

ОГЛАВЛЕНИЕ

Участники издания	5
Список сокращений и условных обозначений	8
Фельдшерско-акушерский пункт — основа сельской медицины.	11
Часть I. Организация первичной медико-санитарной помощи по акушерско-гинекологическому профилю в условиях фельдшерско-акушерского пункта	19
Глава 1. Нормативно-правовое обеспечение первичной доврачебной медико-санитарной помощи по акушерско- гинекологическому профилю	21
Глава 2. Организация медицинской помощи акушерско- гинекологического профиля в фельдшерско-акушерском пункте. .	46
Глава 3. Профилактика нарушений формирования репродуктивной системы и заболеваний половых органов. Санитарно-гигиеническое просвещение. Контрацепция.	50
Глава 4. Регионализация перинатальной помощи. Принципы маршрутизации пациенток. Транспортировка беременных в стационар (правила, особенности).	109
Часть II. Беременность и послеродовой период. Диагностика беременности. Обследование беременной.	125
Глава 5. Анатомические и физиологические изменения во время беременности.	127
Глава 6. Методы диагностики беременности.	130
Глава 7. Основные принципы обследования беременной в условиях фельдшерско-акушерского пункта, врачебной амбулатории и/или районной женской консультации. Постановка на учет, информирование и дообследование в районной женской консультации и/или перинатальном центре . .	133
Глава 8. Ведение беременности при ее нормальном течении.	145
Глава 9. Организация и оказание медицинской помощи беременным и родильницам в условиях эпидемии/пандемии (на примере коронавирусной инфекции 2019–2020 гг.). Порядок оказания медицинской помощи женщинам с ВИЧ-инфекцией в период беременности, родов и в послеродовой период.	170
Глава 10. Функциональные методы исследования в акушерстве . .	188
Глава 11. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	192
Глава 12. Основы рационального поведения и питания во время беременности.	197

Глава 13. Послеродовой период	206
Глава 14. Послеродовые гнойно-септические осложнения.	227
Глава 15. Роды вне стационара, транспортировка, документирование	233
Часть III. Осложненная беременность	243
Глава 16. Преждевременное прерывание беременности. Преждевременные роды	245
Глава 17. АВ0 и резус-иммунизация (сенсibilизация).	274
Глава 18. Многоплодная беременность	277
Глава 19. Предлежание плаценты	282
Глава 20. Беременность при тазовом предлежании плода.	284
Глава 21. Беременность и анатомически узкий таз.	286
Глава 22. Беременность и роды после гинекологических операций.	293
Глава 23. Беременность и экстрагенитальные заболевания	296
Часть IV. Неотложные состояния в акушерстве	321
Глава 24. Преэклампсия. Эклампсия (доврачебная помощь на догоспитальном этапе).	323
Глава 25. Кровотечения во II и III триместрах беременности	328
Глава 26. Кровотечения послеродовые (ранние и поздние)	335
Часть V. Гинекологическая помощь	341
Глава 27. Методы обследования гинекологических больных.	343
Глава 28. Инфекционные заболевания	364
Глава 29. Доброкачественные заболевания и предрак шейки матки	391
Глава 30. Подготовка к беременности (прегравидарная подготовка).	398
Часть VI. Неотложные состояния в гинекологии.	405
Глава 31. Внематочная беременность	407
Глава 32. Апоплексия яичника	411
Глава 33. Перфорация матки	415
Глава 34. Перекрут ножки опухоли яичника	417
Глава 35. Нарушение кровоснабжения миоматозного узла.	419
Глава 36. Рождающийся миоматозный узел.	421
Глава 37. Наружные кровотечения из половых путей	423
Юридическая ответственность и трудовые обязанности акушерки ...	427
Приложения.	461
Список литературы	489
Предметный указатель	493

ФЕЛЬДШЕРСКО-АКУШЕРСКИЙ ПУНКТ — ОСНОВА СЕЛЬСКОЙ МЕДИЦИНЫ

Сельская медицина — одно из реальных достижений отечественного здравоохранения. В современном мире нигде нет организованной на государственном уровне сельской медицины, кроме бывших республик Советского Союза.

В годы перестройки приезжавшие в нашу страну эксперты Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), ЮНЕСКО, ЮНИСЕФ и других гуманитарных организаций единодушно говорили: «Вы — единственная страна, где есть сельская медицина, а самая главная из ее структур — фельдшерско-акушерский пункт (ФАП)! И пусть вы зачастую недовольны материально-технической базой, квалификацией фельдшера/акушерки, — все это неважно: разбогатеете — постройте, отремонтируете, обучите. Главное, что в каждом сельском населенном пункте (деревне, селе, ауле) есть медицинский работник, то есть организована неотложная и плановая первичная медико-санитарная помощь (ПМСП). Не разрушайте эту уникальную систему».

