

# ТЕЧЕНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ И РОДОВ У ЖЕНЩИНЫ С АХОНДРОПАЗИЕЙ

<sup>1</sup>Кафедра акушерства и гинекологии № 1 ФГБОУ ВО Рост ГМУ МЗ России, Россия, 344022, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 29;

<sup>2</sup>ГБУ РО «Станция переливания крови». Россия, 344037, г. Ростов-на-Дону, ул. Ченцова, д. 71/63Б; тел. +7 (918) 554-01-83. E-mail: Aborsheva@ctsnet.ru

Проведен ретроспективный анализ благоприятного течения беременности и родов у женщины с врожденной патологией – ахондроплазией. Во время беременности были проведены клинические и иммунологические исследования, УЗИ, КТГ плода. Беременность закончилась рождением здорового новорожденного путем кесарева сечения.

**Ключевые слова:** беременность, роды, новорожденный, ахондроплазия.

**G. M. PERTCEVA<sup>1</sup>, A. A. BORSHEVA<sup>1</sup>, E. E. KUDINOVA<sup>2</sup>**

COURSE OF PREGNANCY AND CHILDBIRTH OF A WOMAN WITH ACHONDROPLASIA

<sup>1</sup>Department of Obstetrics and Gynecology № 1, State Educational Establishment of Higher Professional Training of Rost GMU of Health Service Ministry, Rostov-on-Don, Russia, 29 Nakhichevanskiy lane, Rostov-on-Don, 344022, Russia,

<sup>2</sup>Blood transfusion Station. Russia, 344037, Rostov-on-don, street Chentsova, 71/63B; tel. +7 (918) 554-01-83. E-mail: Aborsheva@ctsnet.ru

Retrospective analysis of the favorable course of pregnancy and childbirth of a woman with congenital pathology – achondroplasia. During pregnancy clinical and immunological studies, ultrasound scans, cardiotocography were held. Pregnancy ended by giving birth to a healthy newborn by caesarean section.

**Keywords:** pregnancy, childbirth, newborn, achondroplasia.

Ахондроплазия – системное заболевание, которое имеет врожденный характер и встречается в 10,3 % случаев [1, 2, 3]. Данное заболевание еще называют болезнью Парро–Мора или диафизарной дисплазией, которое обусловлено генетически. В основе этой патологии лежат нарушения развития костей, а именно дистрофия эпифизарной хрящевой ткани. При ахондроплазии наблюдается укорочение конечностей в сочетании с нормальной длиной туловища. Причины возникновения данной патологии досконально неизвестны, но тем не менее, считают, что только в 20 % случаев ахондроплазия передается по наследству вследствие мутации гена FGFR [3, 4, 5]. Но имеется и другая точка зрения, [5, 6] а именно, что в 80 % случаев данная болезнь развивается впервые возникшей новой мутацией. Факторы, которые могут вызвать мутацию генов, многочисленны: алкоголь, никотин, инфекционные, эндокринные заболевания и другие. В литературе имеется достаточно сообщений о рождении детей с ахондроплазией у здоровых родителей с нормальным ростом. Однако мы не встретили описания случая, когда женщина с ахондроплазией родила ребенка без проявления данной патологии. Мы нашли только одно сообщение о рождении нор-

мального ребенка у карлицы. Данный случай произошел в Львовской области. Женщина с ростом 99 см родилась от родителей с нормальным ростом (отец 189 см, мать 187 см). В 26 лет эта женщина вышла замуж, у мужа рост 191 см. На первом году замужества наступила беременность, которая протекала без осложнений. На роды была направлена в городской родильный дом, где в сроке 40 недель женщина была родоразрешена путем операции кесарева сечения. Родился мальчик весом 2700 без проявления врожденной патологии. Послеоперационный период протекал благоприятно. Женщина с ребенком была выписана домой.

Поскольку роды у женщин с ахондроплазией являются редкостью, нам показалось интересным описать клинический случай таких родов.

Цель работы: представить исход беременности и родов у женщины с врожденной патологией – ахондроплазией.

## Материалы и методы

Проведен ретроспективный анализ анамнестических данных, течения беременности, родов и состояния плода у пациентки с ахондроплазией.

## Результаты исследования и обсуждение

Данный клинический случай произошел в родильном отделении городской больницы № 1 в 2015 году. Пациентка К., 24 лет, родилась от родителей с нормальным ростом (отец – 192 см, мать – 175 см) с признаками ахондроплазии, которая была диагностирована в периоде новорожденности (мезомелия, брахидактилия, вдавленное надпереносье, усилен поясничный лордоз, варус нижних конечностей). В анамнезе у женщины хронический аднексит, менструальная функция не нарушена – с 14 лет, по 3-4 дня, через 28-30 дней. Начало половой жизни с 20 лет, беременность наступила спонтанно в 25 лет. У мужа рост 187 см, вторая группа крови, резус-положительный. Последняя менструация у нашей пациентки была 1 июня 2014 года. С 12 недель состояла на учете в женской консультации. Учитывая наличие ахондроплазии, в 18 недель пациентка консультирована генетиком. Было выявлено: у мужа – плоскостопие, у отца – легкое укорочение конечностей. Проведенное исследование: ХГЧ – 43705,06 (1,69 MOM), АФП – 49,21(1,2 MOM), СЭ – 12,93(1,04 MOM) – было вариантом нормы. Риск для плода ахондроплазии составлял 50 %, общепопуляционный риск – 5 %. В первой половине беременности были выявлены серопозитивы по ВПГ, ЦМВ. Во второй половине беременности выявлен иммунологический конфликт по системе АВО. Титр групповых антител -1:4. На протяжении всей беременности состояние оставалось удовлетворительным, жалоб не предъявляла, клинические и биохимические анализы были в пределах нормы. УЗИ плода проводилось регулярно. В 10 недель: копчико-теменной размер – 32 мм, позвоночник, конечности без особенностей. Структура хориона не изменена. В 21–22 недели: бипариетальный размер головки – 46,4 мм, окружность головки плода – 175,9 мм, длина бедренной кости плода (правой и левой) – 35,6 мм. В 30 недель: бипариетальный размер головки – 88 мм, окружность живота – 314 мм, длина бедренной кости (правый и левый) – 65 мм, длина плечевой кости – 60 мм. Показатели УЗИ, доплерометрии, КТГ были в пределах нормы. Беременная К. 9.02.2015 поступила в родильный дом по направлению женской консультации с диагнозом: беременность 39–40 недель, ОРСТ III степени, изосенсибилизация по системе АВО (титр антител 1:4), ахондроплазия. При поступлении общее состояние удовлетворительное, жалоб нет, кожные покровы обычной окраски. АД – 110/70, 115/70, пульс – 78 уд. в минуту. Размеры таза – D Sp – 22 см, D Cr – 25 см, D Tr. – 27 см, C ext. – 16 см. Окружность живота – 100 см, ВДМ – 39 см, матка с четкими контурами, положение плода продольное, первая позиция, передний вид, предлежащая часть головка, подвижна над входом в малый таз. Сердцебиение плода ясное, ритмичное, до 146 уд. в минуту.

