

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
Харківський національний медичний університет

АНОМАЛІЇ РОЗВИТКУ ПЛІДНОГО ЯЙЦЯ

***Методичні вказівки
для самостійної роботи студентів***

Затверджено
вченою радою ХНМУ.
Протокол № 2 від 19.02.2015.

**Харків
ХНМУ
2015**

Аномалії розвитку плідного яйця : метод. вказ. для самот. роботи студентів / упор. М. О. Щербина, І. Ю. Кузьміна, І. Ю. Плахотна. – Харків : ХНМУ, 2015. – 28 с.

Упорядники М. О. Щербина
 І. Ю. Кузьміна
 І. Ю. Плахотна

Модуль 1. Фізіологічний перебіг вагітності, пологів та післяпологового періоду.

Змістовий модуль 2. Перинатологія. Фактори ризику перинатального періоду.

Тема заняття. **Аномалії розвитку плідного яйця.**

Кількість годин – 2.

Матеріальне та методичне забезпечення теми

Засоби навчання: акушерські фантоми, ляльки, тази, таблиці, слайди, відеоплівки, дані УЗД; клінічний розбір вагітних або породіль з аномаліями розвитку плідного яйця.

Устаткування: методичні вказівки.

Місце проведення: палати відділення патології вагітних, кабінет функціональної діагностики, пологовий зал, навчальна кімната.

Обґрунтування теми. Хоча аномалії розвитку позазародкових елементів плідного яйця зустрічаються в акушерстві не часто, однак вони призводять до ускладненого перебігу вагітності та пологів, іноді роблять неможливим самостійне розродження, підвищують частоту кесаревого розтину, материнську й перинатальну патологію та смертність. Тому своєчасна діагностика та правильна тактика ведення вагітності й пологів у таких жінок є актуальними питаннями сучасного акушерства та потребують ретельного вивчення.

Мета заняття. Загальна – планування тактики ведення вагітності та пологів при багато- та маловодді; планування та надання акушерської допомоги при ускладненнях, спричинених багато- та маловоддям.

Конкретні цілі:

1. Встановлення діагнозу аномалій розвитку плідного яйця.
2. Складання плану ведення вагітності та пологів при аномаліях розвитку плідного яйця.
3. Встановлення діагнозу багатоводдя і маловоддя на підставі зовнішніх методів дослідження.
4. Встановлення діагнозу багатоводдя і маловоддя на підставі аналізу УЗ-дослідження.
5. Складання плану лікування при багатоводді та маловодді.

Студент повинен знати:

1. Аномалії розвитку плідного яйця.
2. Групи ризику вагітних за аномаліями розвитку плода.
3. Етіологію та клініку багатоводдя і маловоддя.
4. Методи діагностики та лікування багатоводдя і маловоддя.
5. Ведення вагітності та пологів при багатоводді та можливих ускладненнях.

Студент повинен уміти:

1. Ставити попередній діагноз аномалій розвитку, багато- та маловоддя.

2. Планувати тактику ведення жінок з аномаліями плідного яйця.
3. Планувати тактику ведення вагітності та пологів при багато- та маловодді.
4. Планувати та надавати акушерську допомогу при ускладненнях, спричинених багато- та маловоддям.
5. Виконувати та інтерпретувати результати акушерського дослідження при аномаліях розвитку плідного яйця.

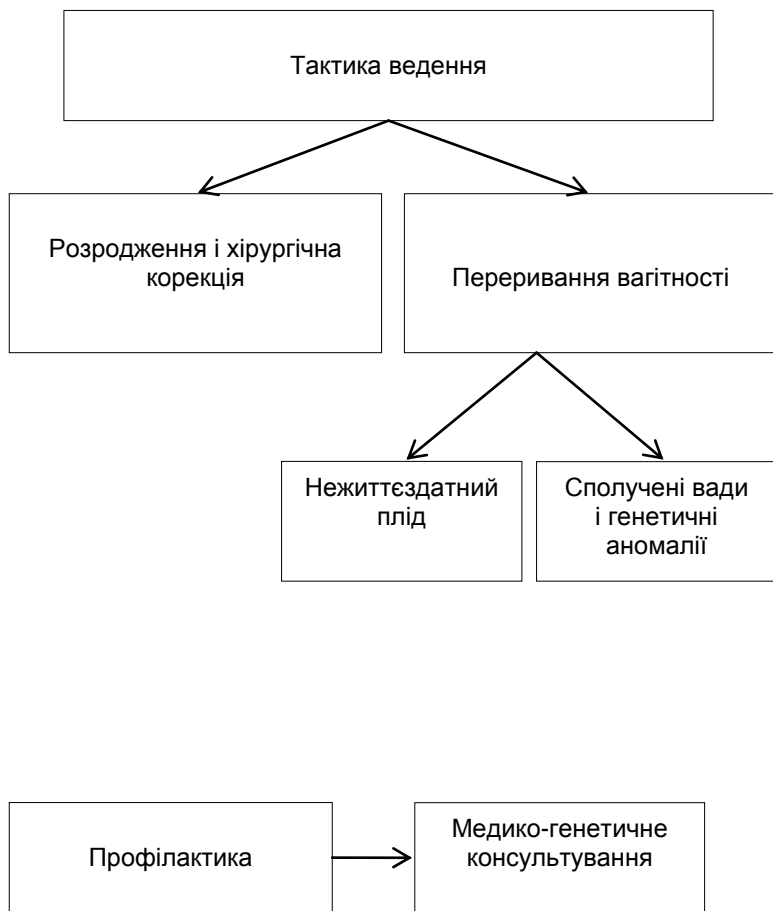
Практичні навички:

