и в III-м триместрах (32–34 недели) беременности.

Целью УЗ-скрининга в 10–14 недель беременности является формирование группы риска по хромосомной патологии плода и порокам, сопровождающимся грубыми структурными аномалиями.

При втором УЗ-исследовании, проводимом во II триместре беременности, производится оценка анатомии плода для диагностики наибольшего количества ВПР, подлежащих дородовому выявлению. Оптимальным сроком для проведения второго УЗ-скрининга является интервал от 20 до 24 недель, поскольку в этом периоде течения беременности возможна четкая эхо-визуализация всех структур плода в 90% случаев.

Третье УЗ-исследование, выполняемое в III триместре (32–34 недели беременности), используется для выявления ВПР с поздней манифестацией (киста яичника, аневризма вены Галена, арахноидальные и порэнцефальные кисты, некоторые формы гидроцефалии, гидронефроз, некоторые формы обструкции кишечника) и для оценки функционального состояния плода с уточнением наличия/отсутствия признаков задержки его развития.

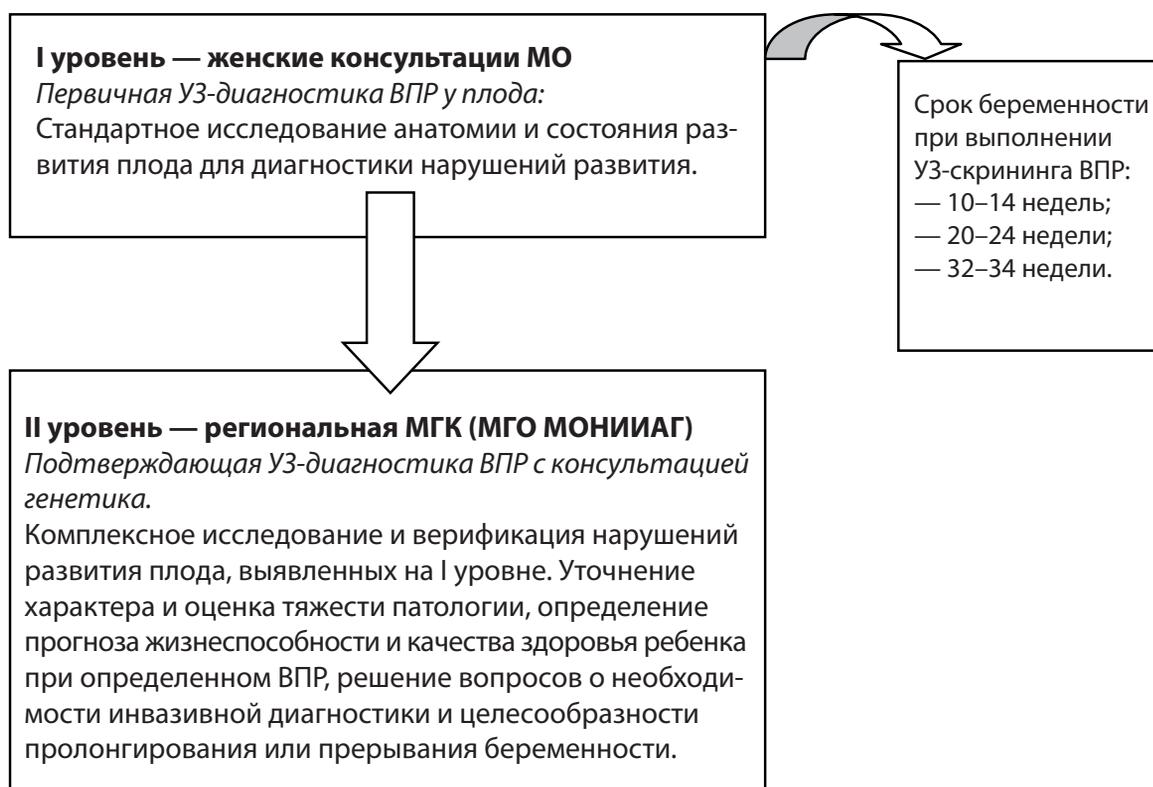


Рис. 1. Алгоритм пренатальной ультразвуковой диагностики, реализуемый в Московской области с 1999 года (приказ ГУЗМО №57 от 30.04.1999 г.).

