Современные методы пренатальной диагностики и профилактики врождённых пороков развития центральной нервной системы плода

В.Ю. Мельникова, М.Ф. Додхоева
Кафедра акушерства и гинекологии №1 ТГМУ им. Абуали ибни Сино

В данном обзоре представлены прямые и непрямые методы пренатальной диагностики, имеющие высокую диагностическую ценность, позволяющие выявить более 60-70% пороков развития плода во время беременности. Анализируя данные научной литературы можно заключить, что правильно организованная прегравидарная подготовка пациенток, особенно молодых женщин, антенатальное наблюдение и правильный уход за беременными женщинами, ультразвуковой и биохимический скрининг в ранние сроки беременности, своевременное выявление аномалии развития плода и прерывание беременности могут способствовать значительному снижению частоты рождения детей с различными уродствами и инвалидности с детства.

Ключевые слова: пренатальная диагностика, врождённые пороки развития

Пренатальная диагностика (ПД) врождённых пороков развития плода является исключительно важной составляющей дородового наблюдения, позволяя предотвратить рождение детей с тяжёлыми, некорректируемыми пороками развития, с социально значимыми смертельными генными и хромосомными заболеваниями. Это основной фактор снижения заболеваемости, инвалидизации и смертности.

Пренатальная диагностика имеет особое значение для выявления врождённых аномалий головного мозга у плода, поскольку влияет на акушерскую тактику и уменьшает отрицательные психологические и социальные последствия для матери и для семьи в целом, так как врождённые пороки развития (ВПР) головного мозга – это, в основном, тяжёлые и неизлечимые заболевания [1].

Диагностика и лечение пороков развития центральной нервной системы (ЦНС) является многогранной и не всегда решаемой проблемой, поскольку затрагивает зачастую этические, социальные и медицинские вопросы. Ранняя и качественная диагностика пороков развития ЦНС может объективно прогнозировать ситуацию и способствовать правильному выбору тактики лечения [2].

Несмотря на принимаемые меры по скорейшему внедрению в практику новых технологий и методов диагностики, до сих пор остаются нерешёнными многие вопросы раннего выявления врождённой патологии. Дискуссионными остаются вопросы о преимуществах тех или иных видов пренатального скрининга и о целесообразности применения инвазивных методов диагностики [3].

Методы, применяемые для антенатальной диагностики, целесообразно разделить на непрямые, когда объектом исследования является беременная женщина, и прямые, когда исследуется сам плод. Последние могут быть инвазивными и неинвазивными [4].

Непрямые методы включают изучение акушерского и гинекологического анамнеза, проведение медико-генетического консультирования, а также проведение бактериологических и серологических исследований. Отдельно следует сказать о проведении биохимических скрининговых тестов, направленных на оценку уровней фетопротеина, эстриола, хорионического гонадотропина и др.

Следует отметить, что главным назначением непрямых методов является отбор женщин из групп высокого риска для дальнейшего углублённого наблюдения уже на уровне центров репродуктивного здоровья. Основные показания для направления беременной на ПД во всём мире примерно одинаковы. Они включают: 1) возраст женщины старше 35 лет; 2) наличие не менее двух самопроизвольных выкидышей (абортов) на ранних сроках беременности; 3) наличие в семье ребёнка или плода от предыдущей беременности с болезнью Дауна, другими хромосомными болезнями, с множественными врождёнными

пороками, семейное носительство хромосомных перестроек; 4) многие моногенные заболевания, ранее диагностированные в семье или у ближайших родственников; 5) применение перед и на ранних сроках беременности ряда фармакологических препаратов; 6) перенесённые вирусные инфекции (гепатит, краснуха, токсоплазмоз и др.); 7) облучение кого-нибудь из супругов до зачатия [3,4].

Основными неинвазивными методами являются ультразвуковое исследование (УЗИ) и магнитно-резонансная томография (МРТ).

