# Мультидисциплинарный подход при антенатально установленных врожденных пороках развития

Заведующая ЦПС
к.м.н. Постоловская Т.Д.
23 ноября 2017 года

***В последние десятилетия во всем мире отмечена тенденция к неуклонному росту распространенности наследственных болезней и врожденных аномалий среди населения***

- По данным ВОЗ, наследственные болезни и врожденные пороки развития регистрируются у **5,5%** новорожденных

- **1,5% ВПР** обусловлены действием неблагоприятных экзогенных факторов во время беременности, остальные имеют преимущественно ***генетическую природу***

- Около 40-50% ранней младенческой (перинатальной) смертности и инвалидности с детства, также обусловлены наследственными факторами
- Примерно 30% коек в детских стационарах заняты детьми с наследственной патологией, на их лечение государство вынуждено расходовать огромные средства

Тревожная демографическая статистика врожденных и наследственных заболеваний усугубляется прогнозируемым вплоть **до 2020 года падением рождаемости в стране**

ЧИСЛЕННОСТЬ НАСЕЛЕНИЯ УКРАИНЫ С 1990 ПО 2015 гг.
Данные финансового партала МИНФИН
http://index.minfin.com.ua
51838,5 тыс чел. 1990
52244,1 тыс чел. 1993
50818,4 тыс чел. 1997
49429,8 тыс чел. 2000
45962,9 тыс чел. 2010
45778,5 тыс чел. 2011
45633,6 тыс чел. 2012
45553 тыс чел. 2013
45426,2 тыс чел. 2014
42928,9 тыс чел. 2015