Согласно приказу МЗМО №269 от 13.10.2004 г., врачам женских консультаций, помимо перечисленных УЗ-исследований, рекомендуется назначать беременным в сроки беременности 16–20 недель исследование уровня сывороточных маркеров на синдром Дауна (α -фетопротеина — АФП и хорионического гонадотропина человека — ХГЧ).

На II уровень обследования на наличие ВПР женщины направляются при выявлении эхо-маркеров ВПР на любом из трех указанных сроков массового УЗ-скрининга, а также при констатации наличия биохимических маркеров хромосомных нарушений, на данном уровне выполняется углубленное обследование пациенток с использованием аппаратуры экспертного уровня. С 1999 года до начала функционирования окружных учреждений, исследования II уровня проводились на базе медико-генетического отделения МОНИИАГ.

Сопоставление показателей частоты рождения детей с ВПР (28,6%) и частоты УЗ-подтверждения ВПР в пренатальном периоде (17,9%) позволяет заключить, что внедренный в Московской области скрининг ВПР обеспечил пренатальную выявляемость врожденных структурных аномалий на уровне 62,5 % среди рожденных живыми. Заслуживает внимания, что в ука-

занном периоде пренатальная УЗ-выявляемость ВПР возрастает до 70,4%, если учитывать случаи пренатального УЗ-выявления ВПР не только среди живорожденных, но и среди детей, оказавшихся впоследствии мертворожденными, а также случаи, когда беременность прерывалась искусственно именно по причине наличия эхо-положительных признаков летальных ВПР.

Следует напомнить, что в недавнем прошлом пренатальная выявляемость ВПР в целом (т. е. среди живо- и мертворожденных) не превышала 17% (данные за 1999 г.). Сопоставляя эту цифру со значением пренатальной УЗ-выявляемости ВПР в 2001–2007 годах (суммарно 70,4%), можно констатировать, что в последние годы удалось обеспечить почти четырехкратное возрастание частоты дородового выявления врожденных аномалий, что объясняется внедрением массового УЗ-скрининга ВПР.

Тем не менее, несмотря на достигнутые успехи, следует отметить все еще сохраняющиеся проблемы, связанные с недостаточной реализацией диагностических возможностей УЗ-методов выявления ВПР.

Во многом такая ситуация объясняется несоблюдением предписания МЗМО о необходимости УЗ-исследования в ранние сроки беременности. Последняя проведенная нами выборочная

проверка 300 анкет беременных из различных регионов МО показала, что УЗИ в 10–14 недель беременности было выполнено лишь у 52,7% женщин, причем в 68,3% случаев при назначении УЗИ отсутствовала возможность использования трансвагинальной эхографии, что, как известно, ставит под сомнение качество УЗ-диагностики вероятных ВПР.

Кроме того, обращают на себя внимание пока еще частые случаи расхождения УЗ-диагнозов ВПР, выставляемых одним и тем же пациенткам в территориальных кабинетах УЗД ЛПУ МО (I уровень) и в МГО МОНИИАГ (II уровень), что указывает на недостаточно качественную работу специалистов I-го уровня при проведении УЗ-исследований и трактовке их результатов.

С 2004 года с целью совершенствования проводимой организационной работы, согласно приказу МЗ МО №269 от 13.10.2004 г. такие исследования стали проводиться в акушерских стационарах, выполняющих функцию окружных (межмуниципальных) учреждений, что позволило создать принципиально новые возможности для более эффективного использования имеющихся ресурсов и повысить качество проводимых исследований.

Для обеспечения возможности окружным учреждениям проводить обследование пациенток на должном уровне в 2007 году для них было закуплено за счет средств областного бюджета 12 аппаратов для УЗ-исследований экспертного класса. Были сформированы штаты окружных специалистов по пренатальной УЗ-диагностике и осуществлены необходимые мероприятия по улучшению качества пренатальной эхо-диагностики ВПР. С этой целью для окружных специалистов по УЗД была проведена серия организационно-методических совещаний и семинаров на базе Московского областного перинатального центра, а также проведено обучение выявлению врожденных пороков сердца у плодов на специально организованном цикле повышения квалификации на базе НЦССХ им. А. Н. Бакулева.