Ультразвуковое исследование ЦНС и спинного мозга у плода является одной из самых важных и ответственных задач пренатальной эхографии, поскольку оказывает значительное влияние на оптимизацию акушерской тактики и принятие родителями решения о пролонгировании или прерывании беременности [5]. Оптимальными сроками эхографического обследования у плода для исключения большинства пороков и заболеваний ЦНС являются: 11-14 недель; 19-21 неделя; 30-33 недели гестации. Это соответствует начальным этапам манифестации различных групп пороков и заболеваний ЦНС, а так же обеспечивает преемственность диагностики и общепринятых стандартов тактики ведения беременности и родов [12]. При этом схема ультразвукового обследования плода должна включать оценку эхографической анатомии плода с изучением костей свода черепа, основных структур головного мозга, воротникового пространства, профиля, орбит, носовых костей, ориентации сердца, позвоночника, передней брюшной стенки, желудка, кишечника, мочевого пузыря и конечностей [6].

Данные, полученные рядом авторов, свидетельствуют о высокой диагностической ценности УЗИ в пренатальной диагностике ВПР, позволяющей выявить более 80-90% пороков развития плода во время беременности. Основанный на результатах изучения 1356 случаев ВПР анализ позволяет резюмировать, что значительная часть грубой патологии развития плода может быть выявлена в I триместре при соблюдении сроков обследования и всех требований скринингового протокола оценки анатомии плода [9].

В исследовании С.О. Кусовой (2005) чувствительность УЗИ в выявлении всех пороков ЦНС составила 88,7-96,4% и специфичность – 99,9%. Наиболее высокие результаты были получены при анэнцефалии, спинномозговой грыже и гидроцефалии (чувствительность составила до 100%). При синдроме Арнольда-Киари и энцефалоцеле чувствительность пренатальной ультразвуковой диагностики составила 90,9% и 87,5%. Наибольшие проблемы вызвала диагностика микроцефалии и пороков мозжечка – 45,5% и 68,8% [5].

Использование современных ультразвуковых аппаратов экспертного класса, трансвагинальной эхографии с применением 3/4D режимов значительно увеличивает точность диагностики [10]. Исследование головного мозга плода в среднесагиттальной плоскости, получение которой практически стало возможным в большинстве случаев с использованием трёхмерной эхографии, позволяет дифференцированно подходить к оценке нормы и патологии срединных структур мозга. Аксиальные сечения головного мозга плода, используемые в рутинной УЗ практике, не позволяли получить ясную картину мозолистого тела [6]. Расширение протокола первого скринингового исследования оценкой «интракраниальной прозрачности» повысило точность диагностики spinabifida в I триместре беременности [10].

По данным С.М. Воеводина (2012), использование цветового допплеровского картирования для визуализации сосудов головного мозга у плода в раннем онтогенезе достоверно позволяет визуализировать сосуд, кровоснабжающий конкретную структуру, на 2-5 недель ранее их стандартного эхографического выявления уже в конце I и в начале II триместра беременности. Комплексная оценка развития борозд и субарахноидальных пространств даёт возможность диагностировать нарушение формирования коры головного мозга уже во II триместре беременности. Аномалии развития ЦНС, как нарушения эмбриогенеза и раннего плодового органогенеза, могут быть выявлены с использованием современной эхографии до 21 недели гестации. В то же время, эхографические признаки деструктивных повреждений и объёмных образований ЦНС могут быть диагностированы только во II и III триместрах беременности [12].

Трансвагинальная эхография с изучением анатомических структур плода при УЗИ в 11–14 недель беременности является высокоинформативным методом пренатальной диагностики в ранние сроки беременности, позволяющим обнаружить до 53,7% всех врождённых пороков, являющихся в большинстве случаев грубыми [13].

Необходимо также отметить ценность для диагностики ВПР такого ультразвукового признака, как многоводие. Степень тяжести многоводия коррелирует с частотой врождённых пороков развития плода. Установлена прямая связь (г=0,6) между количеством околоплодных вод и частотой развития врождённых пороков развития плода [14].

В целом успех диагностики зависит также от вида ВПР (ряд аномалий достаточно сложен для диагностики), срока беременности, в котором проводится исследование, количества околоплодных вод, конституциональных особенностей пациентки (выраженное ожирение создаёт сложности при трансабдоминальном сканировании) [15]. Другими факто-

рами, затрудняющими правильную интерпретацию результатов скрининга, могут быть гестационный возраст, многоплодная беременность, этническая принадлежность родителей, диабет у матери [7].

