Пренатальна діагностика вроджених вад діагностики: результати та перспективи

Максіян О.Ю. , Кравченко О.В.
Буковинський державний медичний університет

Вступ. За даними Всесвітньої організ охорони здоров'я (ВООЗ), вроджені в розвитку (ВВР) діагностуються приблизно у **3–5%** новонароджених, в Україні цей показник становить 1-2%.[1] Причини виникнення вроджених вад розвитку є багатофакторними та включають як генетичні порушення, так і вплив зовнішніх чинників. Особливе значення у ранньому виявленні вроджених вад розвитку має пренатальна діагностика, що включає як неінвазивні, так і інвазивні методи дослідження.

Дані методи допомагають діагностувати ВВР на ранніх етапах, що дозволяє лікарям прийняти відповідні рішення щодо подальшого ведення вагітності та пологів [2]

Мета дослідження: проаналізувати дані пренатальної діагностики ВВР плода по Чернівецькій області .

Матеріал і методи дослідження. За даними центру антенатальної охорони плода та медичної генетики вивчені результати ультразвукової пренатальної діагностики, біохімічного скринінгу вагітних та інвазивних методів дослідження.

Результати дослідження. У центрі антенатальної охорони плода медичної генетики за даний період проведено 6705 ультразвукових досліджень вагітним жінкам. Другий УЗД скринінг пройшли 3913 пацієнток. Кількість виявлених ВВР склала 68 випадків: до 22 тижнів гестації – 58, після 22 – 10 випадків. Структура виявлених вад наведена в таблиці 1.

Таблиця 1.

Пренатальна ультразвукова діагностика

№	Найменування	Шифр за МКХ-10	до 22 тиж	після 22 тиж
1	Обстежено вагітних		3913	2792
2	Виявлено вроджених вад у плоду - усього		58	10
3	у тому числі: вади розвитку ЦНС	Q00-Q07	11	-
4	вади розвитку нирок і сечовивідних шляхів	Q60-Q64	6	4
5	спадкові захворювання скелету (хондродистрофія)	Q77, Q78	1	-
6	вади розвитку шлунково-кишкового тракту	Q38-Q45	3	-
7	вади розвитку передньої черевної стінки	Q79.2,Q79.3	2	-
8	вроджені вади серця і судин	Q20-Q28	14	3
9	вади розвитку кистей і стоп	Q66,Q69,Q70	2	-
10	вади розвитку обличчя	Q11,Q35,Q37	2	1
11	множинні вроджені вади розвитку плоду	Q89.7	8	1
12	інші		9	1

Слід зазначити, що І місце серед виявлених пренатально вад розвитку займають вади серцево-судинної системи - 17 випадків (25%), ІІ місце - ЦНС – 11 випадків (16,8%), і ІІІ - ВВР сечовидільної системи -10 випадків (14,7%). За програмою селективного скринінгу вагітних біохімічні маркери були визначені майже у 200 пацієнток. Отримані результати наведені в таблиці 2.

Таблиця 2.

Біохімічні маркери

№	Найменування	Обстежено усього	Кількість відхилень від нормального показника
1	α-фетопротеїн	193	29
2	Хоріонічний гонадотропін	108	27
3	Вільний естріол	95	3

Загальний відсоток відхилень від нормальних показників при біохімічному скринінгу склав 14,9%. Частіше відхилення було діагностовано при визначені хоріонічного гонадотропіну людини - 25%, а при скринінгу на α-фетопротеїн відхилення склали 15,0%. Меншим цей показник був при скринінгу на вільний естріол - 3,2%. Серед інвазивних методів пренатальної діагностики був проведений тільки амніоцентез і лише в 12 випадках.

Висновки:. Серед вад виявлених пренатально переважають вроджені вади серцево-судинної системи – 25%, центральної нервової системи -16,8% та вади сечо-статевих органів – 14,7%.

Література:

1. Ketova OM. Developmental defects of embryos and fetuses: global experience. Ukr Zh Zdorovia Zhinky. 2023;3(166):44-49. doi:10.15574/HW.2023.166.44. (Ukrainian)
2. Shiekedien EEK, Aljohani KTJ, Alsaidalani RMM, Alatiyyat NM, et al. Prenatal diagnosis for congenital malformations and genetic disorders. Int J Med Dev Ctries. 2024;8(1):297-304.