Увы, сохранить все ФАП не удалось по многим причинам: непонимание руководителями всех уровней фундаментальной роли первичной медицинской помощи населению, территориально удаленному от врачебных учреждений, и неумолимый рост урбанизации, снижающей численность сельчан с последующим уменьшением штатных единиц. Как не вспомнить слова академика РАН Г.Г. Онищенко, бывшего Главного санитарного врача России: «Деревня, село существуют, только пока там есть школа, ФАП и... сельский дурачок». Вот уже и последствия проявляются: закрытие школ, ФАП в середине 1990-х и в первом 20-лети XXI в. совпало с закрытием колхозов, которые обеспечивали ежемесячную финансовую помощь, ремонт, отопление, освещение своих медицинских пунктов. Суммарно в масштабах района это стоило немало, и не все центральные районные больницы (ЦРБ) были готовы принять на себя бремя этих расходов, даже не вследствие недопонимания, а в силу пресловутых финансовых обстоятельств. Когда в стране создавалась трехуровневая система здравоохранения (начало XXI в.), стала очевидна недостаточность первого уровня: отсутствие полноценной диспансеризации беременных и недостаточная акушерская помощь в родильных отделениях ЦРБ стали причиной того, что материнская смертность (МС) сельских жительниц существенно превышала таковую в городах. Регионализация акушерской помощи была необходима и болезненна: были закрыты и продолжают

закрываются маломощные акушерские отделения в ЦРБ, где в год происходит не более 200–300 родов — это менее одних родов в сутки! При этом никакое оснащение современной техникой не позволит достичь профессионального мастерства и избежать врачебных ошибок — частой причины неблагоприятных исходов. Должна быть рациональная маршрутизация, заранее подготовленная в соответствии с акушерским и перинатальным риском каждой пациентки, и на этом важнейшем стратегическом направлении акушерку ФАП не заменит никто.

И вот новый этап! Президент РФ В.В. Путин, первым обозначивший в 2019 г. «развал первичной системы здравоохранения», потребовал создать ФАП в российских населенных пунктах с населением от 100 до 2000 человек. Это настоящее возрождение первичного звена сельского здравоохранения. В сельской местности страны проживает 32 млн людей — 1/4 населения РФ, почти 19 млн женщин с отличной от городов возрастно-половой структурой. Около 34,5% женщин и 17,2% мужчин (!) старше трудоспособного возраста, 46,5 и 61,3% — трудоспособного (от 16 до 54 лет) и 19,0 и 21,5% — моложе трудоспособного. При этом рождаемость в селах больше, чем в городах. Большие территории страны, удаленность многих сел и деревень от медицинских организаций и транспортные проблемы закономерно стали основанием для существенного улучшения медицинской помощи в сельских местностях. В соответствии с демографическими тенденциями особое внимание должно уделяться оздоровлению женщин вне и во время беременности, но не менее важен и основной контингент жителей села — женщины 55 лет и старше. Без грамотной акушерки ФАП невозможно обеспечить диспансеризацию и маршрутизацию беременных сельчанок, а значит, реально снизить материнскую и перинатальную смертность. Только регулярные осмотры, в том числе скрининговые исследования, могут предотвратить смертность женщин от рака репродуктивных органов (38,5%) и существенно улучшить их здоровье и качество жизни в менопаузальном периоде жизни.

Настоящее руководство — первое после вступления в законную силу обязательных для исполнения Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология» и клинических рекомендаций (КР) (Указ Президента РФ, 2018), в нем обозначены цели и пути их достижения в области репродуктивного здоровья жительниц сельской местности. История страны и медицины России знает, помнит опыт борьбы с МС в 1930–1940-е годы и опирается на него. Акушерка ФАП проводила диспансеризацию беременных и прежде всего «обезглавливала» высокие показатели МС от эклампсии, достигая лучших результатов, чем во многих других странах. Для этого регулярно измеряли

артериальное давление (АД), своевременно отслеживали отеки голеней и стоп и... кипятили мочу (свернется белок в случае протеинурии или нет) — теста с сульфосалициловой кислотой не было.

