

Рождение ребенка с множественными аномалиями развития: сложный выбор родителей

А.С. Афлатонова, И.Ф. Короткова

Городская детская клиническая больница № 17, Уфа, Российская Федерация

Актуальность. Проблемы пренатальной диагностики хромосомных заболеваний в педиатрии требуют знаний, методик и тесного контакта родителей с врачами. Своевременная диагностика предотвращает рождение детей с множественными аномалиями, улучшает качество жизни семьи.

Цель исследования. Провести анализ клинического случая ребенка, рожденного с множественными аномалиями развития.

Пациенты и методы. В данном исследовании обобщены и проанализированы результаты комплексного обследования пациента с генетической аномалией — синдромом Дауна в различных медицинских организациях на антенатальном и постнатальном этапах. Представлен клинический случай, где заболевание было диагностировано на ранних сроках беременности. Родители приняли решение сохранить беременность, несмотря на медицинские рекомендации. Подробно описано дальнейшее ведение беременности, обследование и лечение новорожденного.

Результаты. Ребенок был рожден на сроке 38 нед четвертым в семье от родителей (42 года отцу, 41 год матери) без наследственной отягощенности. Предыдущие дети все рождены в срок и без патологии. УЗИ на 12-й нед выявило расширение толщины воротникового пространства, гипоплазию костей носа. Учитывая данные скрининга, на сроке 15 нед врач-генетик выставляет высокий риск врожденных пороков развития (ВПР) у внутриутроб-

ного ребенка. Проведена беседа о возможных рисках хромосомной патологии и ВПР. На пренатальном этапе на 21-й нед при УЗИ был диагностирован врожденный порок сердца (ВПС): дефект межжелудочковой перегородки с расщеплением клапанов и образованием единого AV-канала. По решению перинатального консилиума было показано прерывание беременности. Пациентка отказалась. Дальнейшее ведение беременности проводилось в соответствии с Приказом Минздрава России № 1130. В Республиканском клиническом перинатальном центре были проведены срочные роды. По результатам обследования ребенку был выставлен диагноз: «1. Врожденная пневмония, средней тяжести, острое течение, дыхательная недостаточность II степени. 2. ВПС — общий открытый атриовентрикулярный канал. Гипоплазия дуги арты. Открытый артериальный проток. Сопутствующие: синдром Дауна, простая форма. Гипоксически-ишемическое поражение ЦНС».

Заключение. Своевременная пренатальная диагностика позволяет избежать рождения детей с множественными аномалиями развития, что значительно снижает риск осложнений и улучшает прогноз для здоровья и благополучия семьи. Решение родителей сохранить беременность, несмотря на высокие риски, требует уважения и понимания. Однако в таких случаях важно предоставить семье всю информацию о возможных исходах, осложнениях и методах их предотвращения.