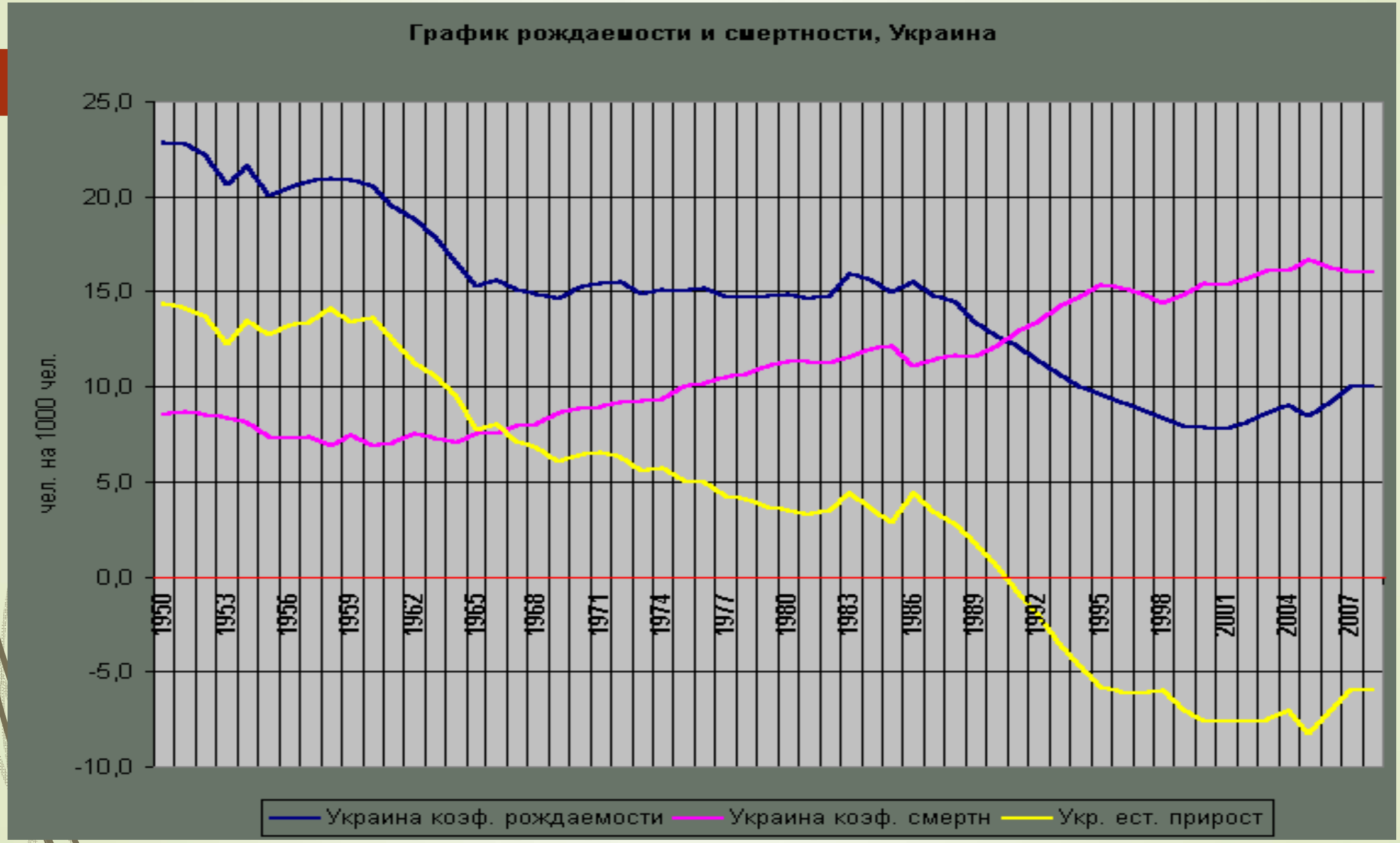
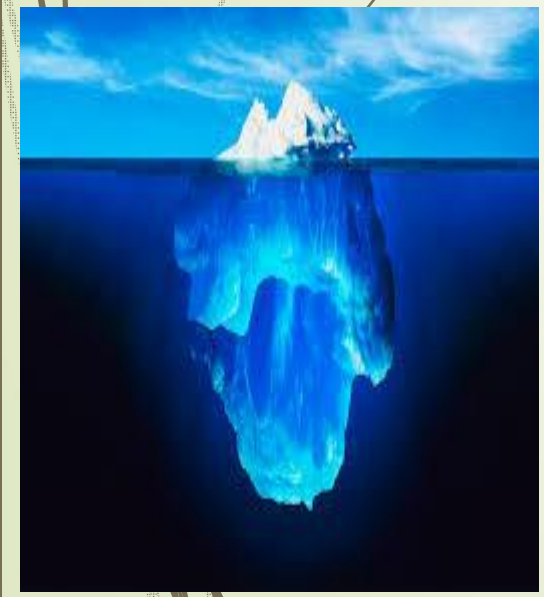


График рождаемости и смертности, Украина
25,0
20,0
15,0
10,0
5,0
0,0
-5,0
-10,0
чел. на 1000 чел.
1950
1953
1956
1959
1962
1965
1968
1971
1974
1977
1980
1983
1986
1989
1992
1995
1998
2001
2004
2007
Украина коэф. рождаемости
Украина коэф. смертн
Укр. ест. прирост

# Украина лидирует по уровням младенческой смертности в Европе – ЮНИСЕФ

- Показатели смертности младенцев значительно выше, чем в странах Европейского Союза: 2378 случаев смерти младенцев в первые 28 дней  жизни в Украине, в то время как в Польше – 1122, в Румынии – 1047, в Германии – 1449 случаев



**Врожденные и наследственные заболевания занимают второе место в структуре причин смертности, незначительная часть патологии выявляется пренатально**

Совершенствование
методов антенатальной диагностики, скрининг беременных на наличие врожденной патологии плода, внедрение
современных перинатальных технологий
признаны одними из главных

**резервов снижения перинатальной смертности**

# Профилактика врожденной и наследственной патологии

- **Первичная** – профилактика до оплодотворения для ряда заболеваний
- **Вторичная** – пренатальная диагностика
- **Третичная** – профилактика осложнений с помощью медикаментозной или хирургической коррекции

- Большинство беременностей **незапланированы**
- Профилактика ВПР **не оптимальна**
- Отсутствует **единая государственная концепция комплексной пренатальной диагностики** (взаимосвязь отдельных этапов скриниговых исследований, преемственность в работе врачей)