Помимо акушерок ФАП, в сельской местности функционировали:

- колхозные родильные дома: акушерка, принимавшая роды;
- сельская участковая больница: главврач, терапевт, педиатр, акушерка для приема родов;
- сельская врачебная амбулатория (СВА): терапевт, педиатр, акушер-гинеколог, зубной врач.

Уже ликвидированы колхозные родильные дома, родильные отделения сельских участковых больниц, но сохранились ФАП, СВА (ВА) и головное учреждение — ЦРБ. Главной фигурой обеспечения женского здоровья остается акушерка. Необходимо и важно, чтобы должность (1,0 ставки) акушерки не дробилась: она должна быть полной при достаточном количестве женщин фертильного возраста независимо от общей численности населения. Негативный опыт совмещения фельдшером 0,5 ставки должности акушерки показал неэффективность такой деятельности: фельдшер не проводит профосмотры женщин и не умеет качественно проводить диспансеризацию беременных¹. Функционал акушерки предусматривает владение всеми амбулаторными технологиями, доступными ей в силу полученного образования; кроме своей основной деятельности, она может выполнять функцию медицинской сестры по диспансеризации детей первого года жизни. Новый функционал, вытекающий из вышеуказанных нормативных документов, требует знаний и умений в строгом соответствии с профессиональным стандартом, Порядком оказания акушерско-гинекологической помощи² (далее — Порядок) и КР.

В данной монографии представлены сведения об амбулаторной акушерско-гинекологической помощи в условиях ФАП, необходимые акушерке и фельдшеру.

Авторы

¹ Достаточность определяется только руководителями территориальных органов здравоохранения (ЦРБ), данными им правами изменять штатное расписание ФАП в зависимости от местных условий, таких как удаленность поселения от ЦРБ, наличие передвижных форм помощи, включая скорую, от особенностей репродуктивного поведения: рождаемости, возрастных характеристик, тенденций.

² Здесь и далее имеется в виду приказ Минздрава России от 01.11.2012 № 572н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю “акушерство и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)”».

Расположение ФАП в Алтайском крае

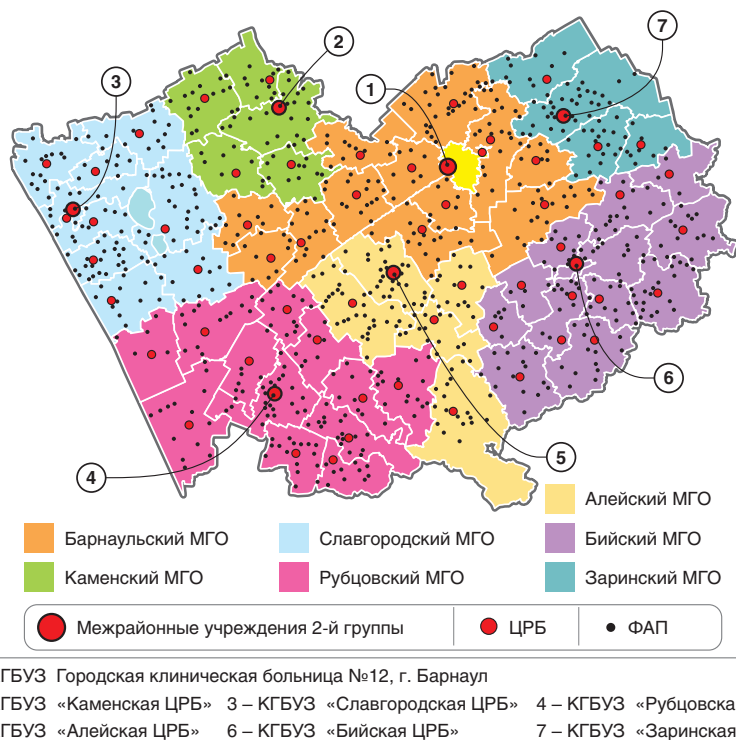


Рис. 1. Расположение фельдшерско-акушерских пунктов в Алтайском крае

Базой этого руководства является последнее издание монографии «Женская консультация» (ГЭОТАР-Медиа, 2020)¹, отразившее функционал современного амбулаторного врача — акушера-гинеколога; большинство этих опций предусмотрено и для самостоятельно работающих акушеров. Ошибок поможет избежать трехуровневая система медицинской помощи, впервые внедренная в нашей стране именно в акушерстве и гинекологии и обеспечивающая этапность помощи: от ФАП до перинатального центра (ПЦ). Это страхующая всех участников лечебно-диагностического процесса технология: с момента взятия на учет в ФАП и до конца послеродового периода пациентка пребывает под наблюдением не только акушерки и врача-куратора ЦРБ, но и под дистанцион-

¹ Женская консультация. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020. 576 с.