Таким образом, в настоящее время II уровень обследования на наличие ВПР выполняется окружными специалистами по УЗ-диагностике. При этом предусматривается прием пациенток по направлению женских консультаций территорий данного медицинского округа и наличие протокола УЗ-обследования плода из территориального кабинета УЗИ.

III уровень обследования на наличие ВПР в соответствии с приказом МЗ МО №269 от 13.10.2004 г., у плода выполняется на базе МГО МОНИИАГ и предусматривает прием пациенток:

- по направлению окружных специалистов УЗД при подтверждении и/или выявлении абсолютных или относительных эхо-маркеров патологии у плода;
- по направлению муниципальных женских консультаций при выявлении биохимических маркеров хромосомной патологии у плода (синдром Дауна), а также при угрозе рождения детей с наследственной болезнью или ВПР (при наличии в анамнезе указаний на рождение в прошлом ребенка с ВПР, хромосомной или генной патологией; при установленном семейном носительстве хромосомной аномалии или генной мутации; при возрасте беременной старше 35 лет; при наличии указаний на воздействие в гестационном периоде вредных факторов, потенциально опасных для эмбриофетогенеза).

При обследовании на III уровне производится верификация обнаруженной специалистами I и II уровней патологии с уточнением ее характера и тяжести. При этом определяется прогноз жизнеспособности и качества здоровья ребенка с данным ВПР и решается вопрос о необходимости инвазивной диагностики.

Показаниями для инвазивной диагностики являются: 1) возраст матери старше 35 лет; 2) рождение в прошлом ребенка с хромосомной патологией; 3) носительство родителями хромосомной аномалии; 4) наличие у плода эхо-маркеров ВПР, типичных для хромосомной патологии; 5) наличие биохимических маркеров хромосомной патологии у плода (отклонение уровней сывороточных материнских маркеров АФП, ХГЧ).

Инвазивные манипуляции используются для получения плодного материала и его лабораторного генетического исследования. С этой целью в первом триместре беременности проводится трансцервикальная или трансабдоминальная аспирация ворсин хориона, во втором семестре — трансабдоминальный амниоцентез, трансабдоминальная аспирация ворсин хориона или ворсин плаценты, трансабдоминальный кордоцентез (пункция пуповины).

Пренатальные инвазивные манипуляции осуществляет врач акушер-гинеколог, прошедший специальную подготовку по проведению инвазивных методов пренатальной диагностики.

Инвазивные манипуляции осуществляются под УЗ-контролем при отсутствии противопоказаний и наличии результатов лабораторного обследования (общие анализы крови и мочи, тесты на сифилис, ВИЧ, гепатит В и С, анализ влагалищного мазка). Лабораторные генетические исследования плодного материала проводятся в федеральных центрах медико-генетической службы.

III уровень — Подтверждающая УЗ-диагностика ВПР с консультацией генетика		
Элиминация плодов с летальными ВПР.	Родоразрешение беременных при ВПР у плода, подлежащих хирургическому лечению.	Родоразрешение беременных при ВПР у плода, не ограничивающих жизнеспособность и не требующих хирургической коррекции.
<i>В базовых лечебных учреждениях региона.</i>	<i>В условиях специализированного родовспомогательного учреждения.</i>	<i>В муниципальных родильных домах.</i>

Рис. 2. Тактика ведения беременности при выявлении ВПР

Отдельно следует отметить, что при выявлении эхо-маркеров врожденного порока сердца у плода беременные по направлению МГО МОНИИАГ дополнительно консультируются в перинатальном отделении НЦССХ им. А. Н. Бакулева РАМН профильными специалистами (кардиологами).

По результатам обследования на III уровне определяется тактика дальнейшего ведения беременности, что предполагает либо ее пролонгирование, либо элиминацию плодов с очевидными летальными ВПР в базовых лечебных учреждениях региона.

При выявлении ВПР, хромосомной или наследственной патологии у плода женщина и члены ее семьи информируются врачом-генетиком, врачом УЗ-диагностики медико-генетического отделения диагностики, мониторинга и регистра ВПР МОНИИАГ о характере поражения плода, возможных исходах беременности, прогнозе для жизни и здоровья ребенка. Женщине выдается соответствующее заключение. В ситуациях, требующих искусственного прерывания беременности при некорректируемых ВПР, выполнение такого вмешательства проводится по заключению перинатального консилиума и по решению семьи.

