

## Пренатальная диагностика врожденных пороков развития в Республике Мордовии

И.А. Гришуткина<sup>1</sup>, Е.И. Науменко<sup>2</sup>, Е.С. Самошкина<sup>2</sup>, С.С. Храмихина<sup>3</sup>

<sup>1</sup>ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России, Нижний Новгород, Россия;

<sup>2</sup>ФГБОУ ВО «Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарева», Саранск, Россия;

<sup>3</sup>ГБУЗ РМ «Мордовский Республиканский клинический перинатальный центр», Саранск, Россия

## Prenatal diagnosis of congenital malformations in the Republic of Mordovia

I.A. Grishutkina<sup>1</sup>, E.I. Naumenko<sup>2</sup>, E.S. Samoshkina<sup>2</sup>, S.S. Khrmikhina<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Privolzhsky Research Medical University, Nizhny Novgorod, Russia;

<sup>2</sup>Ogarev Mordovia State University, Saransk, Russia;

<sup>3</sup>Mordovian Republican Clinical Perinatal Center, Saransk, Russia

Представлены результаты выявления врожденных пороков развития у плодов в Республике Мордовии за 2015–2019 гг. Проведен ретроспективный анализ их структуры, частоты и сроков выявления с помощью пренатальных методов диагностики. Согласно полученным результатам частота пороков в регионе составляет 35,5–49 на 1000 плодов, что сопоставимо с мировыми данными. Основным методом диагностики остается ультразвуковое исследование.

**Ключевые слова:** дети, пренатальная диагностика, ультразвуковая диагностика, инвазивная диагностика, врожденные пороки развития.

**Для цитирования:** Гришуткина И.А., Науменко Е.И., Самошкина Е.С., Храмихина С.С. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития в Республике Мордовия. Рос вестн перинатол и педиатр 2022; 67:(1): 52–57. DOI: 10.21508/1027-4065-2022-67-1-52-57

The article presents the result of identification of congenital malformations in fetuses in the Republic of Mordovia for 2015–2019. A retrospective analysis of their structure, prevalence, and timing of detection using prenatal diagnostic methods was performed. According to the authors, the prevalence of defects in the region is 35.5 to 49 per 1000 newborns, which is comparable to global data. Ultrasound continues to be the basic diagnostic method.

**Key words:** children, prenatal diagnosis; ultrasonic diagnosis; invasive diagnosis; congenital malformations.

**For citation:** Grishutkina I.A., Naumenko E.I., Samoshkina E.S., Khrmikhina S.S. Prenatal diagnosis of congenital malformations in the Republic of Mordovia. Ros Vestn Perinatol i Peditr 2022; 67:(1): 52–57 (in Russ). DOI: 10.21508/1027-4065-2022-67-1-52-57

Во время беременности каждая женщина хочет быть уверена, что ее будущий ребенок внутриутробно будет развиваться без отклонений и аномалий. Однако в современных условиях, при наличии огромного количества неблагоприятных факторов, влияющих на женщину во время беременности, число детей с врожденными пороками развития по данным Всемирной организации здравоохранения составляет от 2,5 до 16,3% [1–3]. В Российской Федерации этот показатель находится в пределах 3–7%. [3].

© Коллектив авторов, 2022

Адрес для корреспонденции: Гришуткина Ирина Александровна — врач-ординатор кафедры факультетской и поликлинической педиатрии Приволжского исследовательского медицинского университета, ORCID: 0000-0003-1445-7960

e-mail: gr.irina2009@yandex.ru

603005, Нижний Новгород, пл. Минина и Пожарского, д.10/1

Науменко Елена Ивановна — к.м.н., доц. кафедры педиатрии медицинского института Национального исследовательского Мордовского государственного университета им. Н.П. Огарева, ORCID: 0000-0002-5332-8240