С медико-организационной точки зрения решающая роль в комплексе мероприятий по профилактике и предупреждению наследственной и врожденной патологии принадлежит **пренатальной диагностике**,

позволяющей предотвратить рождение детей с тяжелыми, некорригируемыми пороками развития,с социально значимыми и смертельными генными и хромосомными болезнями

# Концепция комплексной пренатальной диагностики

Популяризация сведений о целях и возможностях пренатальной диагностики

Медико-генетическое консультирование

Генеалогический анализ

Ультразвуковой и биохимический скрининги

Определение прогноза потомства

Информированное решение семьи

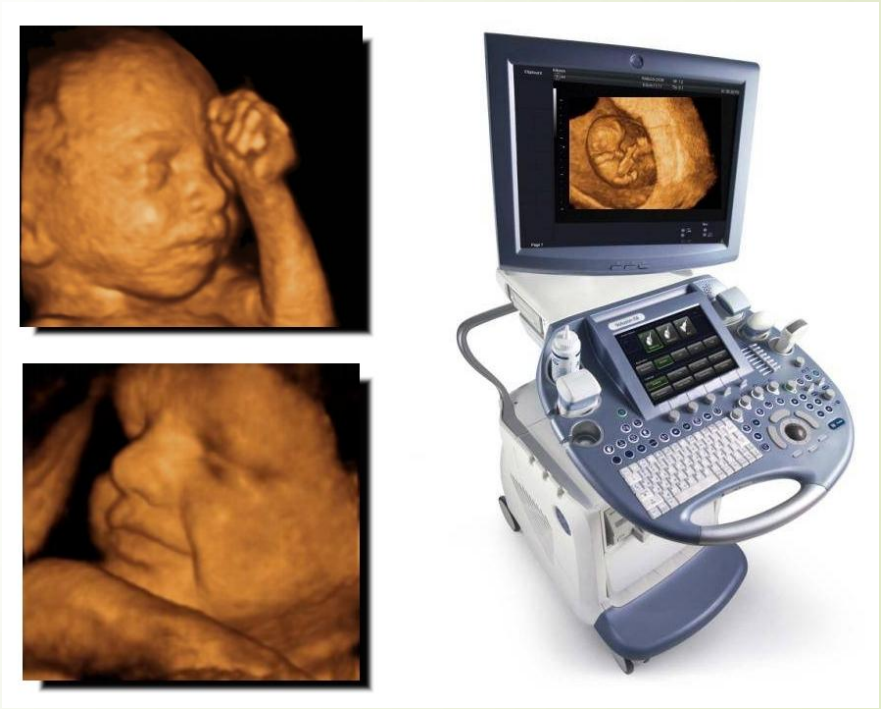
Выбор тактики ведения беременности

# Эволюция техники

1972 год

Рис. 8. A. Kratochwil проводит УЗИ в А-режиме

2017 год



- **Приказ МОЗ № 644** «Про утверждение примерного перечня заболеваний и состояний, по которым оказывается медицинская помощь на III уровне»

- **Приказ Департамента №774** от 12.07.2013 «Про выполнение решения коллегии Департамента ОЗ та К облдержадминистрации»

# Современная концепция организации пренатальной помощи в Винницкой области (2013 год)

**Учреждения II уровня ЦРБ «кустовые центры» проводят скринирующие дородовые УЗИ 1 триместра беременности, забор к б с**

**На учреждение III уровня (ЦПС) возложены УЗ - диагностика 2 триместра беременности, координирующие функции расчета риска, отбор беременных для проведения инвазивной диагностики**

**Верификация пренатального диагноза требует специализированных, углубленных генетических исследований**

# Пренатальная диспансеризация

**Группы плодов в зависимости от выявленной патологии:**

1.Плоды с врожденной и наследственной патологией, которая несовместима с жизней – **летальные аномалии**

2.Плоды с патологией, которая не подлежит коррекции, приводит к грубым **нарушениям умственного и психического развития, тяжелой инвалидности**

3.Плоды пренатальной диспансерной группыс патологией , которая подлежит коррекции – **витальные аномалии**

