

Дне каф. КГД до 2013 рік

МЕДИЧНИЙ НАУКОВО-ПРАКТИЧНИЙ ЖУРНАЛ

Клінічна генетика і перинатальна діагностика

№ 1(2) 2013



КЛІНІЧНА ГЕНЕТИКА
МОНОГЕННИХ ХВОРОБ

КЛІНІЧНА ГЕНЕТИКА
ХРОМОСОМНИХ ХВОРОБ

КЛІНІЧНА ГЕНЕТИКА
МУЛЬТИФАКТОРІАЛЬНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ

РІДКІСНІ СПАДКОВІ ХВОРОБИ.
КЛІНІЧНІ СПОСТЕРЕЖЕННЯ

МЕТОДИЧНІ РЕКОМЕНДАЦІЇ

Давиденко В. Б.¹, Гречанина О. Я.², Пашенко Ю. В.¹, В'юн В. В.¹,
Лапшин В. В.¹, Басилайшвілі Ю. В.¹

Харківський державний медичний університет, кафедра дитячої хірургії та дитячої анестезіології¹,
м. Харків, Україна
Харківський спеціалізований медико-генетичний центр², м. Харків, Україна

РАННЯ ДІАГНОСТИКА ТА ЛІКУВАННЯ ВРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ У ДІТЕЙ

Резюме. Розроблені лікувально-діагностичні критерії вроджених вад розвитку підвищили ефективність лікування дітей цієї категорії. При цьому скорочені строки надходження новонароджених з вродженими вадами розвитку шлунково-кишкового тракту на 20,05 годин та знижена післяопераційна летальність на 31 %. У дітей з вадами розвитку сечовидільної системи зменшені строки початку лікування з 5-6 років до 1,5-2 місяців.

Ключові слова: діти, вроджені вади розвитку, шлунково-кишковий тракт, сечовидільна система, пренатальна діагностика, хірургічне лікування.

ВСТУП

Несприятливі результати лікування дітей з вродженими вадами розвитку (ВВР) шлунково-кишкового тракту (ШКТ) і сечовидільної системи (СВС) багато в чому обумовлені пізнім надходженням, що призводить до розвитку важких доопераційних ускладнень (аспіраційна пневмонія, перитоніт, некроз кишечника, обструктивний пієлонефрит, ниркова недостатність). Авторами [1] виявлена чітка залежність між терміном надходження новонародженого і результатом лікування. На результати хірургічного лікування ВВР у новонароджених серед інших факторів великий вплив має рання діагностика патології [2]. Одним із шляхів поліпшення діагностики і у зв'язку з цим результатів лікування в сучасних умовах є пренатальна діагностика ВВР.

Мета роботи. Покращення діагностики та лікування вроджених вад розвитку ШКТ та СВС у дітей.

МАТЕРІАЛИ І МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Виконано клінічне обстеження 92 вагітних з пренатально діагностованими ВВР і новонароджених з дородово виявленими вадами розвитку. Дітей, у яких були відомі результати пренатальної діагностики ВВР, було 76, і вони склали основну групу. В контрольну групу увійшло 291 дитина, яким пренатальна діагностика не проводилася і яких обстежували і лікували традиційно. Обидві групи у свою чергу ділилися на дві підгрупи в залежності від виявленої патології (вади ШКТ та СВС). Крім того, діти основної групи були розділені на дві підгрупи по термінах надходження в хірургічну клініку. Визначався перелік вроджених захворювань, при підозрі на які новонароджені вимагали невідкладного переведення з родильних відділень.

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ

З усіх хворих, що знаходилися на лікуванні з відомим пренатальним діагнозом, невідкладної госпіталізації вимагало 40 новонароджених — (53±6) %. Негайна госпіталізація була запропонована одному хворому з атрезією стравоходу, 8 новонародженим [(20±6) %] з вродженою високою непрохідністю на рівні дванадцятипалої кишки, 8 пацієнтам [(20±6) %] з непрохідністю різних відділів кишечника, що було розцінено як вроджена низька непрохідність. З аноректальними вадами спостерігали одну дитину. Кістозна патологія органів черевної порожнини, яка вимагала ургентних дій, відзначена у двох новонароджених [(5±3) %]. П'ять дітей [(12±5) %] терміново переведені в клініку у зв'язку з наявністю вродженої патології передньої черевної стінки (з гастрошизисом оперовано троє дітей, з ембріональною килою - два).

