



## ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ПИЩЕВАРИТЕЛЬНОГО ТРАКТА У ДЕТЕЙ И ВОПРОСЫ ИХ ПРОФИЛАКТИКИ

**М.И. Аппасова, Е.Т. Кошербеков Р.И., Исабекова**

Казахский национальный медицинский университет им. С.Д. Асфендиярова, г. Алматы

*Проведено обследование 380 детей с врожденной патологией пищеварительного тракта. Установлена частота и структура ВПР пищеварительной системы у детей. Установлена летальность (27,9%) от данных пороков развития. Определены факторы риска развития данной патологии. Рассмотрены вопросы их профилактики.*

*Ключевые слова:* врожденные пороки развития, пищеварительная система, дети.

### БАЛАЛАР АСҚОРЫТУ АҒЗАЛАРЫНЫҢ ТУА БІТКЕН АҚАУЛАР ДАМУЫ ЖӘНЕ ОЛАРДЫҢ АЛДЫН АЛУ МӘСЕЛЕЛЕРІ

**М.И. Аппасова, Е.Т. Кошербеков, Р.И.Исабекова**

*Ас қорыту жүйесінің туа біткен патологиясы бар 380 бала тексеруден өткізілген. Балалар асқорыту ағзаларының туа біткен ақаулар дамуының жиілігі мен құрылымы анықталған. Балалар шетінеу құрылымындағы асқорыту ағзаларындағы ақаулар дамуының орта есебі анықталған. Аталмыш ақаулар дамуынан өлім 27,9 пайызды құраған. Балаларда асқорыту ағзаларының туа біткен ақаулар дамуының қаупты факторлары анықталған және олардың алдын алу жолдары қарастырылған.*

*Түінді сөздер:* туа біткен ақаулар, асқорыту ағзалар, балалар.

### CONGENITAL MALFORMATION OF CHILDREN'S DIGESTIVE SYSTEM AND ISSUES OF PROPHYLAXIS

**M.I.Appasova, E.T.Kosherbekov, R.I.Isabekova**

*380 children with congenital malformation of the digestive system were examined. The frequency and structure of congenital malformation of the digestive system is defined.*

*The lethality (27,9 %) is determined based on data of malformation. The risk factors of development of the given pathology are defined. The issues of prophylaxis are considered.*

*Key words:* congenital malformation, digestive system, children.

Врожденные пороки развития (ВПР) пищеварительного тракта у детей являются одной из сложных проблем педиатрии, неонатологии, детской хирургии, реаниматологии. Распространенность, тенденция к росту, структура младенческой смертности остается актуальной и сложной медицинской проблемой для общества. По данным ВОЗ и различных исследований [1] частота врожденной и наследственной патологии не изменяется и составляет 4-6% от числа новорожденных детей, а их удельный вес в структуре причин младенческой смертности достигает 20% [2]. По данным Российской Федерации количество детей с хирургической патологией периода новорожденности за последние 5 лет имеет явную тенденцию к увеличению, и главным образом, за счет детей старше 7 дней жизни. В структуре хирургической заболеваемости детей большую часть занимают дети с врожденными пороками развития желудочно-кишечного тракта, сердца, диафрагмы, почек. При этих пороках всегда требуется экстренная хирургическая помощь, особенно при ВПР пищеварительного тракта. Это объясняется тем, что они встречаются часто и при поздней диагностике и хирургической помощи летальность колеблется в 55-100% случаев. Ежегодно умирает не менее 2-4 тысяч новорожденных с ВПР пищеварительного тракта [2]. В Республике Казахстан в структуре младенческой смертности ВПР занимают второе место и составляют более 20%, а в ряде регионов Казахстане они вышли на первое место [3].

На сегодняшний день согласно Международной статистической классификации болезней 10

пересмотра врожденные пороки развития органов пищеварения представлены в рубрике Q 38 – Q 45, в которой подразделены ВПР языка, рта и глотки - Q 38, ВПР пищевода - Q 39, ВПР верхней части пищеварительного тракта - Q 40, Врожденная атрезия и стеноз тонкого кишечника - Q 41, Врожденная атрезия и стеноз толстого кишечника - Q 42, Другие ВПР кишечника - Q 43, ВПР желчного пузыря, желчных протоков и печени - Q 44, Другие ВПР органов пищеварения - Q 45.

В настоящее время официальная статистика в Республике Казахстан учитывает ВПР в общей группе, не выделяя пороки органов пищеварения, в связи с этим **целью настоящего исследования** явилось изучение частоты и структуры ВПР пищеварительного тракта, факторов риска развития данной патологии, а также изучение вопросов их профилактики.

В основу работы положены результаты комплексного клинико-инструментального обследования детей, пролечившихся в ДГКБ N 1 г. Алматы в возрасте от 0 до 14 лет с врожденной патологией пищеварительного тракта за 2002-2008 годы. Проведенный анализ частоты и структуры ВПР различных органов и систем у детей находившихся на стационарном лечении в вышеуказанной клинике показал, что ВПР пищеварительного тракта занимают третье место, уступая лишь ВПР нервной системы и врожденным порокам сердца. Удельный вес ВПР пищеварительного тракта составил 11,2%.