***Витальные аномалии подлежат пренатальной диспансеризации***

# Пренатальная диспансеризация

***Система, которая включает в себя мероприятия, направленные на перинатальную охрану плода и профилактику перинатальных повреждений***

# Пренатальная диспансеризация

***Субъект диспансеризации – плод***

# Пренатальная диспансеризация

- Установление перинатального диагноза
- Программированное  комплексное наблюдение за плодом
- Бережное родоразрешение
- Интенсивная  терапия
- Уход за новорожденным
- Наблюдение за детьми первого года жизни

# Мультидисциплинарный подход в пренатальной диспансеризации

- Пренатальное и раннее постнатальное консультирование **кардиологом, кардиохирургом, хирургом, неврологом, урологом, генетиком;**
- Проведение **инвазивной диагностики** при наличии хромосомно ассоциированных ВПР;
- Консультирование **на IV уровне**
- Выбор места и вида родоразрешения в зависимости от пренатальной аномалии

# Мультидисциплинарный подход в пренатальной диспансеризации при:

- Врожденных пороках сердца
- Врожденных пороках ЦНС
- Врожденных пороках ЖКТ
- Врожденных пороках мочевыделительной системы
- Хромосомных аномалиях

# Наказ Міністра охорони здоров'я України 01.10.2012 № 764

## Клінічний протокол з акушерської допомоги

## *«Ведення вагітності та пологів у вагітних із пренатально встановленими вродженими вадами серця плода»*

**Вродженные пороки сердца** – относятся к категории наиболее частых пороков развития, частота от 7 до 9 случаев на 1000 детей, рожденных живыми, в которых почти треть составляют **критические пороки разв**

# N.B!

**Все плановые УЗИ проводятся с осмотром:**

- *четырехкамерного среза сердца плода*
- *среза выходных трактов правого и левого желудочков*
- *среза через три сосуда*

***N.B!*** **Беременные группы высокого риска наличия ВПР ССС у плода**

направляются в **ЦПС** **для подтверждения диагноза**

последующее консультирование

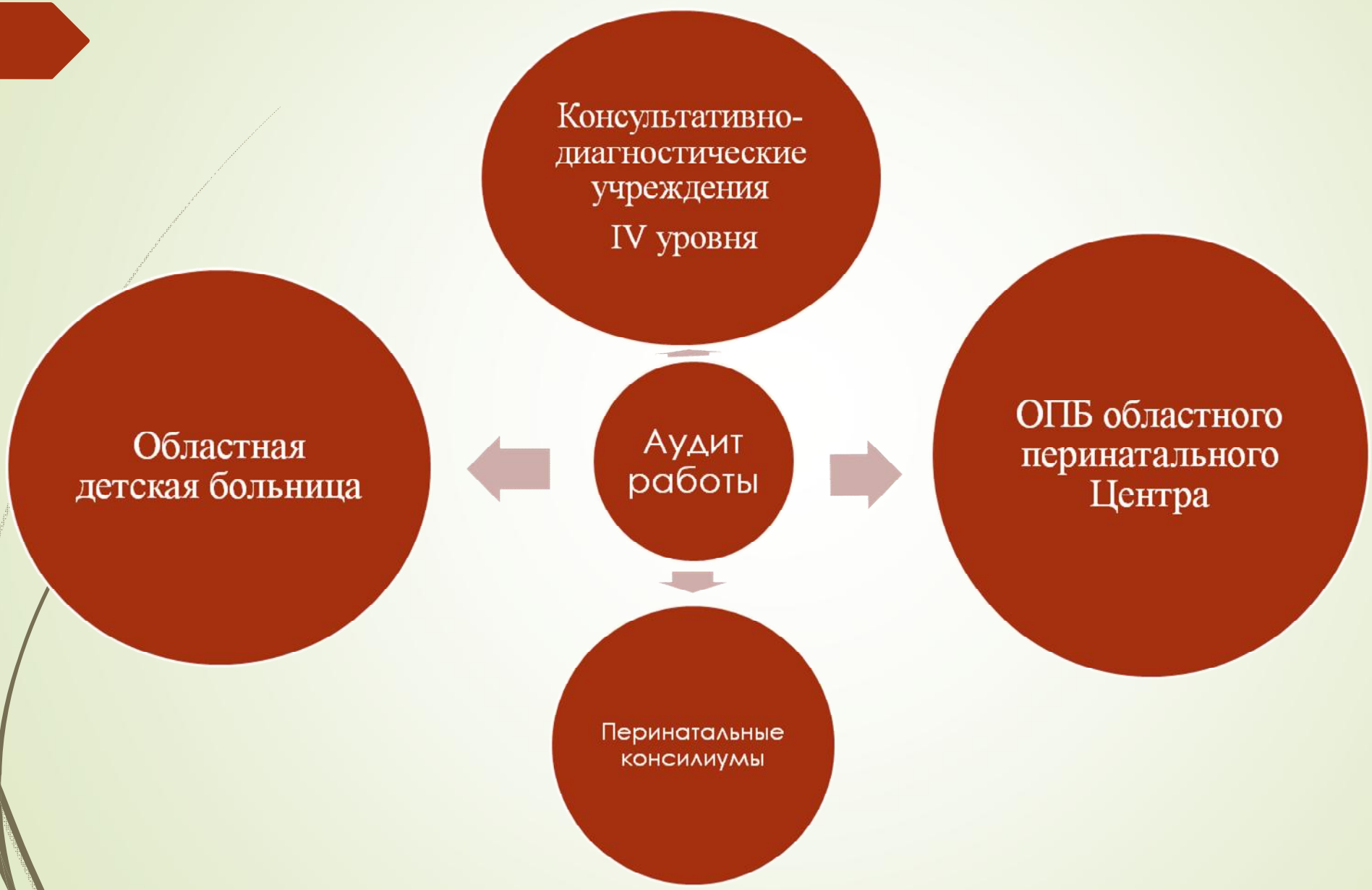
**Центре детской кардиохирургии и ПАГе**

