

УДК: 616-53.2-007

ПАТОГЕНЕЗ ПАТОЛОГИИ РАЗВИТИЯ ПЛОДА И ЕГО ДИАГНОСТИКА*Ахмедова Д.Б., Талипова К.З., Умурзакова Р.Н.**Ташкентская медицинская академия*

Резюме: Проблема возникновения врожденных и наследственных патологий актуальна не только в медицинском плане. Оно негативно сказывается на демографической ситуации в стране и имеет большую социально-экономическую значимость из-за нетрудоспособности больных с тяжелым наследственным заболеванием и нехватки труда в производстве людей, занимающихся уходом за ним. По данным научных исследований, удельный вес врожденной и наследственной патологии в структуре заболеваемости и смертности новорожденных и детей раннего возраста в конце XX - начале XXI в. неуклонно растет: 3-5% живорожденных появляются на свет с врожденными пороками развития, 20-30% новорожденных умирает вследствие генетических заболеваний, 30-50% детской смертности постнеонатального периода обусловлено врожденными пороками развития. Прогностическими факторами риска патологического развития плода являются: наследственность, кровное родство, осложненный акушерский и соматический анамнез, вирусная инфекция, ненадлежащий антенатальный уход, низкий уровень квалификации врачей-функционалистов, несоблюдение скрининговых сроков и методики обследования. Приведены методы ранней диагностики раннего выявления изучаемой патологии.

Ключевые слова: *врожденные пороки развития, пренатальная диагностика, младенческая смертность*

Введение. Проблема врожденной и наследственной патологии является актуальной не только с медицинской точки зрения. Она негативно влияет на демографическую ситуацию в стране, а также имеет большое социально-экономическое значение в связи с нетрудоспособностью больных тяжелыми наследственными заболеваниями и незанятостью в производстве лиц, осуществляющих уход за ними. На данный момент, несмотря на высокий уровень развития генетики и медицинских наук практика констатирует высокую рождаемость детей с врожденными пороками развития [1]. По мировым статистическим данным указано, что аномалия развития плодов в 40-60% не может быть связана с каким-либо конкретными причинами, они называются «спорадическим дефектом рождения», означая неизвестные причины или случайное возникновение. Мировые статистические данные указывают, что в 40-

60% случаев аномалии развития плода нельзя связать с какой-либо конкретной причиной, их называют «спорадическими дефектами рождения», обозначающие неизвестную причину или случайное возникновение. В то же время риск повторного развития данной патологии в будущем у этих детей невысокий [2, 3]. Для 20-25% аномалий наиболее вероятны многофакторные причины - комплексная взаимосвязь многих генетических дефектов и факторов окружающей среды [1]. Остальные аномалии 10-13% относятся к воздействию окружающей среды, а только 12-15% - к чисто генетические причины [2]. Считается, что 10% из них обусловлены действием вредных факторов окружающей среды, 10% - хромосомными изменениями, а остальные 80% обычно носят смешанный характер [4]. ВОЗ опубликовала данные о том, что пациентам нередко приходится обращаться к ультразвуковому скринингу только в третьем триместре беременности [5, 6]. Утверждено, что ранняя диагностика патологии врожденных и наследственных органов и комплексная диагностика плода с применением современных методик является необходимым компонентом качественной медицинской помощи при беременности и родах [2, 4, 7, 8]. Таким образом, ранняя диагностика пороков развития плода позволит решить своевременно вопрос о возможной пролонгации беременности, а главное внимание следует уделять профилактическим мерам. Вышеуказанное определило выбор цели настоящего исследования.

Цель исследования. Изучить факторы влияющие на развитие патологии плода.

Методы исследования. Материалы исследования представляют собой результаты поиска, проведенные в базах PubMed, ISI Web of Science, EMBASE и библиотеки Кокрана (Cochrane Library). По тщательному изучению материала, начиная с создания соответствующих исследований, был сделан вывод.

Результаты исследований. Семья должна знать о необходимости медико-генетического консультирования до планирования беременности. Врач-генетик призван оказать помощь супружеской паре в принятии решения о деторождении. Новые возможности медицинской генетики позволяют планировать беременность даже при высоком риске некоторых тяжелых наследственных заболеваний (синдром Дауна, гемофилия и др.). Эти болезни могут быть выявлены современными методами дородовой диагностики. Беременность с согласия женщины можно прервать, предотвратив рождение ребенка с неизлечимой наследственной патологией.

Наследственные болезни возникают в результате мутаций наследственных структур — хромосом или генов. Соответственно выделяют хромосомные и генные болезни. Причиной появления мутаций является действие мутагенных факторов внешней среды. Но после того как мутация возникла, ее проявление не

зависит от среды. Внешняя среда может влиять лишь на выраженность симптомов болезни и тяжесть ее течения.