Предполагаемый вес плода 3900 – 4000 г. Влагалищное исследование: шейка матки кзади, длиной 3 см, цервикальный канал пропускает кончик пальца. Предлежащая часть головка, над первой плоскостью малого таза. Шейка матки по Бишопу 1 балл, С dg – 8,5 см. На основании осмотра поставлен диагноз: беременность 39–40 недель, ОРСТ третьей степени, изосенсибилизация по системе АВО, крупный плод, ахондроплазия. Намечен план ведения родов: родоразрешение путем операции кесарева сечения. В родильном доме проведено обследование УЗИ – плод в головном предлежании, бипариетальный размер головки – 93 мм, окружность живота – 338 мм, длина бедренной кости – 75 мм. Плацента по задней стенке матки, третьей степени зрелости, толщиной – 3,9 см. В области шеи плода петля пуповины. УЗИ печени, почек беременной патологии не выявило. Анализ крови, мочи, все биохимические параметры были в пределах нормы. У беременной первая группа крови, резус-положительный, групповые антитела в разведении 1:4. Беременная с отошедшими водами, без родовой деятельности была переведена в родильный блок 13.02.2015. При осмотре состояние удовлетворительное, АД -120/70, пульс -76 уд в минуту. Положение плода продольное, предлежащая часть – головка, прижата к входу в малый таз. Сердцебиение плода ясное ритмичное, до 140 ударов в минуту. Влагалищное исследование: шейка матки кзади, длиной до 2,5 см, цервикальный канал пропускает один поперечный палец, подтекают светлые околоплодные воды, предлежащая головка, над первой плоскостью малого таза. Диагноз: беременность 39–40 недель, родовое отхождение вод, ОРСТ третьей степени, крупный плод, иммунологический конфликт по системе АВО, ахондроплазия. Согласно плану ведения родов произведена операция кесарева сечения. Под СМА, разрезом по Пфанненштилю вскрыта брюшная полость. В нижнем сегменте поперечным разрезом вскрыта полость матки, за головку извлечен живой доношенный новорожденный мужского пола, весом 4100 г, с оценкой по шкале Апгар 8–8 баллов. Послед из матки удален рукой, выполнен кюретаж полости матки. Брюшная стенка ушита послойно наглухо, на кожу наложен косметический шов. Новорожденный осмотрен неонатологом. Вес – 4100 г, рост – 54 см, состояние удовлетворительное, кожные покровы обычной окраски. Дыхание пуэрильное, до 40 в минуту. Рефлексы живые, симметричные. Наружные половые органы развиты по мужскому типу. Отведение бедер полное. У ребенка вторая группа крови, резус – положительный. Признаков гемолитической болезни не было. У ребенка симптомы ахондроплазии отсутствовали. Послеоперационный период у женщины протекал без особенностей, швы сняты на 6 сутки, заживление раны первичным натяжением.

На 6-е сутки после родоразрешения родильница с ребенком выписаны домой под наблюдение врачей женской и детской консультаций.

Таким образом, данный клинический случай является редким явлением, поскольку в доступной литературе мы не нашли описания течения беременности и родов у женщин с наследственным заболеванием – ахондроплазией. Обращает на себя внимание тот факт, что при такой серьезной патологии беременность протекала благоприятно, женщина родила в срок живого доношенного ребенка, без проявления ахондроплазии. Возможно, это является подтверждением того, что ахондроплазия не всегда передается по наследству, а данная проблема требует дальнейшего тщательного изучения.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Баранов А. А. Состояние здоровья детей в Российской Федерации. // Педиатрия. Журнал имени Г. Н. Сперанского. – 2012. – № 3. – С. 9–14.
2. Попов А. В., Шевцов В. И. Ахондроплазия. – М., – 2011. – 344 с.
3. Whyte, Michael P. Achondroplasia, Published January. – 2016. – № 1. – P. 110–113.
4. Devereaux, Michael P Hart, David. Achondroplasia, Published January. – 2016. – P. 221–225.
5. Young, Barbara; O'Dowd, Geraldine, Woodford, Phillip. Inherited defects of bone development: Achondroplasia. Published January. – 2016. – № 2. – P. 154–158.
6. Urban, Michael K. Achondroplasia, Published January 1. – 2015. – № 1. – P. 98–102.

Поступила 16.02.2017