До вродженої патології СВС, яка вимагала негайного переведення, віднесені двосторонні поразки: гідронефроз з обох сторін у семи новонароджених [(18±6) %] і двосторонній мегауретер в одного [(2±2) %]. Сім дітей [(18±6) %] з множинними ВВР доставлені в найкоротші терміни після пологів.

У 35 спостереженнях [(48±6) %] рекомендована госпіталізація для діагностики і лікування в періоді новонародженості. Це була наступна патологія СВС: односторонній гідронефроз — 12 [(36±8) %], двостороння пієлоектазія — 11 [(31±8) %], одностороння пієлоектазія — 4 [(11±5) %], подвоєння сечових шляхів — 2 [(6±4) %], мультикістоз — 5 [(14±6) %]. Хлопчик з антенатально діагностованою гипоспадією оглянутий в місячному віці, з рекомендацією оперативного лікування в більш пізньому терміні.

Враховуючи літературні дані та власні спостереження про необхідність термінової госпіталізації но-

вонароджених, особливо з ВВР ШКТ, проаналізували терміни надходження дітей цієї категорії. Всім дітям з пренатально встановленими вадами ШКТ рекомендована негайна госпіталізація у клініку, де в терміновому порядку починали проводити лікувально-діагностичні заходи по загальноприйнятим методикам.

У віці до 6 год після народження госпіталізовано 12 пацієнтів [(43±10) %]; від 6 до 12 годин — 8 [(29±8) %] і від 12 до 24 годин — 5 [(18±7) %] з ВВР ШКТ. Враховуючи той факт, що симптоматика вродженої високої непрохідності з'являється ближче до кінця першої доби життя дитини, у (72±9) % хворих лікувально-діагностичні заходи почали ще до маніфестації пороку. До кінця першої доби життя новонародженого в клініку госпіталізовано 25 дітей [(89±6) %]. Один новонароджений [(4±4) %] надійшов на 4-ту добу життя з підозрою на кісту черевної порожнини, дві дитини [(7±5) %] — на 10-у та 14-у добу, у одного з них підозрювалася висока кишкова непрохідність, в іншого — низька. Причиною пізньої госпіталізації всіх трьох дітей є невиконання неонатологами наших рекомендацій. У трьох спостереженнях, де пренатально діагностовані МВПР, вади ШКТ визначені як провідні, й діти госпіталізовані в першу добу.

Важка ретенційна патологія нирок і сечових шляхів, яка носила двосторонній характер, запідозрена у восьми плодів, рекомендовано екстренне переведення їх в клініку. У ранній неонатальний період госпіталізовано 10 новонароджених [(21±6) %]. В 1-удобу після народження госпіталізовано троє дітей [(6±3) %], на 2-7-ту добу життя — 7 [(15±5) %], на 8 — 28-й день — 10 [(21±6) %]. У 20 дітей [(43±7) %] з ВВР СВС обстеження і лікування проводилося в періоді новонародженості.

Аналізуючи дані за термінами госпіталізації і початком лікування хворих залежно від віку, встановили, що 48 дітей обстеженні та проліковані в період новонародженості. В це число ввійшли всі діти I підгрупи [(37±6) %] і 20 — II підгрупи [(26±5) %]. Решта 27 дітей II підгрупи госпіталізовані в різні вікові періоди: від I до 6 міс. — 10 [(13±4) %], від 6 міс. до 1 року — 11 [(15±4) %], від 1 року до 3 років — 6 [(8±3) %].

Проведена оцінка результатів лікування дітей з вродженою патологією ШКТ та СВС, у яких пренатальна діагностика не проводилась. В віці до 12 годин життя з патологією ШКТ госпіталізовано 27,1% новонароджених з них: кількість склали діти з патологією передньої черевної стінки — 36 (20,34 %) і атрезією стравоходу — 10 (5,65 %). Значна частина хворих доставлена в клініку у віці 12 — 24 годин життя — 66 (37,29 %): з атрезією стравоходу — 27 (15,25 %), аноректальними вадами — 14 (7,91 %), вадами передньої черевної стінки — 12 (6,78 %), вродженої низькою кишковою непрохідністю — 12 (6,78 %), порушенням прохідності дванадцятипалої кишки — 1 (0,56 %). На 2-3-ю добу життя переведено 49 новонароджених (27,68 %): з атрезією стравоходу — 20 (11,30 %), ви-

сокою кишковою непрохідністю — 11 (6,21 %), низькою — 6 (3,39 %), вадами розвитку ануса і прямої кишки — 12 (6,78 %).

Результати проведеного лікування оцінювали на основі післяопераційної летальності, яка склала 60,45 % у всій підгрупі з ШКТ і 57,36 % — без урахування ВВР передньої черевної стінки, при яких, як відомо, рівень смертності залишається найвищим. Цінність програми пренатальної діагностики ВВР ШКТ визначалася за термінами госпіталізації та летальності у порівнянні з контрольною групою.

Більшість дітей основної групи [(43±10) %] прийняті на лікування у віці до 6 годин життя, тоді як у контрольній цей показник склав 18,64 %; до 12 год — (29±8) % дітей з раніше проведеної пренатальною діагностикою та 8,48 % — без неї. Таким чином, до 12 годин життя переведено (72±9) % новонароджених основної групи і 27,12 % — контрольної. У віці 12-24 годин життя розпочато лікування у (18±7) % хворих групи з пренатальною діагностикою і у 37,29 % пацієнтів без неї.

Отже, в 1-у добу життя госпіталізовано (89±6) % дітей основної групи і 64,41 % — контрольної. У подібних групах пізніше першої доби надійшло (11±6) і 35,59 % новонароджених відповідно, що негативно вплинуло на результати лікування, особливо у дітей без допологової діагностики. Середній вік життя з моменту народження до госпіталізації в подібних групах склав 9,64 годин в основній і 29,69 годин у контрольній.

Післяопераційна летальність в основній групі склала (29±11) %, у контрольній — (60,45) %.

Урологічна патологія маніфестувала у контрольній групі дітей з ВВР СВС у періоді новонародженості і грудному віці у 12 хворих (10,53 %). В 1-3 роки вади розвитку були діагностовані у 16 дітей (14,03 %), причому у 12 (10,53 %) виявлено міхурово-сечовідний рефлюкс (ПМР), який проявився пієлонефритом. В віці 3-7 років вади розвитку СВС встановлено у 26 дітей (22,81 %). Найбільша кількість ВВР нирок і сечоводів виявлено у пацієнтів шкільного віку — 60 хворих (52,63 %) оперовані в цей віковий період, причому у 12 дітей виконані нефректомії з приводу термінальних стадій ретенційної патології.

У 102 дітей (89,47 %) діагностовано хронічний пієлонефрит, прояв характерних симптомів якого змусив батьків звернутися до дитячого нефрологічне відділення. Зміни в нирках, характерні для хронічного пієлонефриту, виявлені у 70 % хворих з гідронефрозом, а з ПМР, уретеро — гідронефрозом і патологічною дупликацією нирок — у 100 % дітей, що говорить про високий ступінь інфікування сечових шляхів.

Хронічна ниркова недостатність (ХНН) відзначена у восьми хворих (7,02 %) з двостороннім уретерогідронефрозом, причому у двох причиною даного стану був ММР IV-V ступеня. Лікування в контрольній групі у 10 пацієнтів (8,77 %) розпочато з розван-

таження сечових шляхів за допомогою накладення уретеро — кутанеостоми як найменш травматичної операції на тілі ХНН і уросепсису.

Нефректомія при термінальних стадіях ретенційної патології нирок виконана у 14 дітей (12,28 %). А також у шести хворих з гідронефрозом і чотирьох — з уретерогідронефрозом. У чотирьох спостереженнях ММР видалення нирки зроблено внаслідок розвитку в ній вторинного зморщування.

Таким чином, порівняльний аналіз результатів лікування дітей з ВВР СВС основної та контрольної груп показав наступне: (43±7) % пацієнтів з пренатальним діагнозом госпіталізовано в клініку в періоді новонародженості і (22±6) % — у віці до 3 міс. До 3-місячного віку лікування розпочато у (65±7) % хворих, тоді як в контрольній групі тільки у 3,51 % дітей; від 6 місяців до одного року — у (24±6) % пацієнтів основної групи і 7,02 % — контрольної. Всього в грудному віці обстежувалось і лікувалось (87±5) % дітей основної групи та 10,53 % — контрольної.

Обструктивний пієлонефрит діагностовано у (16±6) % пацієнтів основної та 89,47 % контрольної групи; ХНН — у (3±3) і 7,02 % відповідно. Як зазначалося раніше, у 12,28 % дітей контрольної групи лікування з приводу ретенційної патології нирок закінчувалося нефректомією, а у дітей основної групи нефректомії не виконували. Паліативні хірургічні втручання з метою розвантаження сечових шляхів зроблені у (6±4) % пацієнтів основної та 8,77 % контрольної групи. Отже, застосування пренатальної діагностики дозволило розпочати лікування у ранньому віці, зменшити питому вагу дітей з інфікуванням сечовивідних шляхів та ХНН і, не допустити розвиток термінальної стадії ретенційної патології нирок.

ВИСНОВКИ

Завдяки розробленій методиці пре- і постнатального спостереження новонароджених з вадами розвитку шлунково-кишкового тракту (основна група) госпіталізовано в перші 12 годин життя на 43,88 % більше, ніж у групі, де пренатальна діагностика не проводилася (контрольної), до кінця першої доби — на 24,59 %, а середній вік з моменту народження на 20,1 год менше. Летальність в основній групі з вродженими вадами розвитку шлунково-кишкового тракту зменшилася на 31,45 %.

Середній вік оперованих дітей з вродженими вадами розвитку сечовидільної системи зменшився з 5,61 років у контрольній групі до 1,5-2 міс. в основній тобто більш, ніж у 30 разів. У періоді новонародженості госпіталізовано (43±7) % пацієнтів, до 6-місячного віку в основній групі порівняно з контрольної більше на 61,49 %, а до одного року — на 76,47%.

Хронічний пієлонефрит в основній групі зустрічався на 73,47 % рідше. нефректомії з приводу термінальних стадій ретенції і вторинного зморщування нирок в основній групі не проводилися через відсутність подібних змін.

Ефективність пренатальної діагностики у досліджуваній групі склала (74±5) %, у тому числі при вадах ШКТ — (59±9) %, а при вадах СВС — (87±5) %.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Шаевский Д.В. Хирургическое лечение врожденной патологии желудочно-кишечного тракта у детей / Д. В. Шаевский, Н. И. Родионова, С. В. Гонцов // Труды Крымского медицинского института «Актуальные вопросы детской хирургии». — 1989. — Т. 122. — С. 35-37.
2. Gastrointestinal tract obstruction in the fetus / Langer J.C., Adzick N.S., Filly R.A. [et al.] // Arch. Surg. — 1989. — Vol. 127, № 10. — P. 1183-1187.

таження сечових шляхів за допомогою накладення уретеро — кутанеостоми як найменш травматичної операції на тілі ХНН і уросепсису.

Нефректомія при термінальних стадіях ретенційної патології нирок виконана у 14 дітей (12,28 %). А також у шести хворих з гідронефрозом і чотирьох — з уретерогідронефрозом. У чотирьох спостереженнях ММР видалення нирки зроблено внаслідок розвитку в ній вторинного зморщування.

Таким чином, порівняльний аналіз результатів лікування дітей з ВВР СВС основної та контрольної груп показав наступне: (43±7) % пацієнтів з пренатальним діагнозом госпіталізовано в клініку в період новонародженості і (22±6) % — у віці до 3 міс. До 3-місячного віку лікування розпочато у (65±7) % хворих, тоді як в контрольній групі тільки у 3,51 % дітей; від 6 місяців до одного року — у (24±6) % пацієнтів основної групи і 7,02 % — контрольної. Всього в грудному віці обстежувалось і лікувалось (87±5) % дітей основної групи та 10,53 % — контрольної.

Обструктивний пієлонефрит діагностовано у (16±6) % пацієнтів основної та 89,47 % контрольної групи; ХНН — у (3±3) і 7,02 % відповідно. Як зазначалося раніше, у 12,28 % дітей контрольної групи лікування з приводу ретенційної патології нирок закінчувалося нефректомією, а у дітей основної групи нефректомії не виконували. Паліативні хірургічні втручання з метою розвантаження сечових шляхів зроблені у (6±4) % пацієнтів основної та 8,77 % контрольної групи. Отже, застосування пренатальної діагностики дозволило розпочати лікування у ранньому віці, зменшити питому вагу дітей з інфікуванням сечовивідних шляхів та ХНН і, не допустити розвиток термінальної стадії ретенційної патології нирок.

ВИСНОВКИ

Завдяки розробленій методиці пре- і постнатального спостереження новонароджених з вадами розвитку шлунково-кишкового тракту (основна група) госпіталізовано в перші 12 годин життя на 43,88 % більше, ніж у групі, де пренатальна діагностика не проводилася (контрольної), до кінця першої доби — на 24,59 %, а середній вік з моменту народження на 20,1 год менше. Летальність в основній групі з вродженими вадами розвитку шлунково-кишкового тракту зменшилася на 31,45 %.

Середній вік оперованих дітей з вродженими вадами розвитку сечовидільної системи зменшився з 5,61 років у контрольній групі до 1,5-2 міс. в основній тобто більш, ніж у 30 разів. У період новонародженості госпіталізовано (43±7) % пацієнтів, до 6-місячного віку в основній групі порівняно з контрольної більше на 61,49 %, а до одного року — на 76,47%.

Хронічний пієлонефрит в основній групі зустрічався на 73,47 % рідше. нефректомії з приводу термінальних стадій ретенції і вторинного зморщування нирок в основній групі не проводилися через відсутність подібних змін.

Ефективність пренатальної діагностики у досліджуваній групі склала (74±5) %, у тому числі при вадах ШКТ — (59±9) %, а при вадах СВС — (87±5) %.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Шаевский Д.В. Хирургическое лечение врожденной патологии желудочно-кишечного тракта у детей / Д. В. Шаевский, Н. И. Родионова, С. В. Гонцов // Труды Крымского медицинского института «Актуальные вопросы детской хирургии». — 1989. — Т. 122. — С. 35-37.
2. Gastrointestinal tract obstruction in the fetus / Langer J.C., Adzick N.S., Filly R.A. [et al.] // Arch. Surg. — 1989. — Vol. 127, № 10. — P. 1183-1187.

Давиденко В. Б., Гречанина Е. Я., Пашенко Ю. В., Вьун В. В., Лапшин В. В., Басилайшвили Ю. В.

РАННЯ ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ У ДЕТЕЙ

Резюме. Разработанные лечебно-диагностические критерии врожденных пороков развития повысили эффективность лечения детей этой категории. При этом сокращены сроки поступления новорожденных с врожденными пороками развития желудочно-кишечного тракта на 20,05 часа и снижена послеоперационная летальность на 31%. У детей с пороками развития мочевыделительной системы уменьшены сроки начала лечения с 5,6 лет до 5,8 месяцев, проявления пиелонефрита снижены на 73%.

Ключевые слова: дети, врожденные пороки развития, желудочно-кишечный тракт, мочевыделительная система, пренатальная диагностика, хирургическое лечение.

DAVIDENKO V. B., GRECHANINA O. YA., PASCHENKO YU. V., VYUN V. V., LAPSHIN V. V., BASILAISHVILI YU. V.

EARLY DIAQNOSTICS AND TREATMENT OF CONQENITAL MALFORMATIONS

Summary. Elaborated treatment-and-diagnostic criterions of congenital malformations have increased the efficiency of medical treatment for the patients of this category. Besides terms of admitting to a hospital for the patients with congenital malformations of gastrointestinal tract are reduced by 20.05 hours, postoperative lethality is also reduced by 31%.

Therms of beginning of the treatment for the children with congenital malformations of urinary system are reduced from 5,6 years to 5,8 month, manifestations of pyelonephritis are reduced by 73%.

Key words: children, congenital malformations, gastro-intestinal tract, urinary system, prenatal diagnostics, surgical treatment.