Достаточно сложна пренатальная диагностика агенезии мозолистого тела, основные сроки выявления которой – II-III триместры беременности, спинномозговой грыжи [11].

В то же время, несмотря на высокую точность и относительную простоту ультразвуковой диагностики, таких абсолютно летальных пороков, как акрания и анэнцефалия, некоторые из них выявляются после 24 недель беременности, что может свидетельствовать о недостаточно высокой квалификации врачей, несоблюдении скрининговых сроков и методики обследования, позднем направлении женщин на второй-третий уровень обследования [17]. Ещё одним из негативных факторов может быть отказ женщин от пренатального кариотипирования [18].

Исследование Т.В. Гавриловой (2013), включающее детальный анализ причин рождения детей с аномалиями развития, показало недостаточную эффективность проведения ультразвукового скрининга в критические сроки в 75% наблюдений, а иногда и полное его отсутствие при беременности. Результаты исследования Д.А. Умарбаевой (2012) показали, что в Кыргызской Республике до 22-х недельного срока беременности диагностируется лишь 22,1%, в более поздние сроки – 16,8% врождённых пороков развития, остальные 61,1% диагностируются после рождения [19].

Кроме этого, остаются до конца нерешёнными такие вопросы пренатальной ультразвуковой диагностики ВПР ЦНС, как проведение дифференциальной диагностики при редко встречающихся пороках [5].

Высокоинформативным методом пренатальной диагностики является МРТ и может быть использована при заподозренных пороках плода в ходе ультразвукового исследования, особенно в случаях аномалий ЦНС. Во втором и третьем триместрах беременности использование в качестве дополнительного обследования магнитно-резонансной томографии улучшает диагностику пороков ЦНС и даёт возможность уточнить диагноз при патологии коры больших полушарий, срединных структур головного мозга, задней черепной ямки и нарушениях ликвородинамики [8,11].

Магнитно-резонансная томография с успехом может быть использована в тех случаях, когда результаты УЗИ являются недостаточно информативными. Ретроспективный анализ 10 случаев синдрома Денди-Уокера убедительно показал, что пренатальная диагностика этого порока возможна [20].

А.М. Коростышевская и А.А. Савелов (2012) при изучении 78 МРТ плода выявили 30% совпадений МРТ – и УЗ-диагнозов, 37% – несовпадений, 33% – уточнения УЗ-диагноза и получение дополнительной информации в 63% случаев с помощью МРТ. Полученные результаты наглядно демонстрируют необходимость включения МРТ в алгоритм обследования беременной при обнаружении каких-либо изменений на УЗИ [21].

Однако, несмотря на то, что МРТ способна подтвердить диагноз, установленный на УЗИ, и получить более подробные данные, относительно высокая стоимость, отсутствие стандартизированных реферативных значений и ограниченная доступность МРТ, являются причиной того, что УЗИ остаётся исследованием выбора диагностики ВПР плода [8].

В последние годы особенно важная роль принадлежит исследованию маркёрных эмбриональных белков в сыворотке крови матери, таких, как альфафетопротеин (АФП), хориальный гонадотропин (ХГЧ), свободный эстрадиол и некоторые другие. Целью таких исследований является выявление женщин с высоким риском рождения детей с врождёнными и наследственными пороками. Изменения сывороточных маркёров характерны для 90,9 % женщин с врождёнными пороками развития центральной нервной системы [22]. Проведённое в оптимальные сроки (15–16-недельной беременности) с использованием трёх тест-систем исследование позволяет выявить до 80% плодов с дефектами развития внутренних органов и до 65% – с хромосомными болезнями [4].

Пренатальная лабораторная диагностика аномалий нервной трубки базируется преимущественно на определении уровня фетального АФП. Этот протеин является основным компонентом белковой системы сыворотки эмбриона и определяется на 30-й день гестации. Повышение уровня АФП в амниотической жидкости является признаком наличия открытого дефекта нервной трубки. Во II триместре беременности при УЗИ можно достоверно выявить аномалию головного мозга плода [1].