# Сроки проведения УЗИ

- **11 нед.+1 день – 13 нед.+6 дней** (ЦРБ)
- **18-21 неделя** (ЦПС, Центр детской кардиохирургии, ПАГ)
- **34-35 недель** (ЦПС, Центр детской кардиохирургии)

# Перелік ВВС не сумісних із життям рекомендованих до переривання вагітності у терміні до 22 тижнів вагітності

1. Синдром гіпоплазії лівих відділів серця.
2. Єдиний шлуночок за правим типом або в складі гетеротаксичного синдрому.
3. Критичний аортальний стеноз з вираженою систолічною дисфункцією лівого шлуночка і ознаками фіброеластозу.
4. Атрезія легеневої артерії з інтактною міжшлуночковою перегородкою при наявності коронарно-шлуночкових фістул.
5. Атрезія легеневої артерії з дефектом міжшлуночкової перегородки при наявності великих аорто-легеневих колатеральних артерій (особливо при підозрі на синдром Ді-Джорджі).
6. Аномалія Ебштейна або дисплазія тристулкового клапана з вираженою тристулковою недостатністю.
7. Повний перерив дуги аорти при підозрі на синдром Ді-Джорджі
8. Загальний артеріальний стовбур з вираженою дисфункцією загального артеріального клапана.
9. Поєднання складної вади серця (тетрада Фалло, загальний артеріальний стовбур, повна атріо-вентрикулярна комунікація, подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночка) з хромосомною патологією (синдром Дауна, синдром Едвардса, синдром Патау, синдром Ді-Джорджі).