Общая структура врожденных пороков развития пищеварительной системы представлена в таблице.



Таблица. Общая структура ВПР органов пищеварения у детей (n = 380)

N	Код по МКБ 10	Название патологии	абс	M±m, %
1	Q 38	Другие врожденные аномалии языка, рта, глотки	-	-
2	Q 39	Врожденные аномалии пищевода	24	6,3±1,2
3	Q 40	Врожденные аномалии верхней части пищеварительного тракта	42	11±1,6
		ВПР кишечника (Q 41+Q 42+Q 43):	244	64±1,7
4	Q 41	Врожденные отсутствие, атрезия и стеноз тонкого кишечника	33	8,7±1,4
5	Q 42	Врожденные отсутствие, атрезия и стеноз толстого кишечника	26	6,8±1,3
6	Q 43	Другие врожденные аномалии кишечника	185	48,5±2,6
7	Q 44	Врожденные аномалии желчного пузыря, желчных протоков, печени	23	6,1±1,2
8	Q 45	Другие врожденные аномалии ОП	-	-
9		Системные пороки ОП	24	6,3±1,2
10	Q 87	МВПР	23	6±1,2
		<b>Всего</b>	<b>380</b>	<b>100</b>

В возрастном аспекте ВПР пищеварительного тракта преобладали у новорожденных в 33,8% случаях, а в половом аспекте у мальчиков в 59,2%, чем у девочек – в 40,8% случаях.

У 333 (87,6%) детей ВПР пищеварительного тракта были изолированными, у 24 (6,3%) сочетанными, а у 23 (6%) детей – в сочетании с пороками других систем, тем самым, образуя множественные врожденные пороки развития (МВПР). Изолированно пороки из группы – «ВПР языка, рта и глотки» - Q 38 и из группы – «Другие ВПР органов пищеварения - Q 45» не встречались. Наибольшее число изолированных пороков приходится на группу – «Другие ВПР кишечника Q 43» - у 48,5% детей, в структуре которых наиболее часто регистрировались: долихоколон (52,7%), дивертикул Меккеля (15,7%) и врожденные пороки нарушения фиксации кишечника (13%).

В структуре ВПР пищевода значительное место занимали атрезии пищевода с трахеально-пищеводным свищом, составившие 79,2%.

Среди установленных ВПР верхней части пищеварительного тракта наиболее частым был гипертрофический пилоростеноз - 85,7%, который преобладал у мальчиков, в соотношении с девочками 4:1.

В структуре врожденных стенозов и атрезий тонкого кишечника врожденная недостаточность илеоцекального аппарата составила 15,2%.

В спектре врожденных стенозов и атрезий толстого кишечника наиболее частыми были атрезии ануса и прямой кишки без свища - 50% и встречались в 2 раза чаще у мальчиков, чем у девочек.

В структуре ВПР желчного пузыря, желчных протоков и печени ведущее место занимали атрезии желчных протоков – 87% случаев.

Сочетанные ВПР пищеварительного тракта у 6,3 детей встречались в различных комбинациях и чаще всего отмечалось сочетание пороков различных отделов тонкого и толстого кишечника в 79,2% случаях. У 6% детей ВПР пищеварительного тракта диагностированы в сочетании с пороками других органов и систем, наиболее часто ВПР пищеварительного тракта сочетались с врожденными пороками сердца ( 56,5% ).

Сопутствующие заболевания у детей с ВПР пищеварительного тракта диагностированы у 53,7%

детей и преобладали у новорожденных (28,7%). В группе детей раннего возраста (от 29 дней до 3-х лет) сопутствующие заболевания выявлены у 13,2% детей, а в группе детей старшего возраста (4 - 14 лет) у 11,8% детей.

Наиболее частыми сопутствующими заболеваниями и состояниями у новорожденных с ВПР пищеварительного тракта была недоношенность различной степени (44,5%), перинатальное поражение центральной нервной системы (12,5%), внутриутробные пневмонии (10,8%), которые усугубили течение врожденной патологии и в большинстве случаев привели к летальному исходу.

В группе детей раннего возраста часто диагностируемой сопутствующей патологией было перинатальное поражение центральной нервной системы (21,2%), гипотрофии и анемии различной степени тяжести (по 8,7%).

У детей старшего возраста из сопутствующих заболеваний чаще диагностировались острый аппендицит 9,5%, хронический колит (7,4%) и хронический гастродуоденит (4,4%).

Основными причинами летальных исходов у детей, главным образом новорожденных, являются врожденные пороки развития пищеварительного тракта, что подтверждается повседневной клинической практикой и литературными данными [4,5]. Наши исследования также свидетельствуют о значительном удельном весе ВПР пищеварительного тракта в структуре смертности в неонатальном и постнатальном периодах. Летальность при ВПР пищеварительного тракта составила 27,9%. В структуре ВПР данной системы, приведшей к летальному исходу, преобладали ВПР пищевода, составляя 91,6%, а также множественные ВПР (78,2%), ВПР желчных протоков (65,2%), сочетанные пороки (50%), врожденные атрезии и стенозы тонкого кишечника (48,5%).