Поскольку в образовании эстриола принимают участие как плод, так и плацента, уровень эстриола может служить идеальным показателем функционирования фетоплацентарной системы. Чем ниже уровень гормона, тем выше вероятность развития патологического состояния плода.

В то же время, интерпретация изолированных результатов биохимического тестирования может быть затруднена. При рассмотрении кривых распределения значений основных маркёров наблюдается большая зона перекрывания нормы и патологии, что не позволяет использовать только один маркёр, необходим полный их комплекс: ХГЧ; АФП и эстриол [3].

Л.И. Трубникова с соавт. (2012), выявили, что в сроке 15-18 недель беременности индивидуальные колебания содержания АФП и ХГЧ в крови матери довольно широки. Если у беременных женщин без ВПР ЦНС плода содержание АФП и ХГЧ находилось в пределах нормативных величин (0,5–2,0 Мом), то при пороках развития ЦНС наблюдаются разнонаправленные изменения концентрации сывороточных маркёров. Наиболее информативными были изменения АФП, которые выявлены у 26 (78,8%) женщин с ВПР ЦНС плодов. В 3 случаях (9,1%) отклонений в содержании сывороточных маркёров не отмечено. В то же время, в 3 случаях гидроцефалии отмечено изменение концентрации только ХГЧ [22].

По данным А.В. Шабалдина с соавт. (2007), однократное незначительное повышение или понижение АФП часто отражает индивидуальные особенности гемопоэза в раннем онтогенезе. В ряде случаев нормальный уровень АФП достигается при сочетании синдрома Дауна у плода и тяжёлой патологии беременности. Однако превышение физиологической концентрации АФП в два раза и более всегда указывает на наличие эмбриофетальной патологии [23].

Биохимическое тестирование в I триместре гестации, включающее определение концентраций прогестерона, неконъюгированного эстриола, β-фракции хорионического гонадотропина и протеина, ассоциированного с беременностью (7-8 или 11-12 недель), является более эффективным методом пренатального скрининга, чем традиционный «тройной» тест II триместра, т.е. альфа-фетопротеин (АФП), хорионический гонадотропин (β-ХГЧ), эстриол – в 16-17 недель беременности.

Несмотря на достаточно высокую эффективность современных неинвазивных методик, достаточно полная информация о кариотипе зародыша, биохимических и генотипических особенностях его клеток может быть получена только на основании соответствующих исследований непосредственно тканей самого плода или его провизорных органов (плаценты, хориона), полученных инвазивным путём на любом сроке беременности [4]. Отдалённые результаты инвазивной пренатальной диагностики в нашем исследовании показывают её относительную безопасность и достаточную эффективность [24].

Амниоцентез наиболее часто проводится для выявления хромосомных аномалий и генетических мутаций, однако амниотическая жидкость может быть также использована для диагностики ДНТ. Наиболее частыми возможными рисками процедуры являются спонтанный аборт (от 0,5% до 1,0%), кровянистые выделения после процедуры, инфекция, разрыв плодных оболочек и повреждения или потеря плода [8].

Результаты исследования С.Н. Макаренко (2010) показали, что кордоцентез является более надёжным методом инвазивной диагностики по сравнению с хорионбиопсией. Частота фатальных потерь в течение 2 недель от момента его выполнения составляет: при нормальном развитии плода – 1%, при структурных аномалиях – 7%, при задержке развития плода – 14% [3].

Наиболее информативным является комплексное обследование беременных с использованием современных ультразвуковых технологий в сочетании с биохимическим скринингом, что повышает точность диагностики ВПР ЦНС плода на ранних сроках II триместра [22]. Кроме того, выявление признаков гипоксии плода может свидетельствовать о возможном наличии не только фетоплацентарной недостаточности, но и врождённой патологии, так как гипоксия и задержка внутриутробного развития значительно ухудшают прогноз при ВПР, совместимых с жизнью [25].