Консультативно-диагностические учреждения
IV уровня
Областная детская больница
Аудит работы
ОПБ областного перинатального Центра
Перинатальные консилиумы

# Реестры генетической патологии

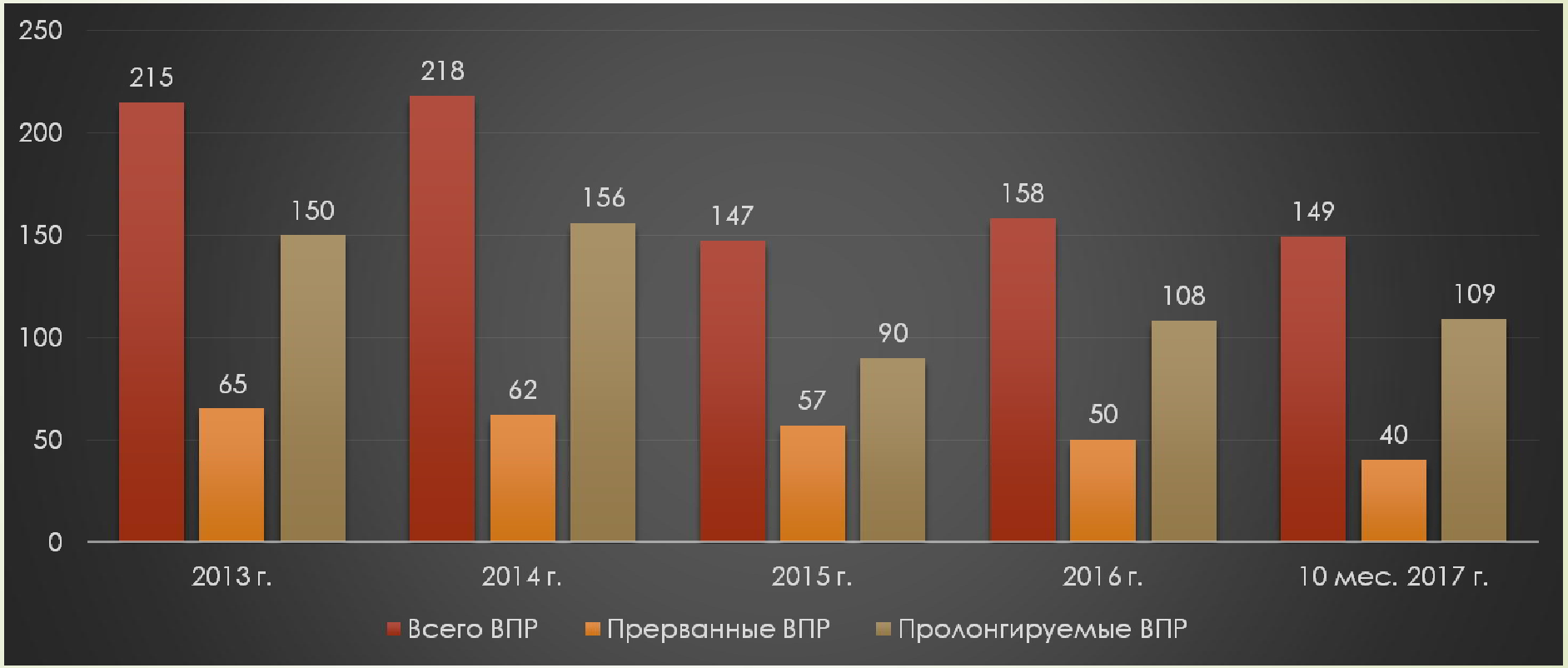
| № | | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 9 міс 2017 |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 1. | Врожденные пороки развития плода | 455 | 389 | 297 | 323 | 267 |
| 2. | Ранняя фетальная смертность | 204 | 240 | 35 | 48 | 53 |
| 3. | Поздняя фетальная смертность | 25 | 26 | 20 | 24 | 26 |
| 4. | Бесплодный брак | 245 | 302 | 246 | 101 | 98 |
| 5. | Дети, умершие на 1 году жизни | 165 | 132 | 120 | 131 | 90 |
| 6. | Плоды элиминированные по УЗД | 65 | 62 | 57 | 49 | 40 |
| 7. | Хромосомная и наследственная патология у детей до 14 лет | 65 | 63 | 61 | 13 | 24 |
| 8. | Ретинобластома | - | - | - | - | - |
| 9. | Нефробластома | - | - | - | - | - |
| 10. | Особы с повышенным уровнем лимфоцитов с абберациями хромосом | 45 | 43 | 42 | 11 | 36 |