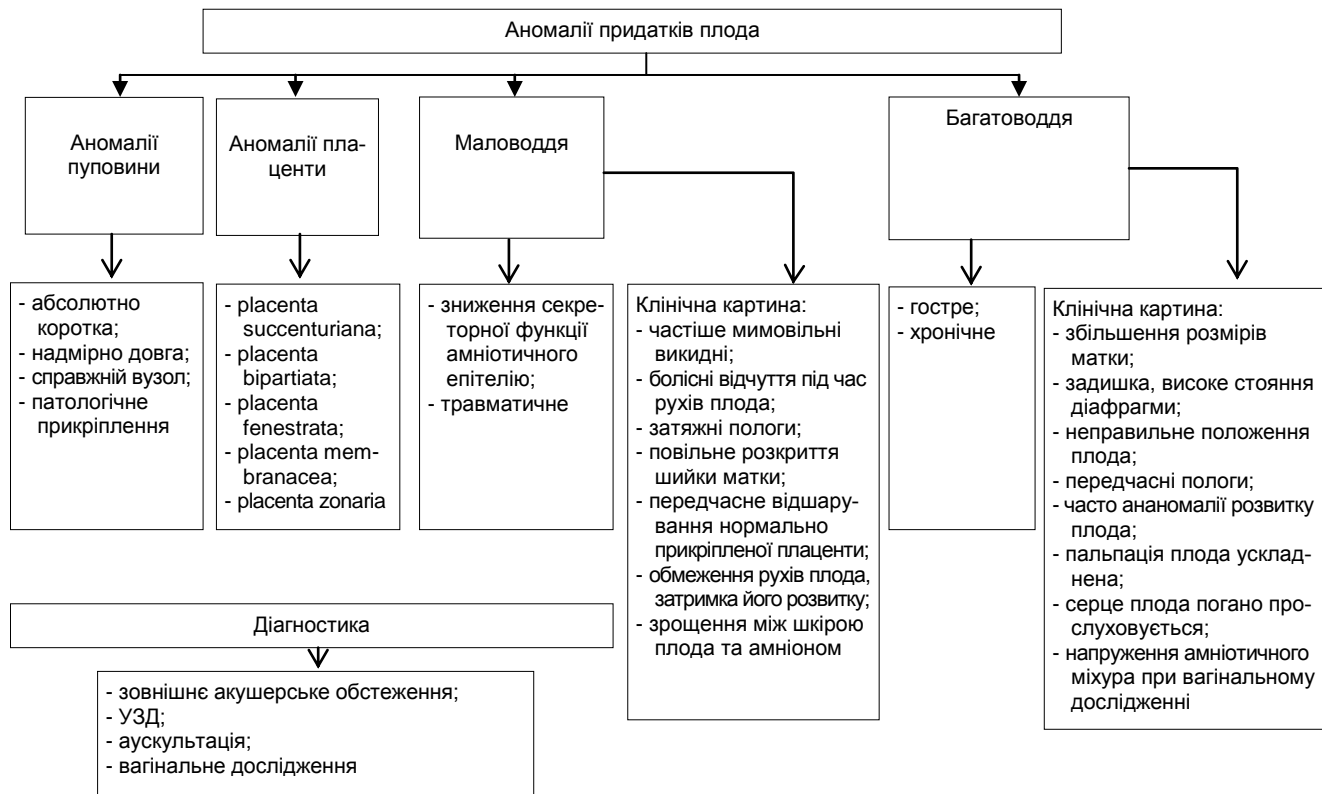
1. Діагностувати багатоводдя за допомогою зовнішніх методів дослідження.
2. Проводити диференційну діагностику багатоводдя, багатоплідної вагітності та великого плода.
3. Скласти план ведення вагітності та пологів при багатоводді.

Тести для контролю початкового рівня знань

1. У нормі кількість навколоплідних вод при доношеній вагітності:
 - A. 600–1500 мл.
 - B. 500–600 мл.
 - C. 1600–2000 мл.
2. Кількість навколоплідних вод при багатоводді:
 - A. 600–1500 мл.
 - B. 500–600 мл.
 - C. Більше 1500 мл.
3. Кількість навколоплідних вод при маловодді:
 - A. Менше 600 мл.
 - B. 500–600 мл.
 - C. 1600–2000 мл.
4. Причина багатоводдя:
 - A. Хронічна інфекція (пієлонефрит, ГРВІ, специфічні інфекції: сифіліс, хламідіоз, мікоплазмоз, цитомегаловірусна інфекція).
 - B. Цукровий діабет.
 - C. Резус-конфлікт.
 - D. Багатоплідна вагітність.
 - E. Вади розвитку плода.
 - F. Все перелічене.
5. Клініка багатоводдя виражена при:
 - A. Хронічному багатоводді.
 - B. Гострому багатоводді.
6. Скарги вагітної при гострому багатоводді:
 - A. Втрата апетиту.
 - B. Задихка.
 - C. Нездужання.
 - D. Відчуття тяжкості й болю в животі та попереку.
 - E. Все перелічене.
7. Огляд вагітної при багатоводді:
 - A. Блідість шкіри, посилення венозного малюнку на животі.
 - B. Обвід живота і висота стояння дна матки більше терміну вагітності.
 - C. Матка кулеподібної форми.
 - D. Положення плода нестійке, частини плода пальнуються з труднощами або не визначаються.
 - E. Все перелічене.







Орієнтована карта роботи студентів:

а) критерії діагнозу з перевіркою біля ліжка хворого: зменшений або збільшений щодо терміну гестації об'єм матки; симптом флуктуації та балотування; напруженість стінок матки; нестійке положення плода;

б) вибір найбільш інформованих тестів, лабораторних та інструментальних досліджень, які підтверджують діагноз: загальноклінічні методи, визначення рівня глюкози в сироватці крові, сечі, глюкозотолерантний тест, виключення інфекційного фактора (цитологічне, серологічне, імунологічне дослідження), піхвове дослідження з визначенням кількості передніх навколоплідних вод, УЗД, зовнішнє акушерське обстеження, аускультация;

в) призначення лікування: залежить від етіологічного фактора багатоводдя, антибактеріальна терапія (з урахуванням індивідуальної чутливості збудника, що виділяється з цервікального каналу й сечі), амніоцентез проводиться тільки у разі багатоводдя, що прогресує, лазерна коагуляція плацентарних анастомозів (при фетофетальній трансфузії); лікування дисфункції плаценти;

г) ведення пологів при багатоводді: амніотичну рідину випускають повільно по голці з початком пологової діяльності, амніотичні оболонки розтинають не в центрі, а збоку, вище маткового вічка для запобігання швидкому вилиттю амніотичної рідини; у випадку вилиття вод при вагінальному дослідженні амніотичну рідину випускають повільно, не виймаючи руку з піхви; родозбудження окситоцином починають не раніше 2 год після вилиття навколоплідних вод з метою запобігання передчасному відшаруванню плаценти; третій період пологів вести активно;

д) ведення післяпологового періоду: у пацієнток з багатоводдям інфекційного генезу необхідно проводити профілактику гнійно-запальних захворювань, а у новонародженого ретельне обстеження з метою виключення внутрішньоутробного інфікування;

е) профілактика захворювання: медико-генетичне консультування, лікування інфекційних захворювань.

Перераховане студент оформлює письмово з відображенням кожного пункту.

Під терміном **«природжені вади розвитку»** варто розуміти стійкі морфологічні зміни органа або всього організму, що виходять за межі варіацій їх будови. Тератологія (*від грец. teratos – виродок, чудовисько*) – наука про етіологію, патогенез і прояви природжених вад розвитку. Останні займають 3-є місце в структурі причин перинатальної загибелі плода і новонародженого.

Етіологія. Причини виникнення аномалій розвитку і природжених захворювань плода численні, різноманітні за своїм характером. За етіологічною ознакою розрізняють три групи вад:

а) спадкові, чи *ендогенні* (генні мутації, хромосомні аберації, ендокринні захворювання, «перезрівання» статевих клітин, вік батьків);

б) *екзогенні* (фізичні фактори – радіаційні, механічні; хімічні – лікарські засоби, побутова хімія, гіпоксія, неповноцінне харчування; біологічні – віруси, мікоплазми, протозойні інфекції, ізоімунізація);

в) *мультифакторні* (внаслідок поєданого впливу генетичних та екзогенних чинників).