Комбинированный скрининг с использованием сывороточных, ультразвуковых маркёров и компьютерной программы «Прогноз» является наиболее эффективным методом диагностики и профилактики врождённых пороков центральной нервной системы и синдрома Дауна у плода в Республике Башкортостан. Пренатальный скрининг в отношении гидроцефалии, энцефалоцеле, анэнцефалии является высокоэффективным [26].

Другим направлением исследований является разработка математических моделей, позволяющих оценивать вероятность рождения ребёнка с ВПР на основе известных факторов риска. О.А. Дударь с соавт. (2005) была разработана прогностическая модель, учитывающая влияние различных факторов и позволяющая с вероятностью до 77,6% оценить индивидуальный риск рождения детей с ВПР. Полученные результаты способствуют оптимизации формирования группы риска по рождению детей с врождёнными аномалиями развития и принятию взвешенного решения о проведении инвазивной пренатальной диагностики [24].

Сохраняет свою актуальность поиск новых организационных форм проведения пренатальной диагностики. Централизация её с использованием интернет-системы мониторинга позволяет проводить действенную и своевременную диагностику, особенно в отдалённых сельских регионах, предупредить рождение детей с врождёнными и наследственными заболеваниями [27].

Следует помнить, что врождённые аномалии головного мозга, выявленные пренатально или же в неонатальном периоде, не считая непостоянных внешних пороков развития, могут не иметь каких-либо специфических клинических симптомов:

- при нейросонографическом и магнитно-резонансном исследованиях, помимо конкретных нозологических форм врождённых пороков развития головного мозга (синдром Киари, синдром Денди-Уокера, окклюзионная гидроцефалия и др.), следует обращать внимание на гипоплазии, которые встречаются значительно чаще;

- при отсутствии пренатальной и неонатальной диагностики с использованием УЗИ и МРТ появляются условия для поздней диагностики, в тот период, когда в клинической картине на первое место выдвигаются психоневрологические симптомы, при этом наличие умственной отсталости, внутричерепной гипертензии может служить основанием для постановки таких диагнозов как ДЦП, гидроцефалия и др. [28].

Наиболее высокая информативная ценность судорожного синдрома указывает на наличие агенезии мозолистого тела или агирии, гипертензионно-гидроцефального – на наличие врождённой гидроцефалии, а синдрома двигательных нарушений – на наличие спинномозговой грыжи [29].

Для профилактики рождения детей с дефектами нервной трубки на сегодняшний день используются следующие методы [7,8,30]:

1) первичный скрининг-тест для выявления структурных аномалий плода, включая открытый/закрытый дефект нервной трубки (анэнцефалия, энцефалоцеле, расщепление позвоночника) – УЗИ плода во втором триместре беременности;

2) определение уровней материнского сывороточного α-фетопротеина;

3) генетическое консультирование случаев с положительными результатами скрининга на момент дефектов нервной трубки (УЗИ + материнский α-фетопротеин в сыворотке крови);

4) дородовая магнитно-резонансная томография в качестве дополнительного метода визуализации плода;

5) диагностический амниоцентез для оценки кариотипа плода, определения уровня α-фетопротеина амниотической жидкости и активности ацетилхолинэстеразы;

6) при подтверждении наличия у плода дефектов нервной трубки семье должны быть предложены варианты тактики ведения настоящей беременности – как пролонгирования при возможности пре- или постнатальной коррекции дефекта, так и прерывания беременности при дефекте, несовместимом с жизнью; метод родоразрешения выбирается индивидуально – это могут быть как естественные (вагинальные) роды (при отсутствии противопоказаний для таковых) с мониторингом сердечного ритма плода, так и родоразрешение путём кесарева сечения;

7) послеродовые консультации для информирования женщины о причине формирования у плода дефекта нервной трубки, возможности повторения такого состояния у плода при последующих беременностях и профилактики, в частности – рекомендация приёма фолиевой кислоты по 5000 мкг в сутки родителями за 3 месяца до зачатия и в течение первого триместра беременности.

Таким образом, грамотная пренатальная диагностика в сочетании со сбором полной информации, направленной на выявление различных факторов риска, позволяет врачу и беременной повышенного риска адекватно подойти к вопросу о рождении ребенка.