# Реестр врожденных пороков развития:

- Ведется на основе подачи в ЦПС уведомлений на новорожденных с врожденными пороками развития или хромосомной патологией
- Каждая семья, в которой родился ребенок, получает вызов для проведения в условиях ЦПС ретроспективного медико-генетического обследования
- В случае смерти – верификация путем патологоанатомического исследования
- Для определения срока, метода родоразрешения, постнатальной коррекции порока – антенатальные и постнатальные консилиумы с консультирование пациентов на IV уровне

# Врожденные пороки развития плода

## (динамика 2013-2017 годов)



# Анализ структуры прерванных ВПР

# МРТ грудной полости плода: показания

1. **Кистозные изменения**: кистозный аденоматоз, диафрагмальная грыжа с выпадением кишечника, бронхогенные кисты, лимфангиомы, тератомы
2. **Солидные образования**: легочная секвестрация
3. **Морфология диафрагмы**
4. **Морфология грудной стенки**: гипоплазия

Тереза Виктория, MD, PhD, Энн М. Дж
медицинских наук, Сандра Сью Крамер
детская бо

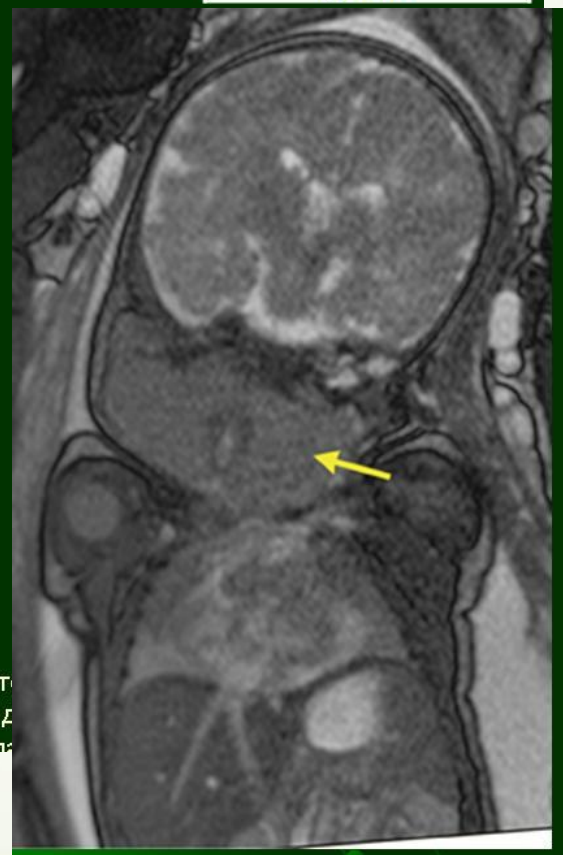
**МРТ ПЛОДА.**

**Врожденная диафрагмальная грыжа**

Тереза Виктория, MD, PhD, Энн М. Джонсон, докт
медицинских наук, Сандра Сью Крамер, доктор мед
детская больница Фила

**МРТ ПЛОДА.**

**Врожденная диафрагмальная грыжа**



**МРТ ПЛОДА.**

**Беременность – 36 недель**

**ТЕРАТОМА**

Тереза Виктория, MD, PhD, Энн М. Джонсон, доктор медицины, Нэнси Chauvin, доктор медицинских наук, Сандра Сью Крамер, доктор медицинских наук и Моника Epelman, MD, детская больница Филадельфии