Аномалії розвитку плода можуть виникати в різні періоди онтогенезу. Залежно від часу дії шкідливих чинників і, відповідно, об'єкта ураження виділяють такі форми вад розвитку:

– *гаметопатії* і *бластопатії* – зумовлені змінами генетичного апарату, також можуть виникати в процесі дозрівання статевих клітин, під час запліднення чи на початкових стадіях дроблення заплідненої клітини (перші 15 діб); вагітність здебільшого переривається через 3–4 тиж після ушкодження або загибелі зародка;

– *ембріопатії* – виникають у період із 16-го дня по 10-й тиждень після запліднення; у цей період формування зачатків усіх важливих органів (органогенез) відбувається посилений процес диференціювання клітин і тканин; зародок надзвичайно чутливий до дії пошкоджувальних факторів; вагітність нерідко закінчується мимовільним абортom, народженням дитини з вродливістю чи мертвонародженням;

– *фетопатії* – захворювання і функціональні розлади, що виникають у плода під впливом екзогенних чинників у період з 11-го тижня вагітності й до народження.

До природжених вад належать такі порушення розвитку:

– *агенезія* – повна відсутність органа;

– *аплазія* – відсутність органа з наявністю його судинної ніжки;

– *гіпоплазія* – недорозвинення органа;

– *гіпотрофія* – зменшення маси органа;

– *гіпертрофія* – збільшення маси органа;

– *макросомія* – збільшення довжини і маси тіла плода;

– *гетеротипія* – наявність клітин або тканин органа в іншому органі, де їх бути не повинно;

– *ектопія* – зсув органа;

– *атрезія* – відсутність каналу або отвору;

– *стеноз* – звуження каналу або отвору;

– *нерозділення (злиття) органів*: двійнят, які не розділилися, називають пагами, до цієї назви додають латинський термін, який означає

місце злиття (торакопаги, краніопаги); нерозділення кінцівок або їх частин – синдактилія;

– **дисхронія** – порушення темпів розвитку.

Класифікація природжених вад розвитку (ВООЗ, 1995):

– **природжені вади розвитку органів і систем:**

- ЦНС і органів чуття;
- обличчя і шиї;
- серцево-судинної системи;
- дихальної системи;
- органів травлення;
- кістково-м'язової системи;
- сечової системи;
- статевих органів;
- ендокринних залоз;
- шкіри та її придатків;
- посліду;
- інші вади;

– **множинні природжені вади:**

- хромосомні синдроми;
- генні синдроми;
- синдром, зумовлений екзогенними чинниками;
- синдром невідновленої етіології;
- множинні неуточнені вади.

Виділяють також **ізолювані** (локалізовані в одному органі), **системні** (в межах однієї системи органів) і **множинні** (в органах двох систем і більше) вади.

Вади розвитку ЦНС

Гідроцефалія характеризується обструкцією на одній з ділянок циркуляції спинномозкової рідини. Гідроцефалія представлена переважно стенозом водопроводу мозку, відкритою гідроцефалією (розширення шлуночків мозку і підпавутинної субарахноїдальної системи мозку в результаті обструкції позашлуночкової системи шляхів відтоку спинномозкової рідини), синдромом Денді–Уокера (поєднання гідроцефалії, кісти задньої черепної ямки, дефектів черв'яка мозочка; кіста з'єднується з порожниною IV шлуночка).

Папілома судинного сплетення – новоутворення, яке локалізується на рівні присінка бічних шлуночків. Вона представлена тканиною ворсин, гістологічно подібною до тканини інтактного судинного сплетення, має доброякісний перебіг і, як правило, поєднується з гідроцефалією. Папілому судинного сплетення діагностують за допомогою нейросонографії або КТ.

Дефекти нервової трубки. Під цим терміном об'єднують аненцефалію, цефалоцеле і spina bifida.

Spina bifida (рис. 1) – серединний дефект дорсальних дуг хребців, що супроводжується “оголенням” вмісту спинномозкового каналу. Spina bifida може бути складовою генетичних синдромів (з ізольованим мутантним геном) або хромосомних аномалій (трисомія за 13-ю і 18-ю парами хромосом, триплоїдія, незбалансована транслокація або кільцева хромосома), результатом дії на плід тератогенних чинників у період органогенезу. Розрізняють кістозну форму спинномозкової грижі з утворенням гризового мішка, що містить оболонки мозку та/або речовину мозку, і приховану форму, яка не супроводжується утворенням гризового випинання. Спинномозкова грижа часто поєднується з гідроцефалією, природженими вадами серця і сечової та статевих систем.

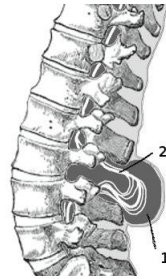


Рис. 1

Прогноз залежить від рівня і ступеня ураження, наявності супутніх аномалій. Виживаємість дітей, які отримали лікування в ранній неонатальний період, не перевищує 40%, причому 25% з них залишаються паралізованими. У разі виявлення патології і за наявності нежиттєздатного плода показано переривання вагітності. Показанням до дострокового переривання вагітності є швидке наростання вентрикуломегалії і макрокранії.

Аненцефалія (рис. 2) – відсутність півкуль мозку і більшої частини склепіння черепа, що супроводжується дефектом лобової кістки вище від супраорбітальної (надчочнямкової) ділянки, відсутністю скроневої і частини потиличної кісток. Верхня частина голови вкрита судинною мембраною. Структури середнього і проміжного мозку частково або повністю зруйновані. Гіпофіз і ромбоподібна ямка переважно збережені. До типових проявів можна зарахувати витрішкувати очі, великий язик, коротку шию. До чинників ризику належать цукровий діабет у матері. В експериментах на тваринах встановлено тератогенність іонізуючого випромінювання, саліцилатів, сульфамілідних препаратів, підвищеного вмісту вуглекислого газу в крові. Ехографічно діагноз може бути встановлений вже в 12–13 тиж вагітності. Серед плодів з цією патологією 32% народжуються живими. При внутрішньоутробній діагностиці аненцефалії переривання вагітності показано в будь-якому її терміні.



Рис. 2

Цефалоцеле (розщеплення черепа) – вибухання вмісту черепної коробки через кістковий дефект (рис. 3). Терміном «краніальне менингоцеле» позначають випинання через дефект тільки мозкових оболонок. Наявність у гризовому мішку тканини мозку позначають терміном «енцефалоцеле». Цефалоцеле – патологія рідкісна і є компонентом багатьох синдромів – генетичних (синдром Меккеля, синдром серединної розколини лица) і негенетичних (амніотичні перетяжки). Прогноз залежить від наявності тканини мозку в гризовому мішку і супутніх гідро- або мікроцефалії. Показане переривання вагітності в будь-якому терміні.

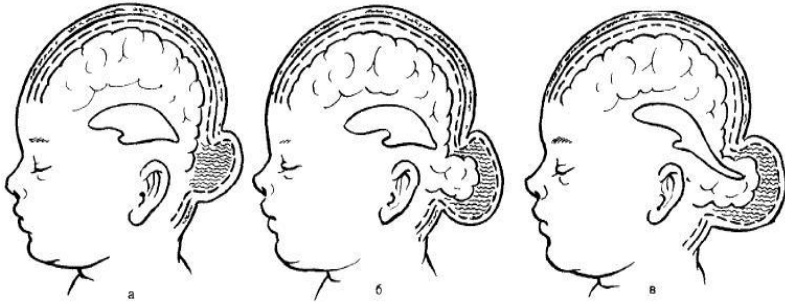


Рис. 3

Мікроцефалія (мікроенцефалія) – клінічний синдром, для якого характерні зменшення окружності голівки і розумова відсталість (рис. 4). Частота виникнення – 1,6 на 1 000 живонароджених. Мікроцефалія є поліетіологічним захворюванням, у розвитку якого важливу роль відіграють генетичні (хромосомна аберація, моногенні дефекти) та екологічні чинники. Прогноз залежить від наявності поєднаних аномалій. Трисомії за 13-ю і 18-ю хромосомами та синдром Меккеля належать до фатальних уражень. У разі відсутності супутніх аномалій прогноз залежить від розмірів голівки: чим вона менша, тим нижчий індекс інтелектуального розвитку. Мікроцефалія – невиліковне захворювання. Акушерська тактика – переривання вагітності.



Рис. 4

Вади розвитку сечових органів

Полікістозна хвороба нирок інфантильного типу (полікістозна хвороба нирок I типу, аутосомно-рецесивне полікістозне захворювання нирок) (рис. 5) проявляється двобічним симетричним збільшенням нирок унаслідок заміщення паренхіми вторинно-розширеними збірними каналцями без проліферації сполучної тканини. Прогноз несприятливий.

Смерть настає від ниркової недостатності. Акушерська тактика полягає в перериванні вагітності в будь-якому терміні.

Полікістозна хвороба нирок дорослого типу (аутосомно-домінантна хвороба, гепатorenальна полікістозна хвороба дорослого типу, синдром Поттера III типу) характеризується заміщенням паренхіми нирки численними кістами різних розмірів, які утворюються внаслідок розширення збиральних каналців та інших каналцевих сегментів нефрона. Нирки уражені з обох боків і збільшені, але однобічний процес може бути першим проявом захворювання. Печінка також залучається до патологічного процесу – розвивається перипортальний фіброз вогнищевого характеру.

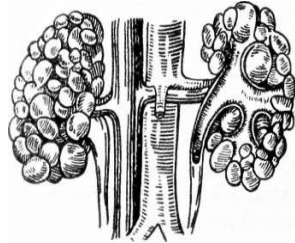


Рис. 5

Етіологія захворювання невідома. Проте тип успадкування створює 50-відсотковий ризик розвитку хвороби, а її генетичний фокус розташований у 16-й парі хромосом. Носієм мутантного гена є одна особа із тисячі. Пенетрація гена відбувається в 100% випадків, проте перебіг захворювання може варіювати від тяжких форм зі смертельним наслідком у неонатальний період до безсимптомних, що виявляються тільки під час аутопсії.

Полікістоз нирок – хронічне захворювання, перші симптоми з'являються у віці 35 років (постійний біль у поперековій ділянці, збільшення нирок, артеріальна гіпертензія, ниркова недостатність і уремія). Акушерська тактика полягає в ранній діагностиці й перериванні вагітності. Пренатальну діагностику здійснюють шляхом проведення біопсії ворсин хоріона.

Полікістоз нирок (мультикістозна хвороба, кістозне захворювання нирок, синдром Поттера II типу, диспластична хвороба нирок) характеризується кістозним переродженням ниркової паренхіми внаслідок первинного розширення ниркових каналців. Процес може бути двобічним, однобічним і сегментарним. Захворювання виникає переважно спорадично і може бути вторинним у комплексі з іншими синдромами. Акушерська тактика при двобічному процесі, діагностованому в ранні терміни, у зв'язку з несприятливим прогнозом полягає в перериванні вагітності. При однобічному процесі й нормальному каріотипі без поєднаних аномалій показане розродження через природні пологові шляхи з подальшою консультатцією дитини у фахівця.

Природжений гідронефроз (пієлоектазія) є наслідком обструкції сечовивідних шляхів у місці з'єднання ниркової миски і сечоводу (рис. 6). Частота його розвитку не встановлена, оскільки ця патологія є спорадичним феноменом. У хлопчиків його діагностують у 5 разів частіше. У 25% дітей з гідронефрозом виявляють міхурово-сечовідний рефлюкс,

двобічне подвоєння сечоводів, двобічний обструктивний мегауретер, нефункціонуючу контралатеральну нирку та її агенезію. Акушерська тактика залежить від терміну виникнення і тривалості перебігу патологічного процесу, а також ступеня порушення функції нирок.

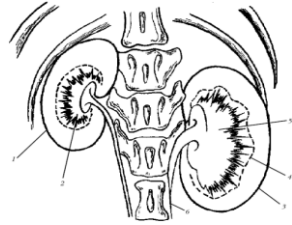


Рис. 6

Природжені вади серця

Частота природжених вад серця становить від 1–2 до 8–9 випадків на 1 000 живонароджених. Найпоширенішими серед них є дефекти міжпередсердної і міжшлуночкової перегородок, незарощення артеріальної протоки, стеноз легеневої артерії, гіопластичний синдром лівих відділів серця, єдиний шлуночок та ін. У 90% випадків вади серця є наслідком багатofакторного ушкодження (генетична схильність і середовищні чинники). ЕхоКГ плода – найінформативніший метод пренатальної діагностики природжених вад серця.

Показання до пренатальної діагностики визначаються станом матері й плода.

Показання, зумовлені станом матері:

- наявність природжених вад серця у членів сім'ї;
- цукровий діабет;
- вживання вагітною лікарських засобів під час органогенезу;
- алкоголізм;
- системний червоний вовчак;
- фенілкетонурія.

Показання, зумовлені станом плода:

- багатоводдя;
- неімунна водянка;
- дизаритмії;
- екстракардіальні вади;
- хромосомні порушення;
- симетрична форма затримки внутрішньоутробного розвитку плода.

Прогноз залежить від виду вади, наявності супутніх аномалій і хромосомних порушень.

Акушерська тактика полягає у проведенні після ретельного ехокардіографічного дослідження кордо- або амніоцентезу з метою отримання матеріалу для хромосомного аналізу. У разі виявлення вади серця у нежиттєздатного плода показане переривання вагітності. При доношеній вагітності розродження краще виконувати у спеціалізованих перинатальних центрах. При поєднаних вадах і генетичних аномаліях показане переривання вагітності в будь-якому терміні.

Аномалії розвитку травного тракту

Діафрагмова грижа – переміщення органів черевної порожнини в грудну порожнину через дефект діафрагми (рис. 7). Припускають, що природжена діафрагмова грижа – наслідок тератогенного впливу хініну, протиепілептичних препаратів, дефіциту вітаміну А.

Природжені діафрагмові грижі часто поєднуються з аненцефалією, цефалоцеле, розколиною губи і твердого піднебіння, омфалоцеле, дефектами міжшлункової перегородки і тетрадою Фалло. Прогноз несприятливий, значна кількість дітей умирають у перші години після народження.