ЛИТЕРАТУРА

1. Агаева З.А. Лабораторная и лучевая диагностика врождённых аномалий развития головного мозга у плода и новорождённого ребёнка / З.А. Агаева, М.И. Агаева // Материалы XIII Всероссийского научного форума «Мать и дитя». – 2012. – С.406-407.
2. Курбанов Ш.М. Пороки развития плода и новорождённых / Ш.М. Курбанов и [др.] // Учебно-методическое пособие. Душанбе. – 2010. – С.4-6.
3. Макаренко С.Н. Проблемы пренатальной диагностики внутриутробных пороков развития плода / С.Н. Макаренко // Соврем. аспекты решения медико-соц. проблем репродуктивного здоровья женщин. – Самара: «СамГМУ». – 2010. – С.101-105.
4. Баранов В.С. Прикладное и фундаментальное направления пренатальной диагностики / В.С. Баранов, Э.К. Айламазян // Журнал акушерства и женских болезней. – 2012. – Т.LXI, №3. – С.54-60.
5. Кусова С.О. Ультразвуковая пренатальная диагностика врождённых пороков центральной нервной системы: автореф…. дис. канд. мед. наук / С.О. Кусова. – М. – 2005. – 24с.
6. Эсетов М.А. Ультразвуковая диагностика врождённых пороков развития плода в ранние сроки беременности: автореф…. дис. д-ра мед. наук / М.А.Эсетов. – М. – 2007. – 22с.
7. Solomon L.J. Rivising first-trimester fetal biometry / L.J. Solomon [et al.] // Ultrasound Obstet.Gynecol. – 2003. – V. 22, №1. – P.63-66.
8. Andrade C.S. Malformations of cortical development / C.S. Andrade [et al.] // Arq Neuropsiquiatr. – 2011. – V.69. №1, – P.130-138.

9. Орехова Е.В. Наш опыт диагностики врождённых пороков развития при первом ультразвуковом скрининговом исследовании / Е.В.Орехова и [др.] // Обмен опытом. – 2011. – Т.10, № 4. – С.305-308.

10. Шевченко А.А. Врождённые пороки развития центральной нервной системы: клинико-неврологические аспекты и проблемы пренатальной диагностики / А.А.Шевченко // Международные обзоры: клиническая практика и здоровье. – 2014. – № 2. – С.34-50.

11. Шерстнева О.В. Пренатальная ультразвуковая диагностика врождённых пороков развития центральной нервной системы / О.В.Шерстнева // Журнал «Медицинский совет». - 2012. - № 1. - С.31-37.

12. Воеводин С.М. Дифференциальная диагностика заболеваний и пороков развития центральной нервной системы и лица у плода: автореф…. дис. д-ра мед. наук / С.М.Воеводин. – М. – 2012. – 22с.

13. Манчук В.Т. Возможности трансвагинальной эхографии для пренатальной диагностики врождённых и наследственных заболеваний в I триместре беременности (опыт работы 2001-2007гг.) / В.Т. Манчук, Е.А. Шевченко // Вопросы современной педиатрии. – 2009. – Т.8. №3. – С.108-113.

14. Раххал З.Н. Клинико-генетическое значение многоводия при врождённых пороках развития плода: автореф…. дис. канд. мед. наук / З.Н. Раххал. – М. – 2005. – 24с.

15. Титченко Л.И. Значение пренатального ультразвукового скрининга в выявлении врождённых пороков развития / Л.И. Титченко [и др.] // Российский вестник акушера гинеколога. – 2006. – №1. – С.54-60.

16. Bennaceraff B.R., Beryl R. Prenatal Diagnosis. – 2002. – V.22. – P.296-307.

17. Тряпицина Ю.С. Частота и структура врождённых пороков развития у плодов во II и III триместрах беременности / Ю.С. Тряпицина [и др.] // Материалы XIII Всероссийского научного форума «Мать и дитя». – 2012. – С.194.