Самошкина Елена Семеновна — к.м.н., доц. кафедры педиатрии медицинского института Национального исследовательского Мордовского государственного университета им. Н.П. Огарева, ORCID: 0000-0002-0780-0030 430005 Республика Мордовия, Саранск, ул. Большевикская, д. 68/1

Храмихина Светлана Сергеевна — врач-генетик, зав. медико-генетической консультации Мордовского Республиканского клинического перинатального центра

430013 Республика Мордовия, Саранск, ул. Победы 18

Врожденные пороки развития — это структурные или функциональные отклонения от нормы, которые можно выявить в период внутриутробного развития, во время рождения или на более поздних этапах жизни. По данным литературы, появлению аномалий в организме плода могут способствовать неблагоприятная экологическая обстановка, действие ионизирующего излучения, социально-экономические факторы, прием женщиной во время беременности лекарственных препаратов, обладающих тератогенными свойствами, генетические факторы, инфекционные заболевания, экстрагенитальная патология и отягощенный акушерско-гинекологический анамнез женщины, наличие вредных привычек у беременной [2–7]. Однако при этом 50–65% врожденных пороков развития нельзя связать с конкретной причиной [4, 5].

Предмет пренатальной диагностики — плод на разных этапах развития [2]. Цель диагностики состоит в улучшении здоровья плода и снижении перинатальной смертности путем своевременной диагностики, лечения и профилактики врожденных пороков развития [8].

**Цель работы:** анализ структуры, частоты и сроков выявления врожденных аномалий развития плода, диагностируемых с помощью пренатальных технологий в Республике Мордовии за 2015–2019 гг.

## Материал и методы исследования

Проведен ретроспективный анализ данных пренатальной диагностики в Республике Мордовии за 2015–2019 гг. За этот период в республике на учет по беременности встали 32 823 женщины. В Мордовском Республиканском клиническом перинатальном центре (МРКПЦ) обследованы 14 194 женщины на различных сроках беременности. С помощью ультразвукового исследования выявлено 1119 случаев врожденных аномалий.

## Результаты

По нашим данным (рис. 1), в 2019 г. зарегистрировано наибольшее число врожденных пороков развития — 243 (21,7%) случая, тогда как в 2018 г. — 202 (18%). Средняя частота выявления составляет 224 порока в год.

При первом скрининге за период 2015–2019 гг. было выявлено 402 (36%) врожденные аномалии, в основном представленные пороками челюстно-лицевой области, грубыми нарушениями развития центральной нервной системы (акrania, анэнцефалия, спинномозговая грыжа), скелетными дисплазиями и множественными пороками развития. При втором скрининге диагностировано значительно больше пороков — 537 (48%); обнаруживались патологии сердечно-сосудистой и центральной нервной систем, желудочно-кишечного тракта, опорно-двигательного аппарата, мочеполовой и дыхательной систем и некоторые опухоли. В более поздние сроки (30–38 нед) гестации визуализируются около 180 (16%) аномалий, таких как вентрикуломегалия головного мозга, пиелэктазия и гидронефроз и объемные образования органов брюшной полости (кисты яичников, кисты паренхиматозных органов), а также аномалии, которые были выявлены ранее и не служат показанием к прерыванию беременности.

Структура врожденных аномалий распределялась следующим образом (рис. 2): на первом месте

находятся патология мочеполовой системы — 255 (23%) случая и челюстно-лицевой области — 240 (21%); на втором месте патология центральной нервной системы — 169 (15%), на третьем — патология желудочно-кишечного тракта — 133 (12%). Относительно небольшое число случаев составляют патологии сердечно-сосудистой системы — 96 (8,5%), хромосомные заболевания — 67 (6%), множественные врожденные пороки развития — 56 (5%), аномалии развития опорно-двигательного аппарата — 43 (40%), опухоли — 36 (3%) и патология легких 24 (2,5%).

В пороках развития мочеполовой системы (рис. 3) значительную часть составляют патологии чашечно-лоханочной системы в сочетании с мегауретером — 125 (49%), по 20 (8%) случаев пришлось на дистопию почек, гидронефроз и кистозное поражение почек и яичников. Мегацистис от общего числа пороков развития мочеполовой системы составляет 15 (6%), гипоплазия/аплазия почек — 13 (5%), удвоение почек — 10 (4%), нефромегалия — 9 (3%), измененная форма почек — 2 (0,8%) и единственный случай синдрома Prune-Belly — 0,4%. Таким образом, патология чашечно-лоханочной системы встречается значительно чаще других аномалий мочеполовой системы ( $p < 0,001$ ).

В аномалиях развития челюстно-лицевой области превалирует гипоплазия носовой кости — 204 (85%); она встречается гораздо чаще ( $p < 0,001$ ), чем расщелина губы и неба, составляющая 36 (15%) случаев. В 2019 г. зарегистрирована наибольшая частота пороков челюстно-лицевой области — 70 случаев ( $p < 0,05$ ), тогда как в 2015 г. их было только 20.

При аномалиях развития центральной нервной системы (рис. 4) в большинстве случаев при ультразвуковом исследовании плода выявляются кисты сосудистых сплетений — 65 (38%;  $p < 0,001$ ) и вентрикуломегалия — 44 (26%;  $p < 0,05$ ), при которых, если они имеют небольшие размеры и не сочетаются с другими врожденными пороками развития и хро-



Рис. 1. Число врожденных пороков по годам.

Fig. 1. The number of birth defects by year.

мосомными аномалиями, рекомендовано родоразрешение [9]. Значительно реже встречаются акрания — 13 (8%), синдром Арнольда–Киари — 8 (4,7%), анэнцефалия — 5 (3%), гидроцефалия — 5 (3%), спинномозговая грыжа 5 — (3%), менингоцеле — 3 (1,8%), агенезия мозолистого тела — 3 (1,8%), кисты задней черепной ямки — 3 (1,8%), гипоплазия и аплазия мозжечка — 3 (1,8%), расширение большой цистерны головного мозга — 2 (1,2%), синдром Денди–Уокера — 2 (1,2%), карман Блейка — 2 (1,2%), долихоцефалия — 2 (1,2%).

При патологии желудочно-кишечного тракта (рис. 5) в 54 (41%) случаях визуализируется расширение

петель кишечника ( $p<0,01$ ), второе место по частоте выявления приходится на омфалоцеле — 18 (13,5%), 13 (9%) составляют кальцинаты и объемные образования печени, кисты брюшной полости и макрогастрия — по 8 (6%), кальцинаты, кисты селезенки и кишечные грыжи — 7 (5%), микрогастрия и диафрагмальные грыжи — по 4 (3%), гастрошизис — 3 (2%), атрезия пищевода и асцит — по 2 (1,5%), кисты пищевода, пупочные грыжи и атрезия двенадцатиперстной кишки — по 1 (0,7%) случаю.

Патология сердечно-сосудистой системы (рис. 6) также разнообразна и более чем в половине случаев определялась при втором ультразвуковом скрининге.