ным контролем специального отделения (дистанционного наблюдения) регионального ПЦ. Эта методология интенсивно совершенствуется по мере создания средств коммуникации, в том числе телемедицины.

Руководство страны в рамках мероприятий по улучшению жизни в сельских территориях провело республиканское совещание (Барнаул, 2019).

Проходившее в столице Алтайского края с характерными для аграрно-промышленных территорий особенностями, оно дало мощный импульс для анализа и перспектив развития российского села, в том числе медицинской помощи жителям сельской местности. Приводим основные характеристики, помогающие представить типичное состояние сельской медицинской помощи в крупном агропромышленном регионе.

Особенности современных ФАП в крае: всего 851 ФАП (17 передвижных). Только 124 ФАП обеспечены акушерками (14,6%), из них 40% пенсионного и предпенсионного возраста; 370 — фельдшерами (43,5%), а 357 — медицинскими сестрами (41,9%). При этом один медицинский работник на селе обслуживает 2–3 населенных пункта. На 01.01.2019 в состав Алтайского края входило 59 административных районов, 12 городов, 646 сельских администраций, 1588 сельских населенных пунктов. Их значительную долю составляют малые села: в 424 (26,7%) из них численность населения не превышает 100 человек, в 593 (37,3%) селах — от 101 до 500 человек, в то же время в 303 селах (19,1%) — от 501 до 1000 человек, в 146 селах (9,2%) — 1000–2000 человек и в 91 селе (5,7%) проживает более 2000 человек. В 31 селе (2%) населения нет. Среднее расстояние между районными центрами — 67 км, средняя удаленность районов от краевого центра — 267,5 км (рис. 1).

Алтайский край (Сибирский федеральный округ — СФО) с территорией 500×560 км ($168\,000$ км²) по площади занимает 22-е ранговое место в РФ и 8-е место в СФО. Плотность расселения — 14,1 человека на 1 км² — 52-е ранговое место в РФ и 3-е место в СФО.

Численность постоянного населения — 2 332 813 человек (2019): в селах проживает 1 010 199 человек (43,3%). По численности сельского населения занимает 8-е ранговое место в РФ и 3-е место в СФО.

Средняя плотность расселения — 6,8 человека на 1 км². В возрастной структуре населения, как и по стране в целом, происходит рост удельного веса старших возрастов; медианный возраст — 40,07 года это выше, чем по СФО (37,49 года), — на 6,9% и по РФ (39,16 года) — на 2,3%.

В структуре женского населения происходит снижение численности женщин фертильного возраста. Удельный вес лиц моложе трудоспособ-

ного возраста в крае более высокий, чем в РФ (на 2,7%), но ниже, чем по СФО (на 6,8%).

Рождаемость соответствует возрастной структуре населения. В 2018 г. в крае родилось живыми 23 408 детей, что на 2148 детей меньше, чем в 2017 г. (25 556 детей): суммарный показатель снизился на 7,4% и составил 10% (10,8‰ в 2017 г.). Это на 8,3% (10,9‰) ниже показателя по РФ и на 12,3% ниже, чем по СФО (11,4%). Среди 85 субъектов РФ по уровню рождаемости край занимает 53-е ранговое место, а среди субъектов СФО — 9-е ранговое место (от наименьшего показателя). В сравнении с 2017 г. показатель рождаемости в городе снизился на 8,2% и составил 10,1%, а в селе — на 7,5% и достиг 9,8%.

Заболеваемость населения в 2018 г. незначительно увеличилась: ее первичный уровень (*incidence*) вырос на 0,07% и составил 108 524,09 (2017 г. — 108 447,47; 2016 г. — 112 764,70). При этом первичная заболеваемость сельского населения снизилась на 2,8% и составила 89 455,78 на 100 000 населения (2017 г. — 91 996,13; 2016 г. — 96 184,26). В 2018 г. общая заболеваемость по обращаемости (*prevalence*) всего населения Алтайского края практически не изменилась по сравнению с 2017 г. и составила 253 527,66 на 100 000 населения (2017 г. — 253 429,0; 2016 г. — 253 936,8), (рост показателя на 0,04%). Общая заболеваемость сельского населения снизилась на 0,6% по сравнению с 2017 г.: 220 452,76 (2017 г. — 221 895,29; 2016 г. — 223 278,59), что ниже среднекраевого показателя на 13%. По итогам 2018 г. общая заболеваемость городского населения превысила среднекраевой уровень аналогичного показателя на 10,1%.

