

ВВЕДЕНИЕ

Фенилкетонурия (ФКУ), или гиперфенилаланинемия, — наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с нарушением обмена фенилаланина (ФА) и его накоплением в центральной нервной системе. Особую клиническую и социальную значимость имеет синдром материнской ФКУ (эмбриопатия), который развивается у детей, рождённых от женщин с неконтролируемым уровнем ФА во время беременности. Согласно международным рекомендациям (ACOG, NIH, European guidelines), целевые значения ФА у женщин с ФКУ во время беременности составляют 120–360 мкмоль/л (2–6 мг/дл). Оптимально начинать нормализацию концентрации ФА ещё на этапе планирования беременности, не менее чем за три месяца до зачатия. Для этого женщина должна соблюдать низкобелковую диету.

ЦЕЛИ ИССЛЕДОВАНИЯ

Изучить осложнения беременности и исходы родов у женщин с ФКУ с целью улучшения качества медицинской помощи и перинатальных исходов.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Проведён ретроспективный анализ родов 6 женщин с ФКУ в РНПЦ «Мать и дитя» за период 2020–2023 гг. Информация об исходах беременностей получена из истории родов (форма № 096/у), обменной карты (форма № 113/у-07), а также из истории развития новорождённых (форма № 097/у). Изучались особенности течения беременностей, родов, данные ультразвуковых и лабораторных исследований, а также перинатальные исходы.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Средний возраст женщин на момент родов составил 30,0 [28,0–34,0] лет. У всех ФКУ была диагностирована при неонатальном скрининге.

Первобеременными были 2 женщины, повторнобеременными — 4; первородящими — 3, повторнородящими — 3. Всего зарегистрировано 12 беременностей.

Таблица 1– Исходы беременностей у женщин с ФКУ в анамнезе, абс. (%)

Исходы предыдущих беременностей	Количество, n=12
Срочные роды	5 (41,6)
Медицинский аборт:	5 (41,6)
Неразвивающаяся беременность (7 недель)	1 (8,3)

Самопроизвольный аборт (6 недель)	1 (8,3)
-----------------------------------	---------

По медико-генетическим показаниям были прерваны 3 (25%) беременности (МВПР — 2, ВПС — 1). Из 5 новорождённых в анамнезе 4 (80%) имели задержку роста, средняя масса тела при рождении составила 2800 [2550–2915] г. Частота выкидышей — 16,6%.

Медико-генетическое консультирование в сроке 11 [11–12] недель прошли 5 из 6 женщин. Беременность на фоне диеты наступила у 1 (16,6%). Всем назначалась низкобелковая диета и аминокислотные смеси, однако 2 из 6 беременных отказались контролировать уровень ФА во время беременности.

Осложнения беременности.

Таблица 2 – осложнения беременности у женщин с ФКУ, абс. (%)

Гестационные осложнения	Количество беременных, n=6
Угрожающий аборт О 20.0	5 (83,3)
Задержка роста плода	3 (50%)
ХФПН, ХВГП	3 (50%)
Железодефицитная анемия	3 (50%)
Угроза преждевременных родов	3 (50%)
Кольпит	3 (50%)

По одному случаю зарегистрированы: гестационный сахарный диабет, гестационная артериальная гипертензия, рвота беременных, маловодие, преэклампсия. В среднем на одну женщину приходилось 2,5 [2–5] госпитализаций в течение беременности.

Исходы родов.

Таблица 3 – Характеристика родов и новорожденных

Параметр	Значение
Срочные роды, абс. (%)	5 (83,3)
Преждевременные роды абс. (%)	1 (16,6)
Кесарево сечение, абс. (%)	11 (16,6)
Масса, г, Me [Q25–Q75]	3040 [2600-3470]
Длина, см, Me [Q25–Q75]	51,5 [49-52]

Средний срок родоразрешения составил 270,5 [267,0–279,0] дней. Показанием к кесареву сечению явились умеренная преэклампсия и субкомпенсированная ХФПН на сроке 214 дней. Оценка по шкале Апгар у всех новорождённых — 8/8 баллов. Выписаны домой 4 (66,7%) ребёнка, в инфекционное отделение — 1, в ПОНД с ППНС — 1.

У 2 (33,3%) новорождённых диагностирован синдром материнской ФКУ, включая задержку психического и психомоторного развития, микроцефалию, гипоплазию мозжечка и вторичную относительную кардиомиопатию. У 2 детей выявлены ВПС (ДМПП).

ВЫВОДЫ

- 1.Беременность у женщин с фенилкетонурией характеризуется высокой частотой осложнений (угроза прерывания, ЗРП, анемия, ХФПН), что требует постоянного динамического наблюдения и специализированной поддержки.
- 2. Отсутствие строгого контроля уровня фенилаланина во время беременности ассоциируется с неблагоприятными перинатальными исходами, включая синдром материнской ФКУ и врождённые пороки развития.
- 3. Ранняя подготовка к беременности (соблюдение диеты за 3 и более месяцев до зачатия и регулярный мониторинг ФА) является ключевым фактором профилактики эмбрио- и фетопатий у детей от матерей с ФКУ.

КОНТАКТНАЯ ИНФОРМАЦИЯ