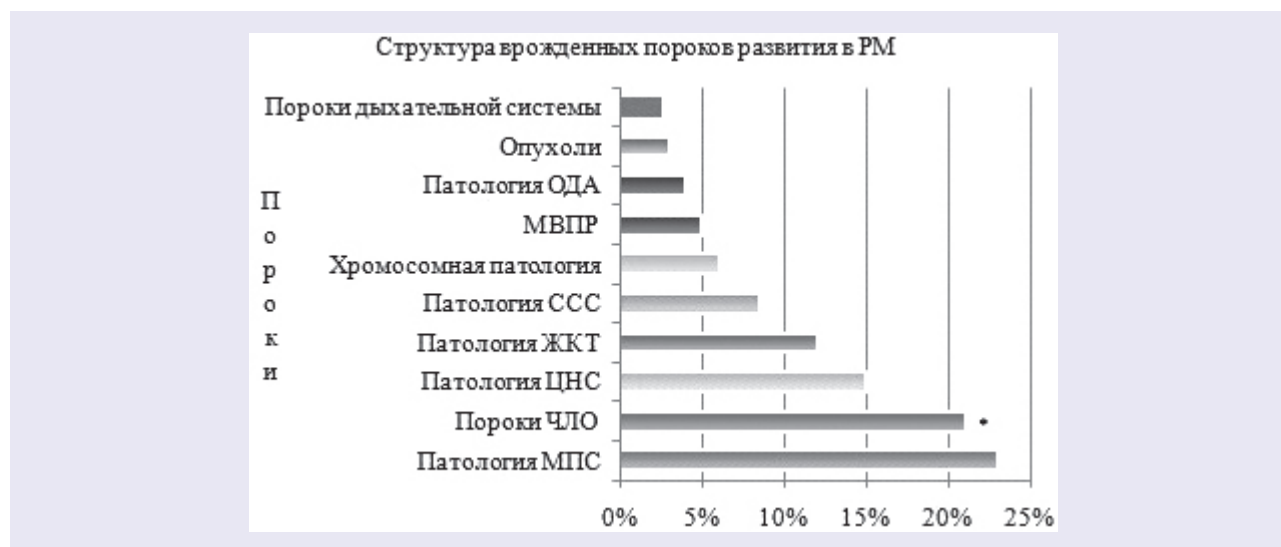


Рис. 2. Структура врожденных пороков в Республике Мордовии.

ОДА — опорно-двигательный аппарат; МВПР — множественные пороки развития; ССС — сердечно-сосудистая система; ЖКТ — желудочно-кишечный тракт; ЦНС — центральная нервная система; ЧЛО — челюстно-лицевая область; МПС — мочеполовая система.

Fig. 2. Structure of birth defects in the Republic of Mordovia.