В отношении к беременным с плодами с нелетальными ВПР решаются вопросы ведения беременности и уточняется место будущего родоразрешения с учетом характера выявленных анатомических дефектов у плода, ограничивающих или нет его жизнеспособность и, соответственно, требующих или нет постнатальной реанимации и хирургической коррекции. Тактика ведения беременности в случае корректируемого и жизнеспособного порока развития у плода определяется совместно с врачом акушером-гинекологом и профильными детскими специалистами.

При ВПР, требующих хирургической коррекции в неонатальном периоде, а также при тяжелых поздно диагностированных ВПР, требующих неонатальной реанимации, родоразрешение беременных женщин проводится в назначенных лечебных учреждениях. Плановое родоразрешение при ВПР, требующих постнатальной реанимации или срочной хирургической коррекции,

а также выполнение процедур индуцированного прерывания беременности при летальных ВПР, осуществляется в Люберецком родильном доме и в Московском областном перинатальном центре (согласно приложению №4 к приказу МЗ МО №269). При этом в обязательном порядке осуществляется верификация пренатальных УЗ-диагнозов ВПР путем их сопоставления с результатами патологоанатомического исследования абортусов, мертворожденных или умерших детей с ВПР. Поскольку в МО патоморфологическая идентификация ВПР проводится на базе выделенных учреждений, это предопределяет постоянную загруженность специалистов, выполняющих такого рода исследования, и позволяет поддерживать их достаточно высокий уровень квалификации. Данный организационный алгоритм позволяет максимально достоверно идентифицировать характер врожденной патологии для внесения в базу данных генетического регистра уточненного диагноза ВПР.

В заключение следует обратить внимание на то, что точность УЗ-диагностики (и, соответственно, вероятность диагностических ошибок) зависят от целого ряда факторов: опыта врача, разрешающей способности диагностической аппаратуры, анатомии обследуемой области (выраженности подкожно-жировой клетчатки, наличия узлов миомы, рубцовых изменений в зоне сканирования) и особенностей, связанных с самой беременностью (многоводие, маловодие, положения плода, многоплодие). Очевидно, что проблема повышения качества УЗ-диагностики ВПР на I уровне будет решаться путем оснащения территориальных кабинетов УЗИ аппаратурой экспертного класса (сопоставимого с тем, которое используется сегодня в окружных учреждениях МО и МГО МОНИИАГ), а также путем организации условий для повышения квалификации специалистов первичного звена.

Статья представлена А. Л. Котореевым,
ГУ НИИ акушерства и гинекологии им. Д. О. Отта,
Санкт-Петербург

EVENT ORGANIZATION PRENATAL SCREENING
OF CONGENITAL MALFORMATIONS
IN THE MOSCOW REGION

Zhuchenko L. A., Tamazian G. V.

■ **Summary:** The article analyzed the results of prenatal screening congenital malformations in the Moscow region. An algorithm for prenatal ultrasound diagnosis implemented in the Moscow region and the tactics of management of pregnant women in identifying the congenital malformations..

■ **Key words:** congenital malformations; prenatal screening; ultrasound diagnostics; maintenance of pregnancy in the congenital malformations.

■ **Адреса авторов для переписки**

Жученко Людмила Александровна — д. м. н., руководитель медико-генетического отделения.

ГУЗ Московский областной НИИ акушерства и гинекологии.

101000, Москва, ул. Покровка, 22-а.

E-mail: anna_mail@bk.ru

Тамазян Гаяне Вартановна — профессор, руководитель курса неонатологии кафедры акушерства и гинекологии.

ФУВ им. М.Ф. Владимирского.

129110, Москва, ул. Щепкина, 61/2, корпус 1.

E-mail: deti222@mail.ru

Zhuchenko Ludmila Aleksandrovna — MD, head of medical genetic Department.

Moscow Regional Scientific Research Institute of Obstetrics and Gynecology.

101000, Moscow, st. Pokrovka 22-a

E-mail: anna_mail@bk.ru

Tamazian Gaiane Vartanovna — prof., Department of Obstetrics and Gynecology.

Moscow Regional Research Clinical Institute

129110, Moscow, st. Shchepkina 61 / 2, Building 1.

E-mail: anna_mail@bk.ru