

Карбанович В.О.¹, Прибушеня О.В.²

¹ ИПК и ПКЗ УО «Белорусский государственный медицинский университет»,

² ГУ РНПЦ «Мать и дитя», лаборатория медицинской генетики и мониторинга врожденных пороков развития,
г. Минск, Республика Беларусь

НОЗОЛОГИЧЕСКИЕ ФОРМЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ И ВРОЖДЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ПЛОДА ПРИ МНОВОВОДИИ

Введение. Многоводие – это патологическое состояние, которое осложняет от 0,12 до 8,4% беременностей и проявляется избыточным объемом околоплодных вод (ОВ) [1]. Многоводие повышает риск внутриутробной гибели плода, преждевременного разрыва плодных оболочек, преждевременных родов, выпадения петель пуповины, макросомии плода, тазового предлежания, кесарева сечения, а также послеродового кровотечения. Патологический объем ОВ сочетается с врожденными пороками развития (ВПР) плода у 20% пациенток, в 60–70% случаев причина этой патологии остается неустановленной [2]. Большинство случаев многоводия с выявленной на пренатальном этапе причиной связано с аномалиями развития плода и диабетом беременной [3].

Цель исследования. Установить и систематизировать нозологические формы наследственных и врожденных заболеваний плода, ассоциированных с многоводием, в зависимости от механизма развития указанного осложнения.

Материалы и методы. Обзор литературы выполнялся в поисковых системах PubMed, Wiley Online Library, eLibrary с использованием ключевых слов «многоводие», «идиопатическое многоводие», «изолированное многоводие», «беременность», «врожденные пороки развития». В исследование включена информация, полученная из карт родов (форма 096/у), генетических карт обследованных пациенток. УЗИ проводилось на аппарате Voluson E8 с использованием трансабдоминального конвексного датчика 5 МГц. Анализ кариотипа выполнялся с помощью стандартной методики GTG-banding. При определении возраста плода учитывали срок гестации. Срезы парафиновых блоков окрашивали гематоксилин-эозином. Статистическая обработка полученных данных выполнялась на персональной ЭВМ с использованием статистических пакетов Excel, Statistica 10.0.

Результаты исследования. Осуществлен анализ ретроспективных данных за период 2010–2022 по информации, полученной из баз данных ГУ РНПЦ «Мать и дитя» г. Минска. За указанный период произошло 45728 одноплодных родов, многоводие указано в 2380 (5,2%) карт. Мы провели выкопировку данных карт одноплодных родов с ВПР плода в сочетании с многоводием за период 2019–2022 гг. В структуре пороков преобладали врожденные пороки сердца (ВПС) – 27,6% (34), пороки развития желудочно-кишечного тракта (ЖКТ) обструктивного типа и опухоли брюшной полости – 26,0% (32). Третьей по частоте патологией были неклассифицируемые комплексы множественных врожденных пороков развития (НК МВПР) – 12,2% (15). Прочие

ВПР представлены диафрагмальной грыжей – 10,6% (13), пороками мочевыделительной системы (МВС), центральной нервной системы (ЦНС), легких, аномалиями лица и шеи, а также хромосомными болезнями (ХБ).

Наряду с анализом ретроспективных данных, с 2023 г. начато формирование электронной базы данных пациенток проспективной группы исследования, всего 58 человек. Критериями включения явились: одноплодная беременность, многоводие, наследственные и врожденные заболевания плода. В проспективной группе патологического объема амниотических вод проведен анализ структуры ВПР: МВПР установлены в 27,6% (16/58) случаев, по 13,3% диагностированы ВПР ЖКТ, представленные преимущественно атрезией тонкой кишки, НК МВПР, а также генные синдромы. Группу генных синдромов составили синдром Нунан, миотоническая дистрофия 1 типа, синдром Пена-Шокейра 1 типа, наследственная тирозинемия и др. Системная скелетная дисплазия (ССД) диагностирована у 8,2% плодов/детей [4].

