СРАВНЕНИЕ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА В ПРЕНАТАЛЬНОЙ И ПОСТНАТАЛЬНОЙ КОГОРТАХ

Лазаревич А.А.
Республиканский научно-практический центр “Мать и дитя”, Минск, Беларусь

Введение

Врожденные пороки развития (ВПР) желудочно-кишечного тракта (ЖКТ) принципиально различаются в пренатальной (плоды) и постнатальной (живорожденные) когортах. Пренатальная когорта включает случаи прерывания беременности и внутриутробной гибели плода, что смещает спектр пороков в сторону более тяжелых и сложных форм. Постнатальная когорта представляет собой группу, в которой значительно выше доля пороков, трудно диагностируемых пренатально. Эпидемиологическое описание, основанное только на данных живорожденных, не отражает истинную картину ВПР ЖКТ. Для корректной оценки эффективности пренатальной диагностики необходимо одновременное изучение обеих когорт.

Материалы и методы

Спектр ПР ЖКТ, выявляемых у живорожденных (постнатальная когорта) и у плодов (пренатальная когорта) уточнялся по историям новорожденных, генетическим картам, ультразвуковым заключениям и протоколам вскрытия абортированных по медицинским показаниям плодов с верифицированными диагнозами ВПР ЖКТ.

Цель

Раздельно охарактеризовать распределение типов ВПР ЖКТ в пренатальной когорте (плоды) и постнатальной когорте (живорожденные), выявив различия в спектре пороков между этими когортами. Разработать профили нозологических форм ВПР ЖКТ у живорожденных и у плодов.

Результаты и обсуждения

Таблица 1 – Профиль нозологических форм ВПР ЖКТ у живорожденных (постнатальная когорта)

Нозологическая группа по частоте встречаемости	Частые сочетания с МВПР	Частые хромосомные болезни	Частые генные синдромы
1 место – ВПР толстого кишечника и ануса (изолированные (72,6%) в составе множественных ВПР (27,4%), из них генные синдромы (21,7%)	ВПС (36,6%), пороками почек (31%), пороками конечностей (19,0%), РГН (10,3%), пороками половых органов (8,6%)	Прочие ХБ: дериваты от транслокаций, делеции Синдром Дауна	VACTERL- ассоциация Синдром Townes-Brocks Триада Куррарино
2 место –ВПР пищевода/желудка (изолированные (60,0%) в составе множественных ВПР (40,0%), из них генные синдромы (35,0%)	ВПС (43,7%), пороками почек (28%), пороками конечностей (23%), РГН (5,3%)	Синдром Эдвардса Синдром Дауна	VACTERL- ассоциация CHARGE-синдром Синдром гетеротаксии
3 место – ВПР 12 п кишки и тонкого кишечника (изолированные (73,8%) в составе множественных ВПР (24,2%), из них хромосомные болезни (22,0%)	ВПС (44,4%), Пороками почек (15,0%), передней брюшной стенки (15,0%)	Синдром Дауна	Situs inversus

Таблица 2 – Профиль нозологических форм ВПР ЖКТ у плодов (пренатальная когорта)

Нозологическая группа по частоте встречаемости	Частые сочетания с МВПР	Частые хромосомные болезни	Частые генные синдромы
1 место – ВПР 12 п кишки и тонкого кишечника (изолированные (4,0%) в составе МВПР (96,0%), из них хромосомные болезни (56,0%)	ВПС (69,2%), почек (40,4%), конечностей (34,6%), ЦНС (23,1%), передней брюшной стенки (19,2%)	Синдром Эдвардса, Дауна, Патау. Прочие ХБ: дериваты от транслокаций, делеции; инверсии, маркерные хромосомы	-
2 место – ВПР толстого кишечника и ануса (изолированные (10,0%) в составе множественных ВПР (90,0%), из них генные синдромы (41,7%)	пороками почек (45,8%), конечностей (34,7%), ВПС (26,4%), ЦНС (13,9%), передней брюшной стенки (12,5%)	Синдром Дауна, Патау Синдром Эдвардса	VACTERL-ассоциация OEIS-ассоциация Синдром каудальной регрессии/ сиреномелия Клоакальные мальформации
3 место – ВПР пищевода/желудка (изолированные (9,4%) в составе множественных ВПР (90,6%), из них генные синдромы (65,7%)	ВПС (85,7%), пороками конечностей (34,2%), почек (31,4%), РГН (22,9%);	Синдром Эдвардса Синдром Патау Прочие трисомии	VACTERL-ассоциация Синдром гетеротаксий

Таким образом, в пренатальной когорте доминируют высокие обструкции (12 п кишки и тонкого кишечника – 57,1%), тогда как у живорожденных – терминальные отделы (ПР толстого кишечника и ануса – 36,2%). Высокая частота ВПР 12 п кишки и тонкого кишечника у плодов объясняется тем, что эти пороки хорошо визуализируются пренатально (симптом «двойного пузыря», расширение петель кишечника, многоводие), часто ассоциированы с хромосомными аномалиями, что приводит к прерыванию беременности. В постнатальной когорте доля ВПР 12 п кишки и тонкого кишечника падает до 24,2%, а доля изолированных форм среди них высокая (73,8%) – то есть до родов пролонгируются преимущественно изолированные варианты без тяжелой хромосомной патологии. Причинами высокой частоты ВПР толстого кишечника и ануса в постнатальной когорте у живорожденных (36,2%) являются трудность пренатальной диагностики (отсутствуют характерные ультразвуковые маркеры: нет многоводия, нет расширения кишечника), они значительно реже ассоциированы с хромосомными аномалиями (до 12%) и высокая постнатальная выживаемость при изолированных формах (72,6%).

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов