

Эмбриофетопатии. Диагностика и профилактика аномалий центральной нервной системы и скелета

Ю.И. Барашневу, В.А. Бахарева

Embryo- Fetopathies: Diagnosis and Phrophylaxis of CNS and Skeleton Malformations

Yu.I.Barashnev, V.A.Bakharev

М., «Триада-Х», 2010. 480 с.

Врожденные аномалии развития плода занимают значительный удельный вес в структуре детской заболеваемости, младенческой смертности и детской инвалидности. Эта патология встречается в практике врачей многих специальностей. Диагностика врожденных пороков развития при стертых проявлениях дисморфогенеза вызывает большие сложности. Между тем, тяжелые последствия поздней диагностики не только отражаются на ограничении функций важнейших систем детского организма, приводящих к инвалидизации ребенка, но и замедляют общее развитие ребенка.

В связи с этим появление рецензируемой книги весьма своевременно и направлено на решение злободневных задач, возникающих перед педиатрами, неонатологами, генетиками, специалистами УЗИ-диагностики и др. Данное издание является первой отечественной монографией, посвященной эмбриофетопатиям. Обширный материал отражен в восьми главах.

В первой главе, посвященной эпидемиологии и оценке удельного веса врожденных пороков в структуре патологии детского возраста, приводятся современные данные, которые указывают на то, что к 2005 г. в структуре детской заболеваемости на первое место вышли врожденные пороки развития и их частота постоянно увеличивается. Авторы акцентируют основное внимание на пороках ЦНС и скелета, составляющих значительный удельный вес. Изучаемая проблема подробно рассматривается с позиций оценки соотношения наследственных и средовых факторов, при этом материал базируется на результатах исследований, выполненных за последние годы с применением высоких технологий (молекулярно-цитогенетические методы, высокоинформативные методы ультразвуковой диагностики пороков развития, использование биохимических маркеров и др.).

Во второй главе нашли отражение патогенетические механизмы дисморфогенеза, стадии эмбрионального развития и генетический контроль за их течением.

Рассмотрены термины и понятия, используемые в оценке дисморфогенеза, вопросы классификации врожденных и наследственных ошибок морфогенеза, хромосомные и генные синдромы, сопровождающиеся множественными пороками развития. Авторами справедливо подчеркнуто, что истинная частота врожденных дефектов не уточнена, затруднено определение конкретных нозологических форм, что отчасти связано с популяционной редкостью.

В третьей главе, посвященной аномалиям ЦНС, представлен материал, отражающий врожденные ошибки гистогенеза ЦНС, дефекты нервной трубки, пороки развития вентрикулярной системы и субархноидального пространства. Этой главе предпослан небольшой раздел, касающийся нормального развития ЦНС, что позволяет читателю лучше уяснить врожденные отклонения развития. Авторами убедительно продемонстрировано, что в структуре этиологических факторов возникновения патологии отчетливо выделяются острые и хронические заболевания беременных женщин, факторы окружающей среды и тератогены. В то же время использование современных методов исследования показывает, что в генезе врожденных дефектов нервной трубки все большую значимость приобретают генетические факторы, мутации различных генов и аномалии хромосом. В связи с этим вполне логично авторами предлагается ввести систему генетических тестов. Неправильное выявление природы заболевания, установление необоснованного диагноза (последствия асфиксии, родовой травмы и т.п.) приводят к шаблонному назначению малоэффективной терапии.

Заслуживает большого внимания четвертая глава, посвященная аномалиям скелета у новорожденных, которые включают более 200 форм и в большинстве случаев относятся к категории эмбриопатий. Раздел нормального эмбриогенеза костной системы облегчает врачу понимание процессов формирования отклонений в развитии костей позвоночника, верхних и нижних конечностей, черепа, таза и др. Анализ при-

водимых сведений свидетельствует о том, что диагностика конкретных нозологических аномалий скелета у плода и новорожденного чрезвычайно сложна, и до настоящего времени диагноз нередко остается общим, типа «дисплазия скелета», «скелетные уродства» и др. Авторы представляют современную классификацию врожденных аномалий скелета. Глава написана интересно, компактно и широко иллюстрирована наглядными схемами, таблицами, рисунками, фотографиями больных и др.

В пятой главе отражены показания для медико-генетического консультирования семей, факторы, ведущие к рождению больного ребенка, методы генетического обследования. Обращается особое внимание на современные подходы к предупреждению возникновения врожденных пороков развития, в первую очередь с использованием методов периконцепционной профилактики, ранней диагностики инфекций. Подчеркнута важность знания своей родословной, информированности лиц, вступающих в брак, о врожденной патологии в семьях.

В шестой главе рассматриваются вопросы пренатальной диагностики врожденной патологии, которая базируется на объективных признаках поражения плода и становится наиболее эффективным средством профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

Заслуживают самой положительной оценки вопросы репродуктивных технологий, отраженные в седьмой главе. Авторы на основании собственных исследований рассматривают важнейшие проблемы — профилактика врожденной патологии у плода при экстракорпоральном оплодотворении, преимплантационная диагностика, кариотипирование неразвивающихся плодов, внутриутробная коррекция врожденных пороков и др. Подчеркнута необходимость создания комплексной программы, направленной на совершенствование различных подходов к пренатальной диагностике и коррекции аномалий плода. В заключительной главе обсуждаются дискуссионные

проблемы перинатальной медицины — источники возникновения аномалий плода, антенатальная профилактика патологии, система мер по активной профилактике врожденных пороков, отказные дети, морально-этические проблемы.

Активное решение проблем репродукции (лечение бесплодия, невынашивание беременности, контрацепция, санация очагов инфекции с использованием мощных лекарственных препаратов и др.), характерное для настоящего времени, чревато возможными негативными последствиями для внутриутробного развития органов и систем плода. Кроме того, переход России в ближайшие годы на программы выхаживания детей, родившихся с чрезвычайно низкой массой тела, делает вопросы, рассматриваемые авторами в монографии, чрезвычайно важными и актуальными для акушерства, неонатологии, генетической практики, реабилитологии.

Монография написана известными специалистами в области перинатальной неврологии, неонатологии, клинической генетики. Представленный иллюстративный материал позволяет глубже вникнуть в проблему и понять рекомендуемые авторами подходы к решению поставленных задач по ранней диагностике эмбриофетопатий у плода и новорожденного.

В заключение хотелось бы отметить, что рецензируемая книга помогает шире взглянуть на проблему перинатальной патологии, что чрезвычайно важно для врачей-специалистов различных профилей и в первую очередь для акушеров-гинекологов, неонатологов, педиатров, детских неврологов, генетиков, специалистов по пренатальной диагностике, реабилитологов, организаторов здравоохранения. Четкое изложение терминов и понятий, рекомендуемая авторами литература позволяют заинтересованным специалистам углубить свои знания в области эмбриофетопатий и перинатальной патологии в целом.

Доктор мед.наук, проф. *П.В. Новиков* (Москва)