Согласно современным научным данным, многоводие у плодов с ВПР развивается в результате реализации одного из двух основных патогенетических механизмов. Один из них обусловлен нарушением акта глотания механического или нервно-мышечного генеза, при втором происходит чрезмерное образование мочи плодом.

Таблица 1
Генетические причины многоводия.

Нарушение акта глотания		Избыточное образование мочи		
ВПР ЦНС	Анэнцефалия	ВПР МВС	Мочеточниково-лоханочная обструкция	
ВПР лица и шеи	ОФР			
	Микрогнатия	Мезобластная нефрома		
	Опухоли шеи	Синдром Барртера		
Обструкция/компрессия ЖКТ	Опухоли грудной/брюшной полости	ВПР плода и плаценты, сопровождающиеся высоким сердечным выбросом	ВПС и сосудов	Аномалия Эбштейна
				Тетрада Фалло
				Кардиомиопатия
				Генные синдромы
	Диафрагмальная грыжа		Крестцово-копчиковая тератома	
	Атрезия пищевода/тонкой кишки		Хориоангиома плаценты	
Гастрошизис				
ССД				
Нервно-мышечные заболевания	Артрогрипоз	Наследственные болезни обмена	Наследственная тирозинемия 1 типа	
	Миотоническая дистрофия			
ХБ	T13, T18, T21			

Первый механизм избыточного накопления ОВ характерен для плодов с ВПР ЦНС, лица, аномалиями, обуславливающими компрессию верхних дыхательных путей, пороками ЖКТ обструктивного типа, нервно-мышечными заболеваниями и др. Второй механизм описан у плодов с пороками МВС, ВПС, а также с патологией фетоплацентарного комплекса, сопровождающимися высоким сердечным выбросом или сердечной недостаточностью.

На основании литературных данных и полученных нами результатов, мы разработали таблицу 1, в которой представили нозологические формы наследственных и врожденных заболеваний плода при многоводии, в зависимости от механизма его развития [5].

Выводы. Многоводие нередко выступает пренатальным маркером наследственных и врожденных заболеваний плода. Представленное исследование будет способствовать накоплению сведений о нозологических формах ВПР, сопровождающихся многоводием, повышению эффективности своевременной диагностики генетической патологии плода и снижению показателей перинатальной заболеваемости и смертности.

Литература

1. Муминова, Г. Ш. Акушерские и перинатальные исходы у беременных с многоводием / Г. Ш. Муминова, Д. А. Аюпова, З. А. Муминова // Журн. теорет. и клин. медицины. – 2021. – № 3. – С. 105–108.
2. Hwang, D. S. Polyhydramnios [Electronic resource] / D. S. Hwang, H. Mahdy // StatPearls. – Treasure Island : StatPearls Publishing, 2023. – Mode of access: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562140>. – Date of access: 11.09.2023.
3. Sandlin, A. T. Clinical relevance of sonographically estimated amniotic fluid volume: polyhydramnios / A. T. Sandlin, S. P. Chauhan, E. F. Magann // J. of Ultrasound Med. – 2013. – Vol. 32, № 5. – P. 851–863.
4. Карбанович, В. О. Врожденные и наследственные заболевания плода при многоводии / В. О. Карбанович, О. В. Прибушня // Репродуктив. здоровье. Вост. Европа. – 2024. – Т. 14, № 3. – С. 327–337.
5. Dashe, J. S. SMFM Consult Series #46: Evaluation and management of polyhydramnios / J. S. Dashe, E. K. Pressman, J. U. Hibbard; Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM) // Am. J. of Obstet. and Gynecol. – 2018. – Vol. 219, № 4. – P. B2–B8.

Министерство здравоохранения Республики Беларусь
УО «Гродненский государственный медицинский университет»
Кафедра акушерства и гинекологии

ЗДОРОВЬЕ СОВРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ

**МАТЕРИАЛЫ РЕСПУБЛИКАНСКОЙ
НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОЙ КОНФЕРЕНЦИИ
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ**

(Гродно, 6 декабря 2024 г.)

Научное электронное издание

Минск
«Профессиональные издания»
2024