# Измерение при МРТ плода: предположительный процент объема легкого

Предположительный процент объема легкого

PPLV = Объем легких LV / ожидаемый объем легких ELV

**PPLV меньше 15%** → **40% выживаемость**

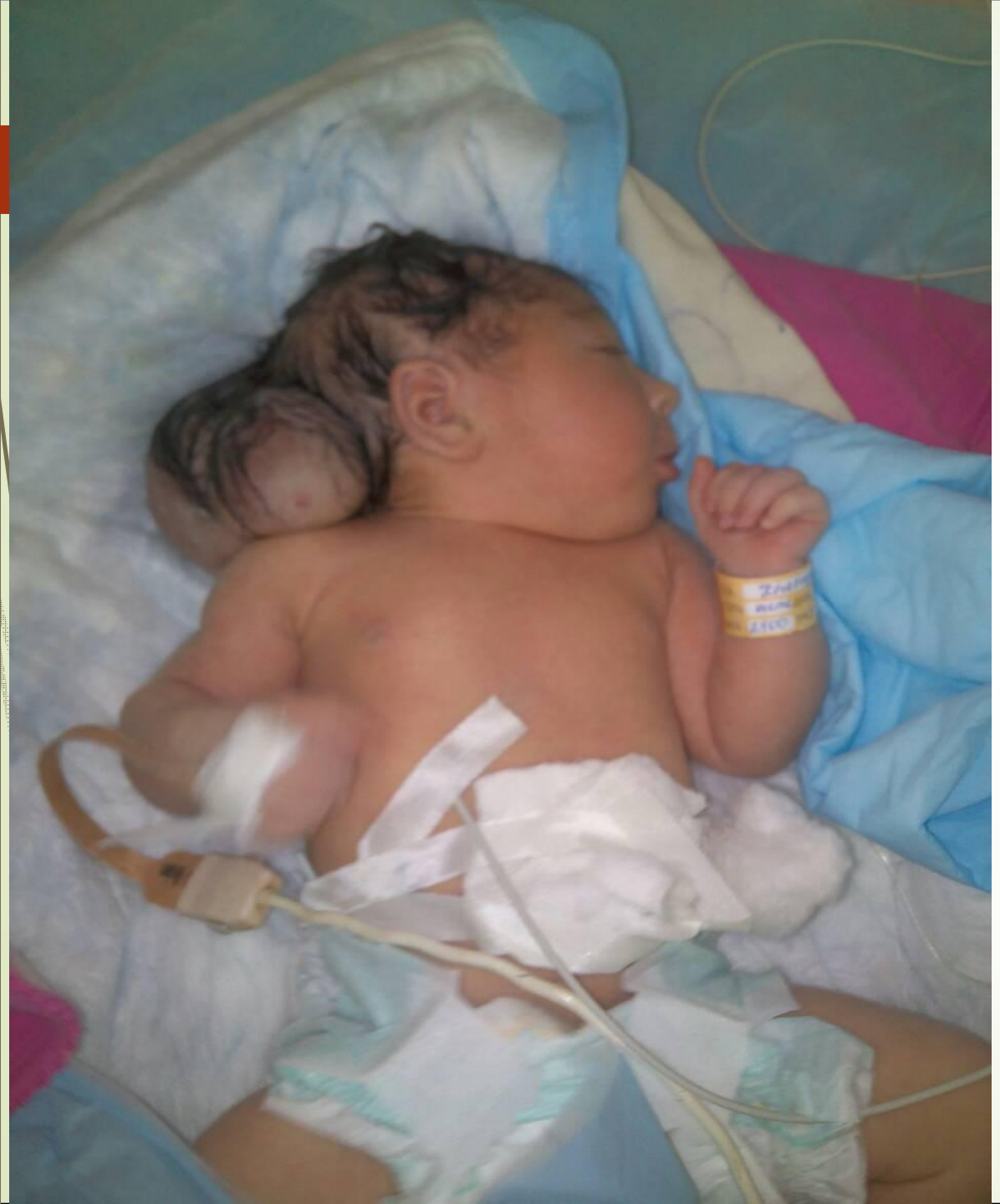
**PPLV больше 40%** → **100% выживаемость**

Тереза Виктория, MD, PhD, Энн М. Джонсон, доктор медицин
медицинских наук, Сандра Сью Крамер, доктор медицинских н
детская больница Филадельфии

# Некурабельные ВПР

***Гидроцефалия***
***spina bifida***

***Анэнцефалия***



# Психологическое консультирование

*На этапах:*

- *Принятия решения*
- *Прерывания беременности*
- *Антенатальной гибели*
- *Постнатальном периоде*

# Психологическое консультирование

Чтобы ДОЙТИ до цели,
надо, прежде всего, ИДТИ !!!
DEMOTES.RU