Врожденные пороки развития плода можно разделить на две большие группы - наследственно обусловленные (то есть заложенные в генах и хромосомах, передающиеся по наследству) и собственно врожденные (приобретенные в ходе внутриутробного развития). Такое деление довольно условно, так как большинство дефектов развития вызывается сочетанием наследственной предрасположенности и неблагоприятного внешнего воздействия, представляя собой мультифакториальные аномалии.

В зависимости от объекта поражения и времени воздействия вредных факторов выделяются следующие пороки развития:

✓ Гаметопатии — изменения в половых клетках, которые произошли еще до оплодотворения. Это обусловленные наследственностью пороки, основанные на спорадических мутациях в родительских половых клетках.

✓ Бластопатии — нарушения, произошедшие в первые две недели после оплодотворения.

✓ Эмбриопатии — поражения, которые затронули зародыш еще до момента его прикрепления к стенке матки. Зачастую подобное повреждающее воздействие на плод происходит на 4-6 неделе беременности и ведет к развитию порока сердца, на 12-14 неделе — становится причиной аномалий половых органов ребенка.

✓ Фетопатии — заболевания плода, которые возникают, начиная с 11-ой недели беременности и до рождения.

Немаловажна роль отдельных факторов в развитии врожденных и наследственных болезней у детей.

✓ Материнские причины: – нейро-эндокринные - гиподисфункция яичников (недостаточность фолликулярной фазы цикла, недостаточность лютеиновой фазы цикла, хроническая ановуляция, первичная яичниковая недостаточность), нарушения в системе гипоталамус-гипофиз-яичники (гиподисфункция гипофиза, синдром поликистозных яичников-СПКЯ, гиперпролактинемия, гиперандрогения яичникового, надпочечниковой, смешанного генеза, тиреопатия, и их сочетание); – анатомо-функциональные - пороки развития половых органов, истмико-цервикальная недостаточность, дефекты матки (внутриматочные синехии, патология рецепторного аппарата, гипоплазия матки, аномалии развития матки), опухоли матки и яичников; – инфекционные - инфицирования бактериальными, вирусными, паразитарными и условно-патогенными микроорганизмами; – иммунологические - аутоиммунные процессы (антифосфолипидный синдром, системная красная волчанка и другие аутоиммунные заболевания), аутоиммунные процессы (изоантигенная

несовместимость крови матери и плода по резус-фактору и антигенами системы АВО, сенсбилизация фетальными антигенами), иммунодефицитные процессы; – генетические факторы и хромосомные аномалии - наиболее частые хромосомные нарушения-трисомия, моносомия, триплоидия, тетраплоидия.

- ✓ Возраст матери. Наибольшую значимость он имеет в развитии наследственных болезней, связанных с нерасхождением хромосом в мейозе. Чем старше женщина, тем больший отрезок времени разделяет мейоз–I и мейоз–II и тем выше вероятность нарушения нормального формирования яйцеклетки. Так, с возрастом матери увеличивается риск рождения ребенка с синдромом Дауна. Установлена также высокая частота рождения детей с синдромом Дауна у юных матерей.
- ✓ патология состояния организма отца, в том числе факторы, способствующие возникновению патологических изменений эякулята
- ✓ Возраст отца. Постоянное образование сперматозоидов почти не изменяет отрезок времени между мейозом–I и мейозом–II, но способствует накоплению генных мутаций. Чем старше мужчина, тем выше риск наследственной патологии, обусловленной мутациями генов, у потомства.
- ✓ Патология беременности - тяжелые формы ранних гестозов, шеечная беременность, пузырный занос
- ✓ Экстрагенитальная патология матери.
- ✓ Социально-средовые факторы: экологические (радиация, химическое загрязнение воздуха, др.); возраст матери (до 18 и после 30 лет);
- ✓ неблагоприятные условия жизни. Несбалансированное питание беременной. В развитии некоторых врожденных пороков развития плода важную роль играет дефицит незаменимых аминокислот, витаминов и минеральных веществ, особенно фолиевой кислоты, йода и селена;
- ✓ профессиональные и производственные вредности (температурные, шумовые, вибрационные, химические, радиационные);
- ✓ вредные привычки (алкоголизм, наркомания, курение). Систематическое употребление алкоголя в период беременности приводит к множественным врожденным порокам развития центральной нервной системы, сердца, конечностей, которые объединяются термином «алкогольный синдром плода». Особенно опасен прием алкоголя в первой половине беременности, когда происходит формирование органов плода. Характерные признаки «алкогольного синдрома плода» — микроцефалия, микрофтальмия, эпикант, маленький седловидный нос, большой рот, недоразвитие верхней или нижней челюсти, сращение пальцев конечностей, врожденный вывих тазобедренных суставов, врожденные пороки сердца. Подавляющее большинство детей отстает в умственном развитии. Степень выраженности

интеллектуального дефекта может быть различной. Характерна значительная задержка роста, особенно в первые месяцы и годы жизни ребенка. Безопасной дозы алкоголя для беременной и плода не существует!