Акушерська тактика полягає в перериванні вагітності до досягнення плодом життєздатності. У разі проведення розродження за доношеної вагітності варто передбачити необхідність надання хірургічної допомоги дитині.

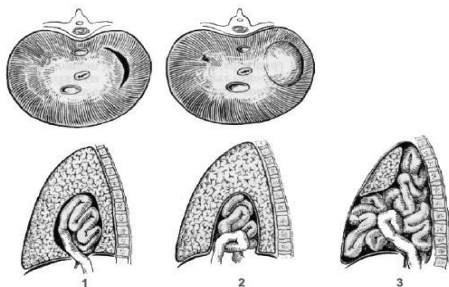


Рис. 7

Омфалоцеле (пупкова грижа) – дефект передньої черевної стінки в ділянці пупкового кільця, при якому утворюється гризовий мішок з внутрішньочеревним вмістом, покритий амніоперитонеальною мембраною. Патологію нерідко супроводжують трисомії, природжені вади серця, вади розвитку сечової і статевих систем, дефекти нервової трубки.

Прогноз залежить від наявності супутніх аномалій. Перинатальні втрати частіше пов'язані з вадами серця, хромосомною аберацією і недоношеністю. Незначний дефект усувають шляхом проведення одноетапної операції, при великому виконують багатоетапні операції з метою закриття отвору в передній черевній стінці силіконовою або тефлоновою мембраною.

Акушерська тактика визначається терміном виявлення вади, наявністю поєднаних аномалій і хромосомних порушень. При виявленні вади в ранні терміни вагітності її варто перервати. У разі діагностування супутніх аномалій, несумісних із життям, переривають вагітність у будь-якому терміні. Метод розродження залежить від життєздатності плода, оскільки в процесі пологів при великих омфалоцеле можуть статися розрив гризового мішка й інфікування внутрішніх органів плода.

Гастрошизис – дефект передньої черевної стінки в припупковій ділянці з евентрацією петель кишок, покритих запальним ексудатом (рис. 8). Аномалія поширена спорадично, проте відзначаються випадки сімейного захворювання з аутосомно-домінантним типом успадкування.

Поєднані аномалії рідкісні, але у 25 % дітей спостерігають вторинні зміни в травному тракті, що є наслідком судинних порушень, – незавершений поворот кишок, атрезія або стеноз їхніх відділів.

Летальність новонароджених досягає 28 %, а при розташуванні печінки за межами черевної порожнини – 50 %.



Рис. 8

При виявленні гастрошизису до настання періоду життєздатності плода вагітність потрібно перервати. У разі доношеної вагітності пологи проводять у закладі, де може бути надана хірургічна допомога.

Атрезія стравоходу (із трахеостравохідною норичею і без неї) – відсутність сегмента стравоходу, що супроводжується утворенням фістули між ним і дихальними шляхами (рис. 9). Етіологія невідома. У 60 % випадків атрезія стравоходу виникає на тлі природжених вад серця, генетичних аномалій, вад розвитку сечової і статевих систем, інших аномалій травного тракту.

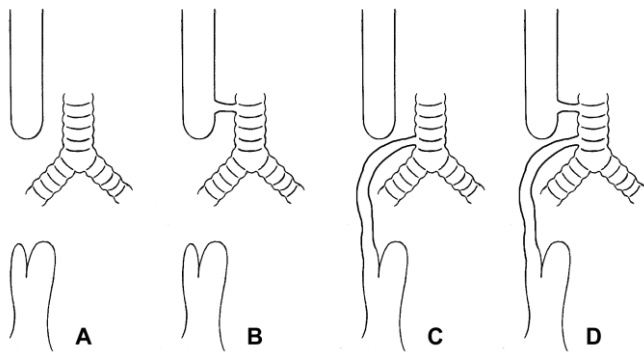


Рис. 9

Аntenатальна діагностика утруднена, оскільки шлунок містить секрет залоз або наповнюється через фістулу. Прогноз залежить від наявності супутніх аномалій і респіраторних ускладнень, маси тіла і гестаційного віку при народженні.

Для визначення акушерської тактики проводять ретельне ультразвукове оцінювання анатомії і топографії внутрішніх органів плода, включаючи ехокардіографію. Виявлення супутніх, несумісних із життям аномалій є показанням до переривання вагітності в будь-якому терміні.

Атрезія дванадцятипалої кишки – найпоширеніша причина непрохідності тонкої кишки. Можливе виникнення вади під впливом тератогенних чинників. Трапляються випадки сімейної пілородуоденальної атрезії з аутосомно-рецесивним типом успадкування. Приблизно у третини хворих атрезія дванадцятипалої кишки поєднується з трисомією за 21-ю парою хромосом.

Для визначення акушерської тактики здійснюють детальне ультразвукове оцінювання анатомії внутрішніх органів плода та його каріотипування. До початку періоду життєздатності плода показане переривання вагітності. При виявленні ізольованої аномалії в III триместрі можлива пролонгація вагітності з подальшим розродженням і хірургічною корекцією вади розвитку.

Аномалії лицевих структур, шиї і кісткової системи плода

Розколина лиця (розколина верхньої губи і твердого піднебіння) – лінійний дефект, що поширюється від краю губи до носового отвору (рис. 10). Розколина твердого піднебіння, поєднана з розколиною губи, через коміркові (альвеолярні) відростки може поширитися на носову порожнину чи навіть на очне дно. Пренатальна діагностика дефекту методом ехографії утруднена, проте завдяки ультразвуковому скануванню і кольоровому картируванню можливості діагностики розширюються. В окремих випадках можлива діагностика аномалії методом фетоскопії. Розколина верхньої губи (заяча губа) не перешкоджає акту смоктання і є косметичним дефектом. У разі поєднання розколини верхньої губи, верхньої щелепи і твердого піднебіння (вовча паща) відзначають функціональні порушення: при смоктанні молоко витікає через ніс через з'єднання його з ротовою порожниною. Молоко може потрапляти в дихальні шляхи. Прогноз сприятливий. Сучасні хірургічні методи дають змогу скоригувати косметичні і функціональні дефекти.

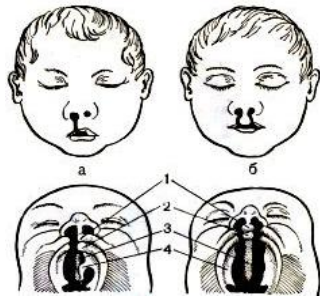


Рис. 10

Серединна розколина губи (повна серединна розколина губи, псевдомедіальна розколина губи, премаксиллярна агенезія) – чотирикутний або трикутний дефект верхньої губи. Аномалія виявляється тільки як компонент двох синдромів: орбітального гіпотелоризму (голопрозенцефалія) та орбітального гіпертелоризму. При ехографії проводять оцінювання внутрішньочерепних структур, оскільки існує зв'язок між розвитком структур лиця і процесами диференціації переднього мозку. Прогноз визначається лише поєднанням з іншими аномаліями.

Кістозна гідрома (лімфангіома або наслідок обструкції яремного лімфатичного стовбура) – осумковане скупчення рідини. Характеризується наявністю поодиноких або множинних кіст м'яких тканин у ділянці шиї, що утворюються внаслідок порушень у лімфатичній системі. Кістозна гідрома часто поєднується з хромосомною аберацією (синдром Тернера, трисомії за 13-ю, 18-ю, 21-ю парою хромосом, мозаїцизм). Як ізольована аномалія успадковується за аутосомно-рецесивним типом.

Прогноз переважно несприятливий: плід гине в перші два триместри вагітності.

Вади розвитку кісткової системи: амелія (аплазія всіх кінцівок), фокомелія (недорозвинення проксимальних відділів кінцівок, при цьому кисті й стопи з'єднуються безпосередньо з тулубом), аплазія однієї з кісток гомілки або передпліччя, полідактилія (збільшена кількість пальців на кінцівці), синдактилія (зменшена кількість пальців унаслідок зрощення м'яких тканин або кісткової тканини пальців), аномальна установка стоп, остеохондродисплазії, що характеризуються аномаліями росту і розвитку хрящів і/або кісток (ахондрогенез, ахондроплазія, танатоформна дисплазія, недосконалий остеогенез, гіпофосфатазія та ін.).

Хромосомні хвороби

Хромосомні хвороби діагностують у 0,5% новонароджених. Переважно це хвороба Дауна.

Анеуплоїдії здебільшого представлені трисоміями, які виникають унаслідок нерозходження хромосом при мейозі. Найпоширенішими є трисомії за парами хромосом 13 (синдром Патау), 18 (Едвардса) і 21 (Дауна). Для синдромів Патау й Едвардса характерні грубі дефекти, плід гине внутрішньоутробно, тому скринінгові програми спрямовані на виявлення синдрому Дауна, що проявляється глухотою, короткозорістю, психічним недорозвиненням, сплосченим лицем, макрогловією, природженими вадами серця, атрезією кишок. У 40% випадків плід із синдромом Дауна гине внутрішньоутробно, після народження відзначають зниження імунітету і зменшення тривалості життя.

До полігенних (мультифакторних) станів належать *дефекти нервової трубки*, які проявляються аненцефалією, розколиною хребта, природженими вадами серця, розколиною губи і піднебіння, стенозом воротаря, природженим вивихом стегна та ін.

Для проведення пренатальної діагностики хромосомної аберації варто враховувати:

- вік вагітної понад 35 років;
- низький рівень сироваткового АФП у вагітної;
- наявність у роду або в членів сім'ї хромосомної патології;
- мимовільні аборти в анамнезі.

Методи пренатального скринінгу дають змогу виявити дефект нервової трубки та інші аномалії у плода (синдром Дауна та ін.) у терміні вагітності 15–20 тиж. До таких методів належать:

- УЗД;

- визначення рівня АФП у сироватці крові вагітної:

- підвищення рівня АФП понад 95–98 перцентилів, 2–2,5 величини медіани свідчить про підвищений ризик виникнення дефекту нервової трубки, омфалоцеле, природженого нефрозу, гастрошизису, атрезії травного значення рівня АФП в амніотичній рідині; наявність ацетилхолінестеразтракту та ін.; для підтвердження діагнозу виконують УЗД, амніоцентез для визначення рівня АФП в амніотичній рідині; наявність ацетилхолінестерази в навколоплідних водах підтверджує діагноз дефекту нервової трубки;

- зниження рівня АФП вказує на синдром Дауна.

Аномалії статевих хромосом

Синдром Шерешевського–Тернера (моносомія X або 45,X0) – безплідні жінки низького зросту з нормальним психічним розвитком.

Синдром Клайнфельтера (47,XXY) – безплідні високорослі чоловіки з дещо зниженим інтелектом і недорозвиненням яєчок.

Синдром ламкої X-хромосоми – успадкована розумова відсталість у чоловіків, спричинена мутацією в гені FMR1, унаслідок чого відбувається його гіперметилування й інактивація.

Спадкові захворювання

Спадкові захворювання – генетично зумовлені захворювання, успадковані за аутосомно-домінантним або аутосомно-рецесивним типом, а також зчеплені зі статтю.

Муковісцидоз – захворювання, успадковане за аутосомно-рецесивним типом, зумовлене мутацією гена, розташованого на довгому плечі 7-ї хромосоми. Діагностика полягає у проведенні ДНК-аналізу.

Гемоглобінопатії (серпоподібноклітинна анемія і таласемія) успадковуються за аутосомно-рецесивним типом. Діагностика полягає у здійсненні ДНК-аналізу та біопсії ворсин хоріона.

Медико-генетичне консультування

Показання до медико-генетичного консультування:

- наявність природжених вад розвитку або спадкового захворювання у подружжя чи близьких родичів;
- народження дітей з вадами розвитку або спадковими захворюваннями;
- наявність у сім'ї розумово неповноцінних осіб;
- шлюб між близькими родичами;

- безплідність або звичне невиношування;
- аменорея;
- перинатальна смертність;
- вплив тератогенних і мутагенних чинників на батьків;
- ускладнений перебіг вагітності.

Методи пренатальної діагностики

Амніоцентез – одержання трансабдомінальним шляхом навколоплідних вод, що містять фібробласти плода (проводять у терміні вагітності 15–17 тиж).

Біопсія ворсин хоріона – трансабдомінальна (якщо плацента розташована по передній стінці матки) або трансцервікальна (якщо плацента розміщена на задній стінці матки) аспірація ворсин хоріона (проводять у терміні вагітності 19–12 тиж).

Кордоцентез – трансабдомінальне взяття крові з пуповини (проводять після 20 тиж вагітності) для швидкого аналізу каріотипу в тих випадках, коли при УЗД було виявлено аномалії розвитку плода.

Біопсію шкіри плода (переважно шкіри зі спини) застосовують для виявлення тяжких спадкових захворювань шкіри (природжений іхтіоз, бульозний епідермоліз, гіперкератоз та ін.).

Лабораторні методи

Цитогенетичне дослідження – вивчення клітин плода, отриманих різними методами. Дає можливість визначити аномалії кількості хромосом.

ДНК-аналіз – використання ДНК клітин плода для проведення ПЛР (природжений токсоплазмоз, цитомегаловірусна інфекція), реакції гібридизації (муковісцидоз, серпоподібноклітинна анемія), аналізу зчеплення генів (синдром ламкої Х-хромосоми).

Біохімічний аналіз використовують для виявлення мукополісахаридозу, природженої гіпоплазії кіркової речовини надниркових залоз.

Визначення клітин плода в материнському кровотоку – виділення ядерних еритроцитів і клітин трофобласта плода з подальшим генетичним аналізом.

Флюоресцентна гібридизація in situ – аналіз інтерфазних клітин для цитогенетичних досліджень.

Передімплантаційна генетична діагностика – метод біопсії ембріона з подальшим молекулярно-генетичним аналізом із використанням ПЛР.

Тривимірне УЗД – тривимірна реконструкція тіла плода з використанням спеціалізованих ультразвукових апаратів.