Общая заболеваемость населения Алтайского края стабильно превышает среднероссийские показатели: по итогам 2017 г. она была выше среднероссийской на 56,7%, а первичная заболеваемость — на 39,2%.

Соматическая заболеваемость беременных выше, чем в среднем по России (рис. 2).

Как видно, потребность беременных в оздоровлении велика, и в целом помощь оказывается многими учреждениями. В 2019 г. в крае функционировали 165 медицинских организаций:

- 162 организации краевого подчинения;
- 3 — федерального государственного подчинения, в том числе 83 больницы (58 ЦРБ), больница скорой медицинской помощи (СМП), 11 специализированных больниц, 2 родильных дома, 18 диспансеров, 21 поликлиника, 2 дома ребенка, медицинские организации СМП и переливания крови, 6 санаторно-курортных организаций.

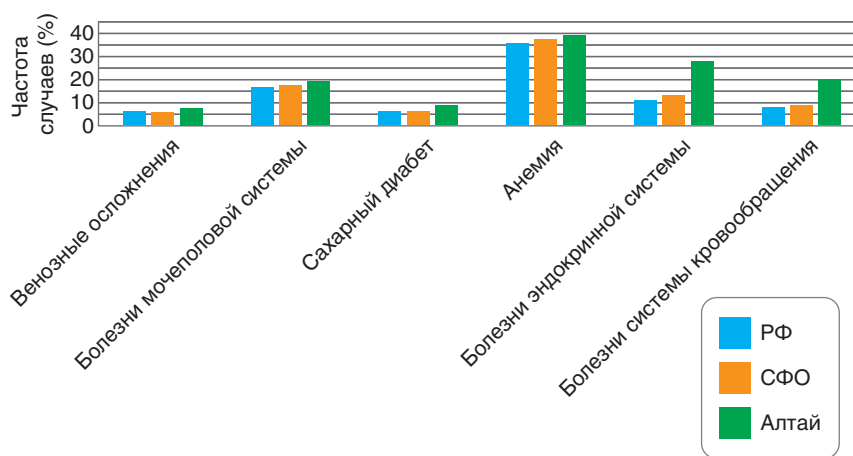


Рис. 2. Соматическая заболеваемость беременных (2018)

В крае сохранены ФАП. На начало 2020 г. их в крае — 851, из них 17 — передвижные.

Служба родовспоможения представлена 33 учреждениями родовспоможения:

- 18 учреждений первой группы;
- 11 учреждений второй группы;
- 3 учреждения третьей группы.

Всего 11 учреждений работают как межрайонные. Все 18 учреждений первой группы представлены 1–2 койками для беременных и рожениц. В 2019 г. в этих учреждениях были приняты всего 681 роды, в среднем по 38 родов в год. По сути, все учреждения родовспоможения края первого уровня функционируют как экстренные родильные залы. Гораздо более важными представляются основные функции учреждений первой группы: раннее выявление болезней репродуктивной системы (медицинские осмотры), диспансерное наблюдение (ДН) беременных и лечение пациенток с болезнями репродуктивной системы. Эта работа под руководством районного акушера-гинеколога проводится специалистами ФАП.

Проблемные вопросы медицины края с его вышеописанными медико-демографическими характеристиками свойственны аналогичным территориям страны и остаются значимыми для сохранения здоровья населяющих их женщин.

В этой конкретной ситуации органами управления здравоохранением разработан и реализуется план подготовки акушеров в местных ме-

дицинских колледжах, в том числе по целевому набору с обязательной отработкой по назначению, а главное — по повышению квалификации и обучающихся, и уже работающих акушеров и фельдшеров в созданной системе непрерывного медицинского образования (НМО) среднего медицинского персонала. Эта работа проводится путем регулярных тренингов по овладению практическими мануальными навыками в краевом ПЦ. НМО в нем организовано по разработанной специально для акушеров программе в оснащенном необходимыми средствами обучения отделении с использованием тренажеров-симуляторов и последующей демонстрацией обретенных навыков (зачет).

ФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ В АКУШЕРСТВЕ

АУСКУЛЬТАЦИЯ

Сердцебиение плода может выслушиваться с 12 нед, но, как правило, акушерским стетоскопом его выслушивают начиная со второй половины беременности (реже с 18–20 нед). Следует указать, что даже четкое определение ритмичных шумов до 19–20 нед беременности не свидетельствует о наличии сердечных тонов, поэтому фиксировать в карте наблюдения сердцебиение плода до указанного срока нецелесообразно.

