

## ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ АНОРЕКТАЛЬНЫХ МАЛЬФОРМАЦИЙ ПРИ АНТЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ У ДЕТЕЙ САМАРКАНДА И САМАРКАНДСКОЙ ОБЛАСТИ

Ш. А. Юсупов, М. С. Саидов

Самаркандский государственный медицинский институт, Самарканд, Узбекистан

**Ключевые слова:** аноректальные пороки развития, пренатальная диагностика, детский хирург.

**Таянч сўзлар:** аноректал малформация, пренатал диагностика, болалар жарроҳи.

**Key words:** anorectal malformations, prenatal diagnosis, pediatric surgeon.

Распространенность аноректальных пороков (АРП) развития колеблется в диапазоне от 1:3300 до 1:5000 случаев живорождений. С развитием антенатальной диагностики в настоящее время активно обсуждаются ультразвуковые критерии, характерные для атрезии ануса. Самым доступным и эффективным методом, позволяющим в период беременности установить аноректальные пороки развития, является УЗИ плода. Согласно утвержденному протоколу, при выявлении у плода в скрининг-центре сонографических признаков порока развития, беременная женщина прикрепляется к отделению патологии беременности. Скрининговое ультразвуковое обследование беременных женщин выполняли в сроки гестации 20-22 недели. Таким образом, антенатальное УЗИ, проведенное в сроки беременности 20-22 нед., проявляет достаточно высокую информативность выявлении сонографических признаков особенно без свищевых форм аноректальных мальформаций (АРМ) у плода с чувствительностью в 57,1%, специфичностью – 98,8% и общей точностью – 96,5%.

## САМАРҚАНД ВА САМАРҚАНД ВИЛОЯТИ БОЛАЛАРИДА АНОРЕКТАЛ ТАШХИС ҚУЙИШДА АНОРЕКТАЛ НОСОЗЛИКЛАР ПАЙДО БЎЛИШИНING ЧАСТОТАСИ

Ш. А. Юсупов, М. С. Саидов

Самарканд Давлат тиббиёт институти, Самарканд, Ўзбекистон

Аноректал малформацияларнинг тарқалиши тирик туғилишнинг 1:3300 дан 1:5000 гача. Анус атрезиясига ҳос ультратовуш мезонлари ҳозирда фаол муҳокама қилинмоқда. Аноректал нуқсонларни аниқлашнинг энг арзон ва самарали усули ҳомила ультратовушидир. Тасдиқланган протоколга кўра, ҳомилада скрининг марказида ҳомила нуқсони борлиги аниқланганда, ҳомиладор аёл ўзини ҳомиладорлик патологияси бўлимига ётқизади. Ҳомиладор аёлларни скрининг ультратовуш текшируви 20-22 хафталик ҳомиладорлик ёшида ўтказилди. Шундай қилиб, 20-22 хафталик ҳомиладорлик даврида ўтказилган антинатал ультратовуш сонографик белгиларни аниқлаш учун жуда юқори маълумотга эга эканлигини, айниқса ҳомила сезувчанлиги 57,1%, ўзига ҳослиги – 98,8% ва аниқлиги – 96,5%.

## FREQUENCY OF MEETING ANORECTAL MALFORMATION AT ANTENATAL DIAGNOSTICS IN CHILDREN OF SAMARKAND AND SAMARKAND REGION

Sh. A. Yusupov, M. S. Saidov

Samarkand state medical institute, Samarkand, Uzbekistan

The prevalence of anorectal malformations ranges from 1: 3300 to 1: 5000 cases of live births. With the development of antenatal diagnosis, ultrasound criteria specific to anus atresia are currently being actively discussed. The most affordable and effective method that allows you to establish anorectal malformations during pregnancy is ultrasound of the fetus. According to the approved protocol, when a fetus reveals sonographic signs of malformation in a screening center, the pregnant woman attaches herself to the department of pregnancy pathology. Screening ultrasound examination of pregnant women was performed at gestational age 20-22 weeks. Thus, antenatal ultrasound performed during gestational periods of 20-22 weeks shows a rather high information content for identifying sonographic signs, especially without fistulous forms of AWP in the fetus with a sensitivity of 57.1%, specificity - 98.8% and overall accuracy - 96.5 %.

**Введение.** Аноректальные пороки развития (АРП) являются одной из актуальных проблем в детской хирургии. Распространенность данной патологии колеблется от 1:3300 до 1:5000 случаев живорождений [5]. Данная патология в большинстве случаев (50-70%) встречается среди мальчиков [1]. Верификация диагноза происходит в возрасте от 2 дней до 5 лет, а по данным Govender S. и Wiersma R. [7] средний возраст больных составляет 3 дня. Клиническая картина характеризуется от простых и одиночных форм до сложных и комбинированных дефектов. Лечение данной патологии зависит от формы заболевания, так при простых формах в большинстве случаев достигается хороший функциональный результат, тогда как при сложных – необходим выбор оптимальной лечебной тактики, от которой за-

висит достижение положительных результатов [9]. В связи с этим адекватная оценка состояния новорожденного имеет важное значение для своевременной диагностики АРМ, а также для снижения развития осложнений, связанных с отсроченной диагностикой порока [8].