- ✓ Внутриутробные инфекции (краснуха, токсоплазмоз, цитомегаловирусная инфекция, герпесвирусная инфекция)
- ✓ Индуцированные ионизирующие излучения. Представляет опасность рентгенологическое обследование женщины в ранние сроки беременности. Установлена зависимость тератогенного эффекта от дозы облучения. Врожденные пороки развития, как правило, неспецифичны, но чаще всего возникают пороки центральной нервной системы. Установлены мутагенные эффекты на зародыш человека выбросов радиоактивных веществ в результате аварии на ЧАЭС.

Дородовая диагностика врожденных и наследственных болезней складывается из трех методов — ультразвукового исследования (УЗИ) плода, исследования крови беременной (биохимический скрининг) и группы инвазивных методов.

Также для уточнения этиологии врожденного порока развития и прогноза для жизни и здоровья плода проводится инвазивная пренатальная диагностика — амниоцентез, в ходе которого производится забор амниотической жидкости и выделение из нее клеток плода с последующим кариотипированием (определением количества и качества хромосом).

Инвазивные методы исследования плода:

- ✓ хорионбиопсия: выявление генетических патологий в плодном яйце проводится на 11-12 неделе беременности;
- ✓ амниоцентез: исследование амниотической жидкости, позволяющее выявить гиперплазию коры надпочечников, хромосомные патологии и заболевания нервной системы;
- ✓ плацентоцентез: выявление генетических патологий посредством исследования клеток плаценты;
- ✓ кордоцентез: диагностика заболеваний крови, внутриутробных инфекций путем исследования крови, взятой из пуповины плода;
- ✓ биопсия кожи плода: выявляются возможные кожные заболевания.

Профилактика врожденных и наследственных болезней включает мероприятия, направленные на предупреждение зачатия больного ребенка. Она реализуется тремя путями: • планирование деторождения; • защита среды обитания человека от дополнительных антропогенных загрязнителей (мутагенов и тератогенов); • витаминизация населения.

Заключение. Врожденные аномалии развития в структуре заболеваемости и смертности занимают одно из первых мест в группе доношенных детей. Основными причинами роста ВПР у новорожденных являются: отягощенный акушерский анамнез и наследственность, ухудшение экологии, вредные привычки и профессиональные вредности, перенесенные вирусные и бактериальные инфекции, поздняя пренатальная диагностика. Особенности общего и акушерского анамнеза, а также течения беременности определяют характер внутриутробного развития плода и вид формирования пороков (время патологического воздействия).

Список использованной литературы.

1. Демикова Н.С., Подольная М.А., Лапина А.С., Асанов А.Ю. Влияние пренатальной диагностики и селективных прерываний беременности на частоту врожденных пороков развития // Акушерство и гинекология. 2017. п 7. С.130-135
2. Алтынник Н.А. Пренатальная ультразвуковая диагностика аномалии Эбштейна до 12 недель беременности // Пренатальная диагностика. 2018. Т. 17, № 2, С.152-154, Волков А.Е., Волошин В.В., Фоменко О.А. Пренатальная диагностика врожденной тератомы головного мозга // Пренатальная диагностика. 2018. Т. 17. № 4. С. 350-354
3. Галкина О.Л. Особенности кровотока в венозном протоке у плодов с врожденными аномалиями развития, диагностированными в I триместре беременности // Пренатальная диагностика. 2018. Т.17. № 3. С. 211-214
4. Бегимбекова Л.М., Алиева Э.Н., Сулейменова Ж.У. и др. Оптимизация пренатальной диагностики врожденных пороков развития плода и вопросы прогнозирования//Вестник КазНМУ. №2. 2015. С. 6-8.
5. Мирзабекова Б.Т., Мухамадиева С.М., Хайриидинова Дж. Медико-социальные аспекты развития врожденных пороков плода (обзор литературы) //Вестник последипломного образования в сфере здравоохранения. №2. 2020.С.66-73
6. Alghamdi MA., Ziermann JM., Gregg L., Diogo R. A detailed musculoskeletal study of a fetus with anencephaly and spina bifida (craniorachischisis), and comparison with other cases of human congenital malformations. // J Anat - 2017 - Vol230 - N6 - p.842-858
7. Воеводин С.М., Шеманаева Т.В. Профилактика пороков развития// Медицинский Совет. 2016. №2. С. 26-31.
8. Волков А.Е., Волошин В.В., Фоменко О.А. Пренатальная диагностика врожденной тератомы головного мозга // Пренатальная диагностика. 2018. Т. 17. № 4. С. 350-354