Сердечные тоны прослушивают с той стороны живота матери, куда обращена спинка плода: ниже пупка при головном предлежании, выше пупка при тазовом предлежании. При поперечном или косом положе-



Рис. 10.1. Акушерский стетоскоп
Pinard horn



Рис. 10.2. Фетальный доплер Baby Care
(BIONET, Корея)

нии сердцебиение определяют на уровне пупка, ближе к головке плода. При многоплодной беременности сердцебиение плодов обычно выслушивают отчетливо в разных отделах матки. Сердцебиение плода имеет три основные аускультативные характеристики: частоту, ритмичность и ясность. Частота ударов в норме — 120–160 в минуту. Сердцебиение должно быть ритмичным и ясным.

ФЕТАЛЬНАЯ КАРДИОТОКОГРАФИЯ

Мониторный контроль сердечной деятельности плода осуществляется с помощью специально предназначенных для этих целей приборов — кардиотокографов (фетальных кардиомониторов, стационарных, портативных или карманных). Современные кардиомониторы основаны на эффекте Доплера, использование которого позволяет регистрировать изменение интервалов между отдельными циклами сердечной деятельности плода, преобразующихся в изменения частоты сердечных сокращений (ЧСС), которые отображаются в виде светового, звукового, цифрового сигналов и графического изображения (кардиотокограмма). Приборы оснащены также тензометрическими датчиками, которые одновременно регистрируют сократительную деятельность матки. Таким образом, кардиотокограмма представляет собой две кривые, совмещенные по времени: одна из них отображает ЧСС плода, а другая — маточную активность. Кривая маточной активности, помимо сокращений матки, регистрирует также двигательную активность плода.

Наружный УЗ-датчик помещают на переднюю брюшную стенку матери в месте наилучшей слышимости сердечных тонов плода. На поверхность датчика наносят слой специального геля для обеспечения оптимального контакта с кожей. Наружный тензометрический датчик накладывают в области дна матки; на его поверхность гель наносить не требуется. Беременная пациентка с помощью специального устройства для регистрации шевелений плода (во время беременности) самостоятельно отмечает каждый эпизод шевеления.

Исследование КТГ может проводиться как акушеркой в ФАП, так и дистанционно.

При дистанционном мониторинге женщине выдается переносной терминал, представляющий собой компактный КТГ-монитор, работающий на батареях. Женщину обучают методике наложения датчика, регистрации КТГ и передачи результатов на центральный сервер. Кардиотокограмма сохраняется в памяти монитора, после чего с по-

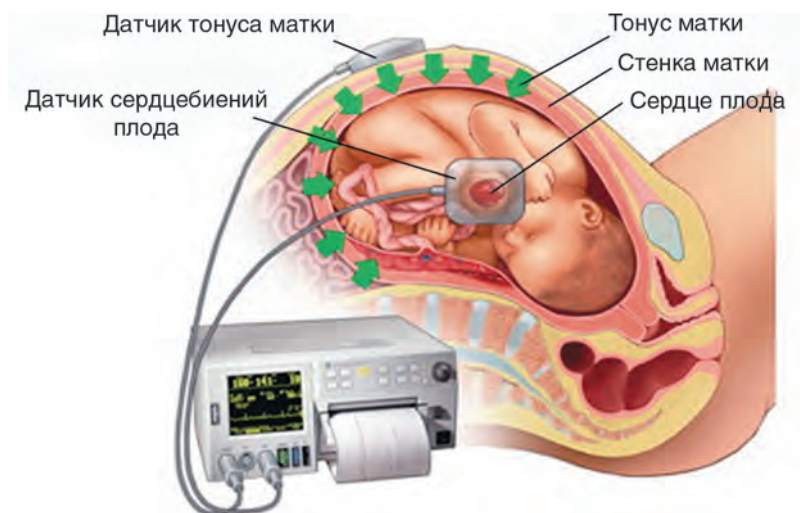


Рис. 10.3. Кардиотокография

мощью 3G-модема КТГ отправляется на центральный сервер. После получения кардиотокограммы врач-оператор или акушерка с помощью компьютерной программы проводит ее анализ (расшифровка КТГ-кривой), архивирует ее для оценки трендов, после чего дает рекомендации о дальнейшей тактике ведения пациентки.