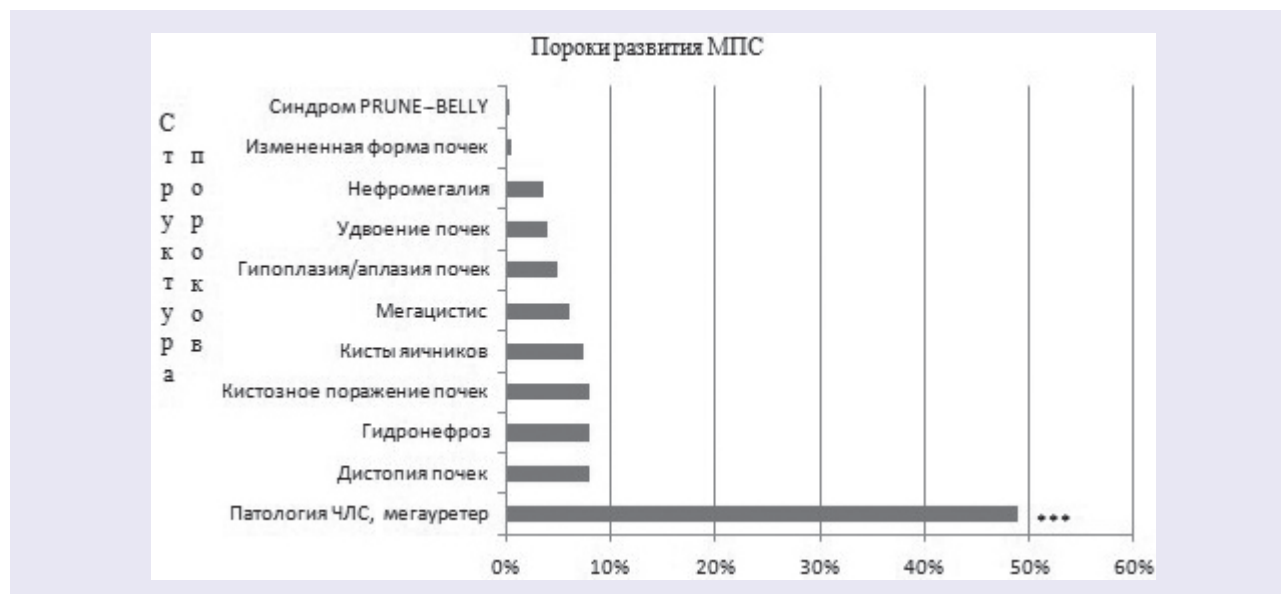


Рис. 3. Структура пороков развития мочеполовой системы (МПС).

Fig. 3. Structure of malformations of the genitourinary system.

Реверсный кровоток в венозном протоке составляет 21 (21%) от всех патологии сердечно-сосудистой системы. По 8 (8%) случаев пришлось на двойное отхождение сосудов от правого/левого желудочков, гипоплазию левых/правых отделов сердца и тетраду Фалло. Гиперэхогенные включения в сердце (образования, экзогенность которых сопоставима или выше экзогенности костей плода) и нарушения ритма обнаружены в 12 (13%) случаев (по 6,5% соответственно) [10]. По 5 (5,5%) случаев приходится на коарктацию аорты и наличие персистирующей верхней полой вены. Дефект межжелудочковой перегородки, перикардиальный выпот, транспозиция магистральных сосудов, акардия

(в случае многоплодной беременности), атриовентрикулярная коммуникация и стеноз выводных отделов желудочков составили по 4 (4%) случая. В 3 (3%) случаях выявлена кардиомегалия, в 2 (2%) — единственный желудочек. Фиброэластоз миокарда и аномальный дренаж легочных вен — по 1 (1%) случаю.

Пороки опорно-двигательного аппарата находятся на восьмом месте по распространенности среди всех врожденных пороков развития, сформировавшихся в антенатальный период. Среди них аномальная установка стоп встречается более чем в половине выявленных аномалий — 23 (53,4%;  $p < 0,05$ ). Далее по распространенности стоит остеодисплазия (гипо-