МРТ плода проводять після виявлення вад розвитку плода при УЗД.

Аномалії пуповини

В основі аномалій пуповини лежать неправильний розвиток судин (єдина артерія пуповини, третя артерія пуповини, анеризми, атипові анастомози, артеріальні вузли та ін.), зміна довжини пуповини (надмірно довга, коротка), утворення справжніх і псевдовузлів пуповини (рис. 11). Крім того, можливе патологічне (крайове й оболонкове) прикріплення пуповини. Розрізняють абсолютно і відносно коротку пуповину. **Абсолютно короткою пуповиною** вважають пуповину завдовжки до 40 см. **Відносно короткою пуповиною** називають пуповину нормальної довжини, але вкорочену в результаті її обвиття навколо плода. Абсолютно коротка пуповина може бути причиною неправильних положень плода, сповільнення просування плода пологовим каналом або відшарування плаценти внаслідок її натягнення. Можливий розрив пуповини із кровотечею з її судин. Діагностика короткої пуповини під час вагітності утруднена. При УЗД можна запідозрити вкорочення пуповини, якщо виявляють обвиття її навколо ший і тулуба плода. Запідозрити абсолютно коротку пуповину в пологах можна на підставі таких ознак, як повільне просування голівки плода в період зганняння, зміни його серцевої діяльності.



Рис. 11

Надмірно довга пуповина (70–80 см і більше) є поширеною аномалією. Серед небезпечних ускладнень для плода при довгій пуповині виділяють випадіння її петель у момент вилиття навколоплідних вод при рухомій голівці плода.

Справжній вузол пуповини утворюється в ранні терміни вагітності, коли невеликі розміри плода дають йому змогу проскочити через петлю пуповини. Під час затягування цих вузлів (під час вагітності або в пологах) може виникнути гостра гіпоксія плода, аж до його загибелі. **Псевдовузли пуповини**, що обмежені її потовщеннями внаслідок варикозного розширення пупкової вени або скупчення вартонових драглів, практичного значення не мають.

Патологічне прикріплення пуповини буває крайовим і оболонковим (рис. 12). У другому випадку пуповина кріпиться до оболонок на деякій відстані від краю плаценти. Судини пуповини при цьому спрямовані до плаценти по оболонках. Розрив судин при оболонковому прикріпленні пуповини найчастіше відбувається в результаті вилиття навколоплідних вод. Причому нерідко настає раптова загибель плода.

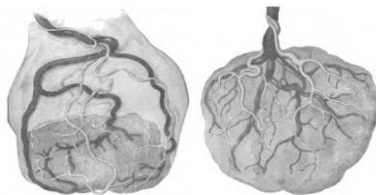


Рис. 12

Аномалії плаценти

Розрізняють збільшення маси плаценти (при сифілісі, імунологічному конфлікті та ін.) і порушення її форми, що виникає в результаті дистрофічних змін в ендометрії. Найчастіше відзначають плаценти з додатковими часточками (*placenta succenturiata*), розташованими на деякій відстані від краю плаценти і з'єднаними з нею судинами. Додаткові часточки можуть затримуватися в матці, тому завжди потрібно перевіряти цілість посліду і відсутність *обриву судин*. Виявляють також плаценту з двох часток (*placenta bipartiate*), вікончасту (*placenta fenestrata*) – плаценту з ділянками різкого стоншення, плівчасту (*placenta membranacea*) – обширну, але вкрай тонку. До інших порушень форми плаценти зараховують бобоподібну, підковоподібну, поясоподібну (*placenta zonaria*) плаценти.

Маловоддя та багатоводдя

Спочатку амніотична рідина є секретом амніона, а з 10-го тижня вагітності – це трансудат плазми плода, що виділяється через шкіру та пуповину. З 16-го тижня вагітності загальний обсяг амніотичної рідини збільшується за рахунок виділення води через нирки та легені порівняно з ковтанням її плодом. Зі збільшенням терміну вагітності об'єм навколоплідної рідини збільшується від 30 мл – у 10 тиж до 1 000 мл – у 38 тиж, але при переносі він швидко зменшується (у 42 тиж – 350 мл).

Кількість навколоплідної рідини в матці свідчить про стан плода і змінюється у разі його захворювання. Для оцінювання кількості амніотичної рідини використовують вимірювання найбільшої водяної кишені за допомогою УЗД (менше 2 см вказує на маловоддя, більше ніж 7 см – багатоводдя) або визначення індексу обсягу навколоплідних вод (сума найбільших вертикальних розмірів, визначених у 4 квадрантах матки, в нормі становить від 10 до 25 см, менше ніж 5 см – маловоддя, понад 25 см – багатоводдя).

Маловоддя (*oligohydramnion*) – стан, коли кількість навколоплідної рідини менше ніж 0,5 л.

Воно зумовлене зниженням секреторної функції амніотичного епітелію, агенезією нирок плода, полікістозом нирок чи затримкою розвитку плода.

Маловоддя впливає на перебіг вагітності та пологів: частіше спостерігають мимовільні викидні, болісні відчуття під час рухів плода, затяжні пологи, повільне розкриття шийки матки, інколи – передчасне відшарування нормально прикріпленої плаценти.

Крім того, воно впливає на стан плода: обмежуються рухи плода, затримується його розвиток, інколи спостерігають викривлення хребта, зрощення між шкірою плода та амніоном (симонартові нитки, синехії, шварти), що спричинює мимовільні ампутації кінцівок або спотворення.

Розрізняють маловоддя внаслідок ушкодження оболонок (травматичне, вторинне) – амніональну гідрорею.

Багатоводдя (polihydramnion) – надмірне накопичення навколоплідної рідини (понад 1,5 л) – 10–12 л.

Етіологія:

- з боку матері: інфекційні (вірусні) захворювання, цукровий діабет;
- з боку плаценти та амніона: надмірна продукція або повільне всмоктування навколоплідної рідини амніотичним епітелієм, хоріонангіома, артеріовенозна нориця;

- з боку плода: багатоплідна вагітність (синдром фетофетальної трансфузії при монохоріальному типі плацентації), ідіоматичне багатоводдя, атрезія стравоводу, трахеостравохідна нориця, атрезія дванадцятипалої кишки, нервово-м'язова патологія (порушення ковтання), аненцефалія.

Гостре багатоводдя розвивається дуже швидко, *хронічне* – повільно.

Клінічна картина. Значне збільшення розмірів матки (окружність живота понад 120 см), задишка у зв'язку з високим стоянням діафрагми; неправильне положення плода; передчасні пологи.

Ускладнення пологів: слабкість пологової діяльності у зв'язку з перерозтягненням матки; передчасний вилив навколоплідної рідини, що може супроводжуватися випадінням дрібних частин плода, передчасним відшаруванням плаценти; гіпотонічна кровотеча в послідовий та ранній післяпологовий період.

Лікування. Амніоцентез з видаленням надмірної кількості амніотичної рідини; нормалізація рівня глюкози в плазмі крові вагітної; лазерна коагуляція плацентарних анастомозів (при фетофетальній трансфузії); використання антибактеріальної терапії, на жаль, малоефективне. Головне – це профілактика ускладнень: своєчасна амніотомія з повільним випусканням амніотичної рідини; посилення пологової діяльності, якщо вона слабка; профілактика гіпотонічних кровотеч.