ОЦЕНКА ШЕВЕЛЕНИЯ ПЛОДА

Простой диагностический метод, который можно использовать в комплексной оценке состояния плода у беременных группы высокого риска.

СУБЪЕКТИВНАЯ ОЦЕНКА ШЕВЕЛЕНИЯ ПЛОДА

Беременным нужно предлагать неформальное наблюдение за шевелениями плода для самоконтроля. Ухудшение шевеления плода в течение суток является тревожным симптомом при беременности, о котором необходимо сообщить будущей матери на одном из первых приемов, для того чтобы она могла вовремя сориентироваться и обратиться за медицинской помощью.

ПОДСЧЕТ КОЛИЧЕСТВА ШЕВЕЛЕНИЙ ПЛОДА

Предложены две различные методики, однако нет данных о преимуществах одной перед другой.

Методика Кардиффа: начиная с 9 ч утра женщина в положении лежа или сидя должна сконцентрироваться на движениях плода и зафиксировать, сколько времени уходит, чтобы плод сделал 10 движений. Если плод не сделал 10 движений до 9 ч вечера, женщина должна обратиться к специалисту для оценки состояния плода.

Методика Садовски: в течение одного часа после приема пищи женщина должна, если возможно, лежа, сконцентрироваться на движениях плода. Если пациентка не ощутила четырех движений в течение часа, ей следует фиксировать их в течение второго часа. Если спустя 2 ч пациентка не ощутила четырех движений, она должна обратиться к специалисту.

Рутинный подсчет шевелений плода приводит к более частому выявлению снижения активности плода, более частому применению дополнительных методов оценки состояния плода, более частым госпитализациям беременных и к увеличению числа индуцированных родов. Однако нет данных об эффективности подсчета шевелений плода для предотвращения антенатальной гибели плода в поздние сроки.

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ВРОЖДЕННЫХ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Проблема наследственных и врожденных заболеваний (пороков развития, хромосомных и моногенных заболеваний) остается актуальной. За последние годы она приобрела серьезную социально-медицинскую значимость в связи с недостаточной эффективностью лечебных и реабилитационных мероприятий. Профилактика, основанная на современных достижениях медицинской генетики, акушерства и перинатологии, стала приоритетным направлением.

В целях повышения эффективности дородовой диагностики и предупреждения рождения детей с врожденными и наследственными заболеваниями у всех беременных проводят пренатальную диагностику. Цель пренатального скрининга — определение у каждой беременной индивидуального риска рождения ребенка с генетическими нарушениями (такими как синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, дефекты нервной трубки) с учетом возраста женщины, уровня биохимических маркеров и толщины воротникового пространства.

Организация пренатальной диагностики — см. гл. 1.

МЕТОДЫ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

Пренатальная диагностика — наиболее эффективное средство выявления наследственных заболеваний во время беременности.

Основные методы пренатальной диагностики:

- УЗИ;
- определение уровня сывороточных маркеров в крови матери в I и во II триместре беременности;
- амниоцентез с получением образцов клеток плода;
- биопсия ворсин хориона и плаценты;
- предимплантационная диагностика.

Использование только этих технологий дает возможность уменьшить число детей с наследственными и врожденными заболеваниями

плода приблизительно на 30%. Следует подчеркнуть, что эффективность таких исследований пропорциональна полноте охвата ими беременных. Обследование всех женщин позволяет уменьшить частоту хромосомных нарушений на 40–45%, дефектов нервной трубки — на 85–90%. К сожалению, диагностическая ценность методов увеличивается с ростом степени их инвазивности.

УЛЬТРАЗВУКОВОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Особое место в пренатальной диагностике занимает УЗИ. Анализ пороков развития плода, диагностированных с помощью УЗИ во время беременности, показал четкую зависимость между характером порока и сроком его выявления (табл. 11.1).

Таблица 11.1.

Взаимосвязь между пороком развития и сроком его выявления

Органы и системы	Срок беременности			
	до 12 нед	13–20 нед	21–28 нед	29–40 нед
ЦНС	Ацефалия. Анэнцефалия. Экзэнцефалия. Иниоцефалия	Черепно- и спинномозго- вые грыжи. Гидроцефалия	Крупные пороки головного моз- га и лицевого черепа. Расщелины спинного мозга, верхней губы и нёба	Микроцефа- лия, мелкие пороки голов- ного мозга и лицевого черепа
ЖКТ	—	Омфалоцеле. Гастрошизис. Агенезия желудка	Атрезия пище- вода, двенад- цатиперстной кишки. Гепатомегалия. Агенезия желч- ного пузыря. Диафрагмаль- ная грыжа	Макроглоссия. Атрезия кишечника. Неперфориро- ванный задний проход
Мочевыде- лительная система	—	Агенезия обеих почек. Мультикистоз. Поликистоз	Агенезия одной почки. Дистопия почек. Атрезия уретры и мочеточников. Гидронефроз	Экстрофия мочевового пузыря

Окончание таблицы 11.1.