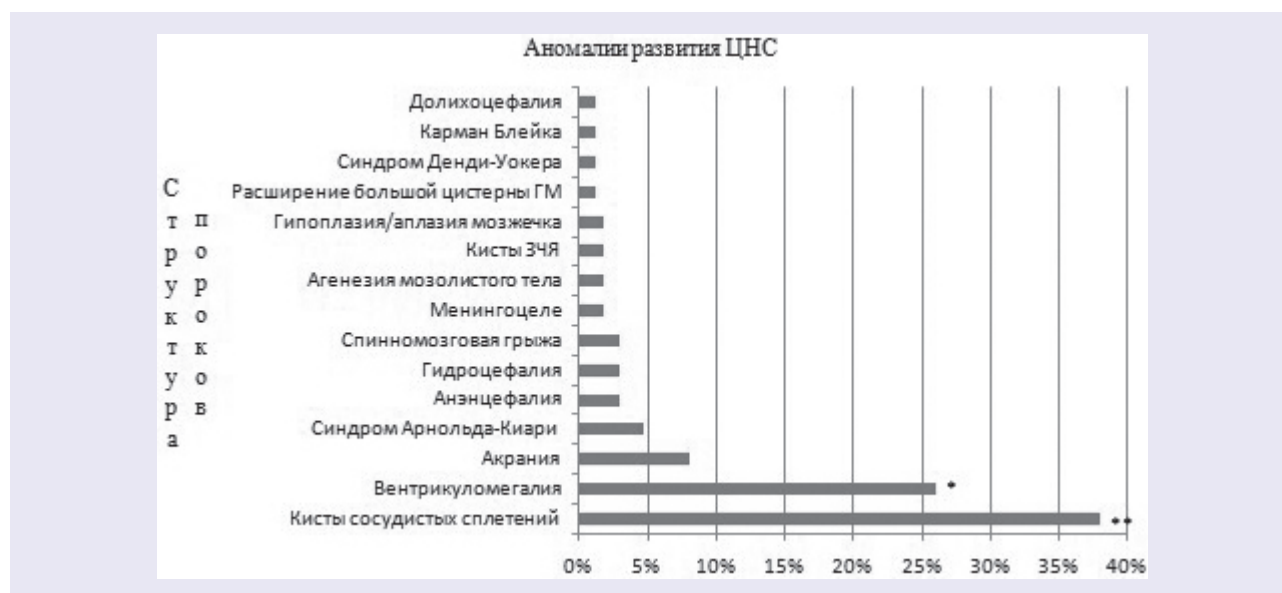


Рис. 4. Структура пороков развития центральной нервной системы (ЦНС)

ГМ — головной мозг; ЗЧЯ — задняя черепная ямка.

Fig. 4. Structure of malformations of the Central nervous system.



Рис. 5. Структура пороков развития желудочно-кишечного тракта (ЖКТ).

Fig. 5. Structure of malformations of the gastrointestinal tract.



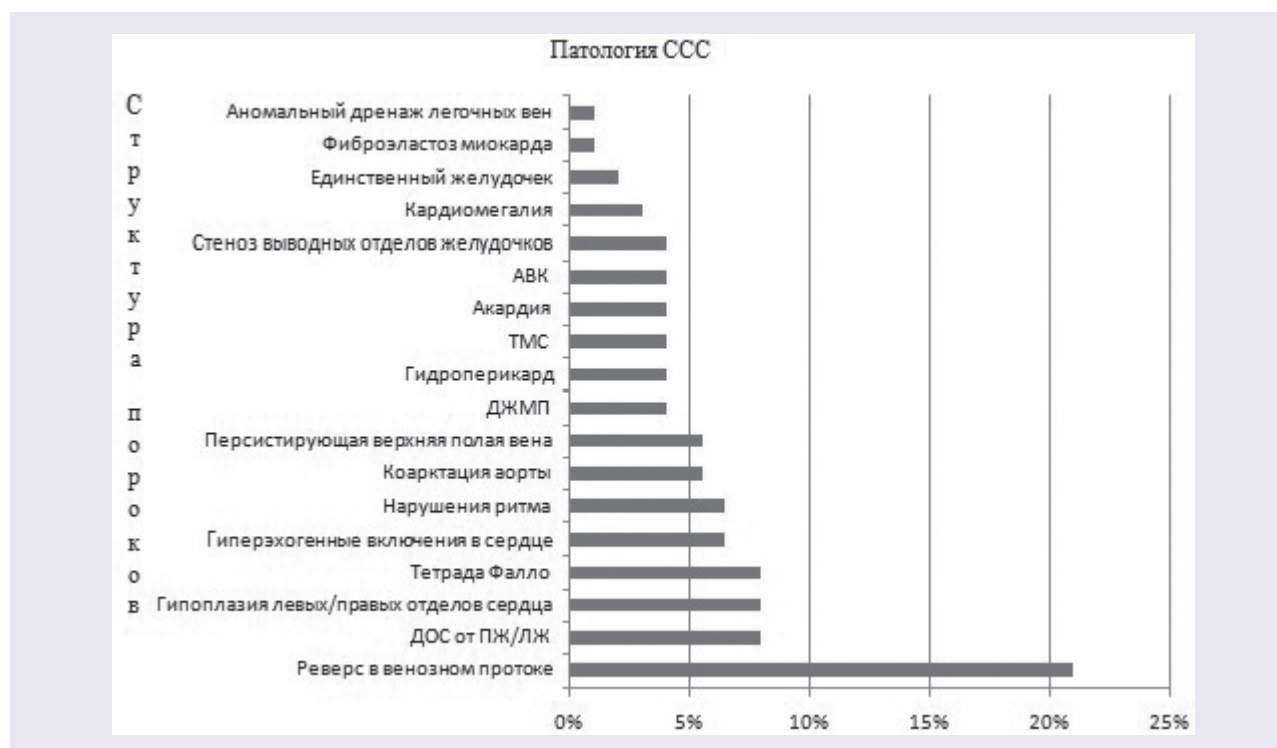


Рис. 6. Структура пороков развития сердечно-сосудистой системы (ССС).