В настоящее время идет бурная дискуссия по обсуждению имеющихся ультразвуковых критериев антенатальной диагностики атрезии ануса, так как 30-50% врожденных АРП диагностируются в антенатальном периоде [3, 6] при прохождении скрининговых исследований. Пренатальная диагностика заключается в использовании неинвазивных методов исследования, таких как ультразвуковое обследование плода, тесты на альфа-фетопротеин, хорионический гонадотропин при имеющемся многоводии [2, 4].

При установлении врожденных пороков, многие авторы считают, что пренатальная диагностика является экономически эффективной [7].

Имеющиеся в арсенале детского хирурга методы оперативного вмешательства при АРП не только устраняют анатомический дефект, но и позволяют снизить инвалидизацию ребенка и повысить его работоспособность в будущем [5, 7, 9].

**Материалы и методы.** Нами были проанализированы результаты пренатальной диагностики АРП у плода за последние 6 лет (2010-2015 гг.) среди 416672 беременных, прошедших скрининг обследование в Перинатальном центре «Мать и дитя» Самаркандской области. Согласно утвержденному протоколу (рис. 1), при выявлении у плода в скрининг-центре сонографических признаков порока развития, требующих хирургической коррекции в периоде новорожденности, в том числе и АРМ (при условии отсутствия пренатальных данных за возможное сочетание порока с генетическими синдромами или хромосомными аномалиями), беременная женщина прикрепляется к отделению патологии беременности Пренатального центра, где имеются отделение реанимации и интенсивной терапии для новорожденных и реанимобиль для экстренной транспортировки новорожденного в специализированный детский стационар, оказывающий медицинскую помощь по профилю «детская хирургия» (2-клиника СамГосМИ).

Скрининговое ультразвуковое обследование беременных женщин выполняли в сроки гестации 20-22 недели, когда уже удастся визуализировать у плода сонографические признаки пороков развития пищеварительного тракта: при поперечном сканировании за мочевым пузырем определяется расширенная прямая кишка в виде округлого анэхогенного об-



Рис. 1. Схема антенатальной диагностики АРМ и ведения новорожденных с АРМ.

разования, при продольном сканировании она приобретает овоидную форму с четкими эхопозитивными границами (рис. 2).

Атрезия ануса у плода на УЗИ может проявляться расширением петель толстой кишки (до 70 мм); нередко отмечается внутрикишечные кальцинаты в виде взвешенных крупных экзогенных включений (рис. 3). При этом гаустры не всегда визуализируются.



Рис. 2. УЗИ-картина атрезии прямой кишки у плода. Больная Ф. 31 год.



Рис. 3. УЗИ-картина расширенной толстой кишки у плода с АРМ. Больная Ф. 31 год.

Особо обращали внимание на экоструктуру промежности плода. Нормальный анус визуализируется при сонографии как небольшое гипозоногенное кольцо с центрально расположенной эхогенной полоской. Отсутствие такого образования в промежности описывается как неперфорированный анус. Однако, следует иметь в виду, что частота выявления этого ультразвукового признака не превышает 15-20%. Косвенным признаком может являться маловодие, а также выявление мегаколон или мегацистис.

При выявлении у плода порока развития приглашался хирург-неонатолог либо детский хирург и детский реаниматолог, которые коллегиально определяют план углубленного дообследования плода и беременной, оценивают возможность вынашивания беременности. Далее консилиум врачей сообщает родственникам о характере порока и возможности его хирургической коррекции после рождения ребенка. После принятия решения о дальнейшем вынашивании беременности, беременная прикрепляется к отделению патологии беременности Перинатального центра, составляется план ведения беременной и сроки планового родоразрешения.

**Результаты и их обсуждение.** В результате исследования у 1053 (2,5%) беременных при скрининг обследовании были установлены врожденные пороки развития плода, среди них наибольший процент составили аномалии головного мозга и черепа (428 случаев; 40,6%), множественные пороки (154; 14,6%), дефекты передней брюшной стенки и органов брюшной полости (163; 15,5%) (табл. 1).

Среди всех установленных антенатальных пороков АРМ составила 2,6% (27 случаев), а среди пороков развития живота и органов брюшной полости – 16,6% (рис. 4).

Таким образом, по данным скрининг-центра Самаркандской области за 6-летний период наблюдения частота развития АРМ у плода составила 6,5 на 100.000 беременных (0,06‰; у 27 из 416672 беременных), при этом в структуре всех антенатально выявленных пороков развития (1053 случая; 2,5‰; 252,7 на 100.000) доля АРМ составила 2,6% (у 27 из 1053) и 16,6% - среди пороков развития живота и органов брюшной полости (163 случая; 0,39‰; 39,1 на 100.000).

Следует признать, что при УЗИ диагностике АРМ у плода исследователь ориентируется преимущественно на косвенные признаки этого порока (расширение прямой кишки и/или петель толстой кишки 14 случаев, внутрикишечные кальцинаты 11 случаев, признаки неперфорированного ануса и др. случаев.), поэтому этот метод скринингового обследова-

Таблица 2.