18. Патрушев А.В. Оптимизация пренатальной диагностики врождённых пороков развития плода на территории с низкой плотностью населения: автореф…. дис. канд. мед. наук / А.В. Патрушев. – Пермь. – 2006. – 22с.

19. Умарбаева Д.А. Анализ факторов риска у женщин с пороками развития плода / Д.А Умарбаева // Вестник Кыргызско-российского славянского университета. – 2012. – Т.11, №3. – С.175-178.

20. Петрова Л.А. Эффективность пренатальной диагностики врождённых дефектов межжелудочковой перегородки сердца / Л.А. Петрова // Материалы VIII Всероссийского форума «Мать и дитя». – 2006. – С.604.

21. Коростышевская А.М. Роль магнитно-резонансной томографии плода в диагностике врождённых пороков развития / А.М. Коростышевская, А.А. Савелов // Бюллетень сибирской медицины. – 2012. – №. 5. – С.128-131.

22. Трубникова Л.И. Диагностическая значимость комплексного исследования врождённых пороков развития центральной нервной системы плода /Л.И. Трубникова [и др.] // Ульяновский медико-биологический журнал. – 2012. – № 3. – С.55-60.

23. Шабалдин А.В. Роль альфа-фетопротеина в патогенезе врождённых пороков развития плода / А.В. Шабалдин [и др.] // Мать и дитя в Кузбассе. – 2007. – №3(30). – С.16-19.

24. Дударь О.А. Пренатальная диагностика врождённых пороков развития и хромосомной патологии в Приморском крае / О.А. Дударь [и др.] // Бюллетень ВСНЦ СО РАМН. – 2005. Т1(39), – С. 32-35.

25. Филлипов О.С. Комплексное изучение факторов влияющих на возникновение врождённых пороков развития / О.С. Филлипов, А.А. Казанцева // Российский вестник акушера-гинеколога. – 2004. – №1. – 5с.

26. Марданова А.К. Генетический мониторинг врождённых пороков развития в Республике Башкортостан: автореф…. дис. канд. мед. наук / А.К.Марданова // – Уфа. – 2009. – 22с.

27. Шакирова Р.М. Региональные особенности централизации пренатального скрининга / Р.М. Шакирова [и др.] // Материалы XII всероссийского научного форума «Мать и дитя». – 2011. – С.539-540.

28. Розанов А.В. Пренатальная и неонатальная диагностика врождённых форм недоразвития и пороков развития ЦНС / А.В. Розанов [и др.] // Материалы VIII Всероссийского форума «Мать и дитя». – 2006. – С.606.

29. Кашина Е.В. Прогнозирование рождения детей с врождёнными пороками развития центральной нервной системы / Е.В. Кашина, Н.В. Михайличенко // Русский журнал детской неврологии. – М. – 2007. – № 2. – С.16-19.

30. Blaas H. Brains and faces in holoprosencephaly: pre- and postnatal descriptions of 30 cases / H.Blaas [et al.] // Ultrasound Obstet. Gynecol. – 2002. – V.19, № 1. – P.24-38.

Summary

Recent methods of prenatal diagnostics and prevention of congenital defects of central nervous system in fetus

V.Yu. Melnikova, M.F. Dodkhoeva
Chair of Obstetrics and Gynaecology №1 Avicenna TSMU

In this review, the direct and indirect methods of prenatal diagnosis with high diagnostic value, allowing to reveal more than 60-70% of fetal malformations during pregnancy are presented. Analyzing the data of the scientific literature, we can conclude that properly organized preconception preparing of patients, especially young women, antenatal care and proper care for pregnant women, ultrasound and biochemical screening in early pregnancy, the timely detection of fetal abnormalities and abortion can significantly reduce the incidence of birth children with various deformities and disability from childhood.

Key words: prenatal diagnostics, congenital malformations

АДРЕС ДЛЯ КОРРЕСПОНДЕНЦИИ:

Мельникова Вероника Юрьевна – ассистент кафедры акушерства и гинекологии №1 ТГМУ; Таджикистан, г.Душанбе, ул. Мухаммадиева, 36/41
E-mail: veronika.melnikova.86@mail.ru