АВК — атриовентрикулярный канал; ТМС — транспозиция магистральных сосудов; ДЖМП — дефект межжелудочковой перегородки; ДОС от ПЖ/ЛЖ — двойное отхождение сосудов от правого/левого желудочка.

Fig. 6. Structure of malformations of the cardiovascular system.

плазия/аплазия костей, танатоформная дисплазия, полупозвонки) — 15 (35%). Около 5% приходится на ахондроплазию. Кроме того, выявлены единичные случаи аномальной установки кистей, полидактилии и эктродактилии (2,3%).

Из патологии дыхательной системы преобладает кистозно-аденоматозная мальформация легких — 11 (46%) случаев. Реже наблюдаются легочная секвестрация — 6 (26%), гидроторакс — 4 (17%), кисты легкого — 2 (8%) и гипоплазия легкого — 1 (4%). Из опухолей значительную часть составляет водянка плода — 20 (55%); в 4 (17%) случаях выявлена лимфангиома, в 5 (14%) — крестцово-копчиковая тератома, у 4 (11%) плодов — кисты пуповины и 1 (3%) случай гемангиомы.

### Обсуждение

Частота развития пороков развития в Республике Мордовия за 2015–2019 гг. составляет 35,5–49 на 1000 новорожденных, по данным EUROCAT этот показатель не должен быть ниже 20 на 1000 [11]. Боль-

шинство аномалий выявлено с помощью ультразвуковой диагностики на разных сроках беременности. Наиболее часто врожденные пороки развития выявляются при втором ультразвуковом скрининге на 20–24-й неделе беременности (48%), 36% — при первом скрининге и 16% — при третьем. К преобладающим порокам развития плода в Республике Мордовия относятся патология мочеполовой системы, челюстно-лицевой области и центральной нервной системы.

### Заключение

Подводя итоги, можно констатировать, что полученные результаты по выявлению врожденных пороков развития сопоставимы с мировыми данными. Ультразвуковой метод исследования — безопасный способ, позволяющий выявить врожденные пороки развития уже при первом скрининге и в дальнейшем определить тактику ведения беременности в зависимости от сложности порока и его совместимости с жизнью ребенка.

### ЛИТЕРАТУРА (REFERENCES)

1. Нагорнева С.В., Прохорова В.С., Шелаева Е.В., Худовекова А.М. Анализ частоты выявления врожденных пороков у плодов за последние пять лет (2013–2017). Журнал акушерства и женских болезней 2018; 67(3): 44–48. [Na-gorneva S.V., Prokhorova V.S., Shelaeva E.V., Khudovekova A.M. The prevalence of congenital fetal anomalies for the past 5 years (2013–2017). Zhurnal akusherstva i zhenskikh boleznei 2018; 67(3): 44–48. (in Russ.)] DOI: 10.17816/JOWD67344–48
2. Баранов В.С. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней в России. Реальность и перспективы. Соровский образовательный журнал 1998; 10: 32–36