Органы и системы	Срок беременности			
	до 12 нед	13–20 нед	21–28 нед	29–40 нед
Сердечно-сосудистая система	—	Нарушения ритма	Крупные пороки сердца. Транспозиция сосудов. Гидроперикард	Мелкие пороки сердца и крупных сосудов
Костная система	Ахондрогенез I типа	Амелия. Ахондроплазия	Артрогрипоз. Деформации	Синдактилии. Отсутствие отдельных костей
Множественные пороки развития	Сросшаяся двойня. Аморфный плод. Лимфангиома шеи	Лимфангиомы. Тератомы. Сиреномелия	Различные сочетания системных пороков	Различные сочетания пороков

Точность диагностики этих пороков развития в специализированных центрах в II–III триместре беременности приближается к 100%.

МАРКЕРЫ

Для диагностики хромосомных нарушений также используют определение сывороточных маркеров материнской крови. Скрининговая программа исследования включает определение уровней свободного β -ХГЧ и плацентарного протеина, ассоциированного с беременностью (РАРР-А), и АФП.

- Плацентарный протеин, ассоциированный с беременностью, секретируется тканью трофобласта. При неосложненной беременности уровень РАРР-А в крови прогрессивно увеличивается. При беременности плодом с синдромом Дауна содержание РАРР-А в сыворотке крови в I триместре достоверно снижено, но возвращается к норме в II триместре.
- ХГЧ представляет собой классический гормон беременности. При физиологическом развитии эмбриона уровень ХГЧ в крови матери удваивается каждые 2 дня. Показано, что при ряде хромосомных нарушений (прежде всего при синдроме Дауна) концентрация свободного β -ХГЧ в сыворотке крови матери существенно повышается как в I, так и во II триместре.

- α -Фетопротеин — эмбриональный белок, который входит в состав плазменных белков плода. Синтез АФП у плода начинается с 5-й недели беременности. Содержание АФП в крови начинает расти с 10-й недели беременности, максимальная концентрация определяется в 32–34 нед, после чего его содержание снижается. Определение АФП используется в скрининговых программах в качестве маркера грубых пороков развития нервной трубки, ЖКТ, почек плода, синдрома Дауна. Также в 80% случаев изменения АФП могут быть связаны с наличием акушерских осложнений и заболеваний у матери.

При классических отклонениях, характерных для синдрома Дауна, содержание АФП и секреция эстриола снижаются, концентрация ХГЧ повышается. Повышение АФП в сыворотке крови беременной позволяет предположить наличие открытого порока ЦНС.

Используемые сывороточные маркеры не являются специфическими для синдрома Дауна. Чувствительность метода не превышает 60–70%. Кроме того, подобные отклонения могут наблюдаться и при других заболеваниях плода и осложненном течении беременности.

ИНВАЗИВНАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Указанные выше скрининговые методы позволяют только выделить беременных группы риска по рождению ребенка с хромосомными нарушениями, в первую очередь с синдромом Дауна. Однако окончательный диагноз можно поставить только с помощью инвазивных методов исследования с последующим определением кариотипа плода.

Основные методы инвазивной пренатальной диагностики:

- биопсия хориона (8–11 нед);
- плацентоцентез (с 14 нед);
- трансабдоминальный амниоцентез (17–20 нед);
- кордоцентез (22–24 нед).

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

В настоящее время генетические консультации функционируют почти во всех регионах РФ. В результате медико-генетического консультирования (МГК) больные и/или их родственники с риском наследственного заболевания получают сведения о его последствиях,

вероятности развития или наследования, а также о способах его предупреждения и лечения.

В идеале каждой супружеской паре необходимо пройти МГК еще во время планирования деторождения, и, безусловно, супруги должны это сделать после рождения у них больного ребенка.

МГК дает более точные результаты при наличии у женщины четкой и подробной медицинской документации, составленной не только во время беременности, но и до ее наступления. Это позволяет в случае необходимости провести дообследование, определить характер недостающих диагностических исследований и их сроки и тем самым уточнить диагноз.