**Частота и структура пороков развития плода, выявленных в скрининг-центре Самаркандской области в 2010-2015 гг.**

Вид порока развития плода	Число выявленных пороков	
	Абс.	%
Головного мозга и черепа	428	40,6
Множественные пороки	154	14,6
Живот и органы брюшной полости	163	15,5
в т.ч. АРМ	27	2,6
Позвоночник и спинной мозг	103	9,8
Мочеполовая система	70	6,6
Скелет	49	4,7
Пороки сердца	37	3,5
Хромосомные болезни	27	2,6
Грудная клетка и легкие	19	1,8
Недоразвитие плода	3	0,3
Всего	1053	100

ния не обладает сто процентной чувствительностью и специфичностью в выявлении данной мальформации.

Так, по нашим наблюдениям, из 27 случаев антенатальной диагностики АРМ у плода, при рождении этот порок развития подтвердился только у 20 (74,1) детей (истинно положительный результат), а у остальных 7 (25,9%) новорожденных была констатирована нормальная анатомия желудочно-кишечного тракта (т.е. имело место ложно положительный результат пренатального УЗ).

С целью расчета чувствительности и специфичности УЗИ в выявлении АРМ у плода мы проследили судьбу 621 беременной женщины, подвергнутых скрининговому антенатальному исследованию с последующим плановым родоразрешением при участии детского хирурга (рис. 5). Кроме вышеуказанных 27 (4,3%) случаев, когда детские хирурги ожидали увидеть у новорожденного АРМ в родильном зале (АРМ +), первичному осмотру промежности были подвергнуты и остальные 594 (95,7%) из 621 новорожденных, у которых в антенатальном периоде подозревали наличие пороков развития живота и органов брюшной полости, но отсутствовали ультразвуковые признаки АРМ (АРМ -).

При этом было выявлено еще 15 (2,4%) детей с пороками аноректальной области (ложно отрицательный результат антенатальной УЗИ), у которых сонорафические изменения плода были расценены как признаки болезни Гиршпрунга, мегаколон, мегацистис, гид-



Рис. 4. Частота выявленных при УЗИ антенатальных пороков развития плода на 100.000 беременных

роцеле и др.

Участие детского хирурга в процессе родов было предусмотрено соответствующим протоколом, согласно которому вопрос о сроках и характере хирургической коррекции ожидаемого порока первично решается сразу же после рождения ребенка. Все эти новорожденные в последующем находятся под диспансерным наблюдением детских хирургов клиники СамГосМИ.



Рис. 5. Дизайн исследования по расчету чувствительности и специфичности антенатальной УЗИ в выявлении АРМ у плода

**Заключение.** Таким образом, антенатальное УЗИ, проведенное в сроки беременности 20-22 нед., проявляет достаточно высокую информативность в выявлении сонографических признаков особенно без свищевых форм АРМ у плода со чувствительностью в 57,1%, специфичностью – 98,8% и общей точностью – 96,5%.

Полномасштабная реализация программы пренатальной диагностики АРМ методами скрининг-теста крови с определением альфафетопротеина, хорионического гонадотропина и антенатальное УЗИ плода, а также совершенствование процесса организации перевода новорожденных с аноректальными пороками из родильного комплекса в специализированное отделение в основной группе пациентов привело к тому, что в период 2007-2015 гг. мы достоверно реже стали госпитализировать детей с первично выявленным АРМ в тяжелом и крайне тяжелом состояниях ( $p=0,001$ ).

**Использованная литература:**

1. Антонов О.В. Проблемы и перспективы мониторинга врожденных пороков развития у детей. Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2007; 1: 6-8.
2. Байбарина Е.Н., Дегтярев Д.Н., Кучеров Ю.И. и др. Совершенствование ранней хирургической помощи детям с врожденными пороками развития. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2011;2:12-9.
3. Кулаков В.И., Исаков Ю.Ф., Кучеров Ю.И. и др. Пренатальная диагностика и лечение врожденных пороков развития на современном этапе. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2006;6: 63-5.75.
4. Кулаков В.И., Ушакова И.А., Мурашко Л.Е. и др. Беременность и роды при пороках развития плода. Акушерство и гинекология. 2007; 6.:21-5.
5. Седова Н.Б. Врожденные пороки развития в структуре младенческой смертности. Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2010; 5: 26-7.
6. Хаматханова Е.М., Кучеров Ю.И., Фролова О.Г. и др. Транспортировка новорожденных с пороками развития при различных моделях организации медицинской помощи. Акушерство и гинекология. 2010;6: 109-13.
7. Govender S, Wiersma R. Delayed diagnosis of anorectal malformations (ARM): causes and consequences in a resource-constrained environment. *PediatrSurgInt.* 2016 Apr;32(4):369-75.
8. Kruger P, Teague WJ, Khanal R, Hutson JM, King SK. Delayed diagnosis of anorectal malformations in neonates. *ANZ J Surg.* 2019 Aug 26. doi:10.1111/ans.15374.
9. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth MP. Associated anomalies in cases with anorectal anomalies. *Am J Med Genet A.* 2018 Dec;176(12):2646-2660.