- [Baranov V.S. Prenatal diagnosis of inherited and inborn disorders in Russia. Present and future. *Sorovskii obrazovatel'nyi zhurnal* 1998; 10: 32–36. (in Russ.)]
3. Хаматхванова Е.М., Кучеров Ю.И. Эпидемиологические аспекты врожденных пороков развития. *Российский вестник перинатологии и педиатрии* 2007; 6: 35–39. [Khamatkhanova E.M., Kucherov Yu.I. Epidemiological aspects of congenital malformations. *Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii* 2007; 6: 35–39. (in Russ.)]
  4. Пренатальная диагностика. <https://dendrit.ru/page/show/mnemonic/akushermetod14> (Ссылка активна на 15.04.2020.) [Prenatal diagnostics. (in Russ.)]
  5. Пороки развития. Всемирная организации здравоохранения. <https://www.who.int/ru/news-room/factsheets/detail/congenital-anomalies> (Ссылка активна на 15.04.2020.) [Malformations of development. World health organisation. (in Russ.)]
  6. Савельева Г.М., Кулаков В.И., Стрижаков А.Н., Серов В.Н., Краснопольский В.И., Кирющенков А.П. и др. Аномалии развития и заболевания плода, плодных оболочек, пуповины, плаценты. *Акушерство. Учебник*. Под ред. Г.М. Савельевой. М.: Медицина, 2000; 438–490. [Savel'eva G.M., Kulakov V.I., Strizhakov A.N., Serov V.N., Krasnopol'skii V.I., Kiryushchenkov A.P. et al. Anomalies of development and diseases of the fetus, fetal membranes, umbilical cord, placenta. Editor G.M. Savel'eva. M.: Meditsina, 2000; 438–490. (in Russ.)]
  7. Шаклычева-Компанец Е.О. Факторы перинатального риска и их прогностическое значение. *Вестник Российского университета дружбы народов. Серия: Медицина*. 2011; 6: 316–329. [Shaklycheva-Kompanec E.O. Perinatal risk factors and their prognostic value. *Bulletin of the peoples' friendship University of Russia. Series: Medicine*. 2011; 6: 316–329. (in Russ.)]
  8. Шаргаева Н.В., Барановская Е.И. Пренатальная диагностика в акушерской практике. *Охрана материнства и детства* 2005; 1(6): 96–100. [Shargaeva N.V., Baranovskaya E.I. Prenatal diagnostics in obstetric practice. *Okhrana materinstva i detstva* 2005; 1(6): 96–100. (in Russ.)]
  9. Дударь О.А., Антоненко Ф.Ф., Ульянова И.Л., Воронин С.Б., Смирнова А.Ю., Спиридонова А.В. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и хромосомной патологии в Приморском крае. *Бюллетень ВСНЦ СО РАМН* 2005; 1(39): 32–35. [Dudar' O.A., Antonenko F.F., Ul'janova I.L., Voronin S.B., Smirnova A.Yu., Spiridonova A.V. Prenatal diagnosis of fetal malformations and chromosomal pathology at Primorsky region. *Bulleten VSNC SO RAMN* 2005; 1(39): 32–35. (in Russ.)]
  10. Петриковский Б.М., Медведев М.В., Юдина Е.В. Врожденные пороки развития: пренатальная диагностика и тактика; М.: РАВУЗДПТ, Реальное время. 1999; 256. [Petrovskij B.M., Medvedev M.V., Yudina E.V. Congenital malformations: prenatal diagnostics and tactics; M.: RAVUZDPT, Real'noe vremja. 1999; 256 (in Russ.)]
  11. Демикова Н.С., Лапина А.С. Врожденные пороки развития в регионах РФ (итоги мониторинга за 2000–2010 гг.). *Российский вестник перинатологии и педиатрии* 2012; 2: 91–98. [Demikova N.S., Lapina A.S. Congenital malformations in the regions of the Russian Federation: Results of monitoring in 2000–2010. *Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii* 2012; 2: 91–98. (in Russ.)]

Поступила: 25.11.21

Received on: 2021.11.25

**Конфликт интересов:**

Авторы данной статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов и финансовой поддержки, о которых необходимо сообщить.

**Conflict of interest:**

The authors of this article confirmed the lack of conflict of interest and financial support, which should be reported.