По данным А. Цейзеля и соавторов [6,7,8], основанным на многолетних наблюдениях за случаями ВПР в Венгрии и других европейских странах, внедрение профилактических программ позволяет предотвратить до 50% пороков развития. Одним из основных и важных условий профилактики врожденных пороков развития пищеварительного тракта у детей является выделение



факторов и групп риска развития врожденной патологии.

При анализе акушерско-гинекологического анамнеза матерей детей с ВПР, выявлено, что беременность чаще осложнялась развитием ранних гестозов (30,5%), угрозой прерывания беременности (21,8%) на различных сроках. Следует отметить, что у 6 (3%) женщин в анамнезе были случаи повторного рождения детей с врожденными пороками развития – такими как аплазия легкого, ВПС, МВПР, атрезия пищевода, атрезия желчевыводящих путей, а в одной семье четырехкратно рождались дети с атрезией желчевыводящих путей. Все вышеописанные случаи рождения детей с врожденными пороками развития закончились летальным исходом. Эти женщины не были на приеме у генетика и не состояли на учете в женской консультации.

Таким образом, анализ акушерско-гинекологического, соматического анамнеза матерей показал, что к группе абсолютного риска в отношении рождения детей с ВПР пищеварительного тракта могут быть отнесены: семьи, с повторными рождениями детей с врожденными пороками развития, а к группе относительного риска - сочетание ведущих факторов: гинекологическая патология, ранние гестозы первой половины данной беременности, анемии, инфекционные заболевания во время данной беременности.

Современная программа профилактики врожденных пороков развития начинается с назначения периконцепционной терапии всем женщинам репродуктивного возраста, планирующим беременность, которая заключается в создании оптимальных условий для созревания яйцеклетки, ее имплантации и развития плода [9,10,11]. Данная терапия назначается обоим супругам не менее чем за 2-3 месяца до предполагаемого зачатия, продолжается первые 7-8 недель беременности и состоит из комплекса витаминных

препаратов и микроэлементов, важнейшей составной частью которых является фолиевая кислота.

Дальнейшая тактика антенатальной профилактики предусматривает то, что:

- все беременные при наличии отягощающих факторов по рождению ребенка с ВПР пищеварительного тракта должны быть направлены на медико-генетическое консультирование;
- после заключения медицинского генетика в специализированных клиниках проводится подбор беременных на биопсию хориона (7-12 недель беременности), забор крови на альфа-фетопроtein, хорионический гонадотропин и эстриол;
- обязательно проводится обследование на ряд внутриутробных инфекций, обладающих тератогенным эффектом (токсоплазмоз, цитомегалия, краснуха, хламидиоз);
- по показаниям используются инвазивные методы пренатальной диагностики (биопсия хориона в 7-12 недель беременности, амниоцентез с определением уровня альфафетопроteина в околоплодной жидкости и культивированием амниотических клеток в 16-24 недель беременности, кордоцентез);
- должен проводиться обязательный ультразвуковой скрининг беременных. При выявлении ВПР пищеварительного тракта у плода решается вопрос о прерывании беременности;

Таким образом, проблема профилактики врожденных пороков развития пищеварительного тракта – это в первую очередь организационная проблема – только тесное сотрудничество врачей-педиатров, неонатологов, детских хирургов, врачей женской консультации, медико-генетических центров, родильных домов позволит продвигаться вперед в решении данных вопросов.

#### **Литература:**

1. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (Путеводитель по клинической генетике). Медицина. Триада-Х. 2004. 560 с.
2. Б.А. Кобринский, Н.С. Демикова. Принципы организации мониторинга врожденных пороков развития и его реализация в Российской Федерации. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2001; 4. 56-60.
3. Саулебекова Л.О., Качурина Д.Р., Тортаева Г.С. Частота ВПР у новорожденных в Республике Казахстан. Экология и здоровье детей. Усть-Каменогорск. 2003. 99 -100 с.
4. Н.А. Каюпова, Г.С.Святова, Г.Н. Алимбаева. Анализ перинатальной заболеваемости и смертности от врожденных пороков развития в Республике Казахстан. Здравоохранение Казахстана.1997.№2. 4-7 с.
5. В.Ф. Шин. Врожденная дуоденальная непроходимость у новорожденных детей. Детская хирургия.2005. №2. 41-45 с.
6. Czeizel A.E., Intodi L., Modell B. What proportion of congenital abnormalities can be prevented. BMJ 1993, 499-503 p.
7. Guidelines for the development of national programs for monitoring birth 6 defects, NHO. 1993.
8. Никитин А.И. Проблемы периконцептологии и репродуктивная функция человека (роль нарушений ранних этапов репродуктивного процесса в патологии эмбриона и плода). Проблемы репродукции. 1995. N 1. 14-19 с.
9. Неонатология под ред. Н.Н. Володина, В.Н. Чернышова, Д.Н. Дегтярева. Москва, 2005, 264-280 с.
10. Робертон. Практическое руководство по неонатологии. Москва. 1998.478-507 с.
11. Н.П.Шабалов, Неонатология, Москва, 2006, 1 том. 38-88 с.