Дуже часто багатоводдя супроводжує аномалії розвитку плода (аненцефалію, вовчу пащу, ектопію сечового міхура тощо), тому при багатоводді потрібно ретельно обстежити плід на наявність вад розвитку і за потреби своєчасно перервати вагітність.

Завдання для самостійної роботи

Питання, що підлягають вивченню:

1. Аномалії розвитку плідного яйця.
2. Групи ризику вагітних за аномаліями розвитку плода.
3. Етіологія та клініка багатоводдя і маловоддя.
4. Методи діагностики та лікування багатоводдя і маловоддя.
5. Ведення вагітності та пологів при багатоводді та можливі ускладнення.

Завдання та уміння, які необхідно виконати:

1. Навчитись ставити попередній діагноз аномалій розвитку, багато- та маловоддя, багатоплідної вагітності, аномалій положення плода.
2. Планувати тактику ведення жінок з аномаліями плідного яйця.
3. Планувати тактику ведення вагітності та пологів при багато- та маловодді.
4. Планувати та надавати акушерську допомогу при ускладненнях, спричинених багато- та маловоддям.
5. Виконувати та інтерпретувати результати акушерського дослідження при аномаліях розвитку плідного яйця.

Ситуаційні задачі для визначення кінцевого рівня знань

1. До пологового будинку звернулася вагітна, термін вагітності – 38–39 тиж, зі скаргами на задишку, тяжкість у животі. Під час огляду окружність живота становила 128 см, висота стояння дна матки – 42 см, живіт напружений, пальпація великих частини організму плода утруднена. Під час УЗД визначено: вертикальний розмір найбільшої водяної кишені – 10 см, стан плода без особливостей. Яку патологію варто запідозрити?

A. Багатоводдя.

B. Маловоддя.

C. Передчасне відшарування нормально прикріпленої плаценти.

D. Емболія навколоплідними водами.

2. До жіночої консультації звернулася вагітна віком 40 років, вагітність перша терміном 10 тиж. В анамнезі первинне безпліддя, призначено повне обстеження. Під час аналізу отриманих результатів лабораторних досліджень привернуло увагу значне підвищення рівня ХГЧ у сироватці крові. Яку патологію плода варто запідозрити?

A. Синдром Едвардса.

C. Синдром Дауна.

B. Затримка розвитку плода.

D. Синдром Клайнфельтера.

3. Під час проведення ультразвукового скринінгу у вагітної терміном вагітності 20 тиж визначено природжену ваду розвитку плода – аненцефалію. Яка подальша тактика ведення вагітності?

A. Продовжити спостереження в жіночій консультації.

B. Провести повторний огляд через 1 міс.

C. Перервати вагітність.

D. Продовжити спостереження в генетичній консультації.

4. Вагітність – 39–40 тиж. Пологи перші. Стан новонародженого за шкалою Апгар – 3 бали. Дитина народилася з подвійним тугим обвиттям пуповини навколо шії. Чим зумовлена асфіксія новонародженого?

A. Вродженими вадами розвитку.

C. Абсолютно короткою пуповиною.

B. Відносно короткою пуповиною.

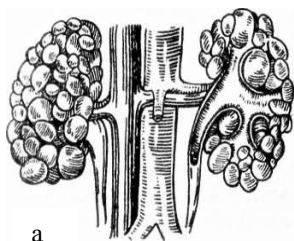
D. Справжнім вузлом пуповини.

5. У жінки – лаборанта рентгенологічного відділення народилася дитина з природженою вадою серця (тетрада Фалло). У який термін вагітності ймовірно сталася дія ушкоджувального фактора, що призвела до вказаної патології?

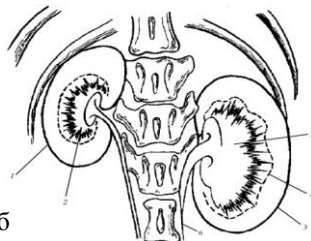
- A. 4–6 тиж. B. 8–10 тиж. C. 12–14 тиж. D. 18–20 тиж.

Завдання для визначення кінцевого рівня знань

Варіант 1



а



б

1. Опишіть вади розвитку плода.
2. Тактика ведення.

Варіант 2



а



б



в

1. Опишіть вади розвитку плода.
2. Тактика ведення.

Варіант 3



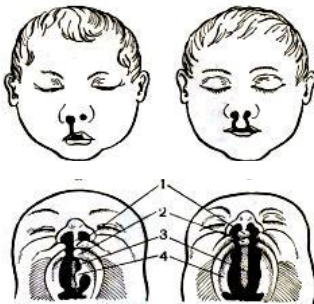
а



б

1. Опишіть вади розвитку плода.
2. Тактика ведення.

Варіант 4



а

б

1. Опишіть вади розвитку плода.
2. Тактика ведення.

1. _____
 2. _____
 3. _____
 4. _____

Варіант 5



а



б



в



г

Назвіть види прикріплення пуповини та стан пуповини.

Відповіді:

| | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
|--------|----------|----------|----------|----------|----------|----------|----------|
| Тести | А | В | А | Е | Б | Д | Д |
| Задачі | 1 | 3 | 3 | 2 | 1 | - | - |

**Література***Основна:*

Акушерство и гинекология : в 2 кн. : Кн. 1. Акушерство : учебник / под ред. В. И. Грищенко, Н. А. Щербины. – К. : ВСИ «Медицина», 2012. – 416 с.

Додаткова:

1. Жияев Н. И. Оперативное акушерство / Н. И. Жияев, Н. Н. Жияев. – К. : Гідромас, 2004.

2. Акушерство от десяти учителей : пер. с англ. / под ред. С. Кэмпбелла. – М. : МИА, 2004. – 464 с.

Навчальне видання

АНОМАЛІЇ РОЗВИТКУ ПЛІДНОГО ЯЙЦЯ

***Методичні вказівки
для самостійної роботи студентів***

Упорядники Щербина Микола Олександрович
Кузьміна Ірина Юріївна
Плахотна Ірина Юріївна

Відповідальний за випуск Кузьміна О.О.



Редактор М. В. Тарасенко
Коректор Є. В. Рубцова
Комп'ютерна верстка О. Ю. Лавриненко

План 2015, поз. 8.
Формат А5. Ризографія. Ум. друк. арк. 1,8.
Тираж 150 прим. Зам. № 15–3299.

**Редакційно-видавничий відділ
ХНМУ, пр. Леніна, 4, м. Харків, 61022
izdatknmu@mail.ru, izdat@knmu.kharkov.ua**

Свідоцтво про внесення суб'єкта видавничої справи до Державного реєстру видавництв, виготівників і розповсюджувачів видавничої продукції серії ДК № 3242 від 18.07.2008 р.



АНОМАЛІЇ РОЗВИТКУ ПЛІДНОГО ЯЙЦЯ

*Методичні вказівки
для самостійної роботи студентів*