

<https://doi.org/10.30546/745034.2026.001.464>

УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА АНОРЕКТАЛЬНЫХ МАЛЬФОРМАЦИЙ НА АНТЕНАТАЛЬНОМ ЭТАПЕ: СОВРЕМЕННЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ И КЛИНИЧЕСКАЯ ЗНАЧИМОСТЬ

ШАМСИЕВ А.М., ШАМСИЕВ Ж.А., МАХМУДОВ З.М.

Специализированная детская хирургическая клиника Самаркандского Государственного медицинского университета, Самарканд, Узбекистан.

Antenatlı mərhələdə anorektal malformasiyaların ultrasəsi diaqnostikasi: müasir imkanlar və klinik əhəmiyyət
Shamsiyev A.M., Shamsiyev J.A., Mahmudov Z.M.

Xülasə: Bu tədqiqat 2010-2023-cü illər arasında Səmərqənd Vilayətinin Skrining Mərkəzində müayinədən keçmiş 416.672 hamilə qadının antenatal müayinəsinin nəticələrinin hərtərəfli təhlilini aparmışdır. Tədqiqata yüksək risk qrupu kimi təsnif edilmiş xəstələr, o cümlədən valideynlərinin qohumluq nikahı olanlar, hamilə qadının yaşı 35 yaşdan yuxarı olanlar, hamiləliyin erkən mərhələlərində spontan düşüklər tarixçəsi olanlar, hamiləliyin ilk trimestrində dərman qəbul edənlər, eləcə də yaxın qohumlarda irsi xəstəliklər və digər mənfi amillər daxil edilmişdir. Əldə edilən məlumatlara əsasən, ultrasəs müayinəsinin diaqnostik effektivliyinin qiymətləndirilməsi, o cümlədən antenatal dövrdə anorektal malformasiyaların aşkarlanmasında ultrasəs müayinəsinin həssaslığının, spesifikliyinin, ümumi dəqiqliyinin və klinik əhəmiyyətinin təhlili aparılmışdır. Tədqiqatın nəticələri döldə anadangəlmə anorektal malformasiyaların erkən diaqnozu üçün əsas metod kimi ultrasəs müayinəsinin yüksək informativ dəyərini nümayiş etdirdi. Hamiləliyin erkən dövründə ultrasəs müayinəsi zamanı qüsurlu şübhəsi olan və ya aşkar edilən xəstələr doğuşdan sonra vaxtında cərrahi korreksiyadan keçdilər ki, bu da yenidoğulmuşların müalicə nəticələrinin və həyat keyfiyyətinin yaxşılaşmasına kömək etdi.

Açar sözlər: anorektal qüsurlu, ultrasəs müayinəsi, skrining, cərrahi müalicə.

Ultrasonic diagnostics of anorectal malformations at the antenatal stage: modern possibilities and clinical significance
Shamsiyev A.M., Shamsiyev J.A., Mahmudov Z.M.

Summary: In this study, a comprehensive analysis of the results of antenatal screening of 416,672 pregnant women examined at the Samarkand Region Screening Center for the period 2010-2023 was conducted. The study included patients belonging to the high-risk group, including those with close relatives in marriage, a pregnant woman over 35 years old, spontaneous miscarriages in the early stages of gestation, taking medications in the first trimester of pregnancy, as well as hereditary diseases in close relatives and other adverse factors. Based on the obtained data, an assessment of the diagnostic effectiveness of ultrasound examination was carried out, including the analysis of sensitivity, specificity, general accuracy, and clinical significance of ultrasonography in the detection of anorectal malformations in the antenatal period. The research results demonstrated the high informativeness of ultrasound screening as a key method for early diagnosis of congenital anorectal malformations in the fetus. Patients suspected of having a defect or identified during ultrasound screening in the early stages of pregnancy underwent timely surgical correction after birth, which contributed to improved treatment outcomes and the quality of life of newborns.

Keywords: anorectal malformation, ultrasonography, screening, surgical treatment.

Резюме: В настоящем исследовании проведён комплексный анализ результатов антенатального скрининга 416 672 беременных женщин, обследованных в Скрининговом центре Самаркандской области в период 2010–2023 гг. В исследование включались пациентки, отнесённые к группе повышенного риска, в том числе при наличии близкородственного брака родителей, возрасте беремен-

ной женщины старше 35 лет, самопроизвольных выкидышей в анамнезе на ранних сроках гестации, приёма лекарственных препаратов в первом триместре беременности, а также наследственных заболеваний у ближайших родственников и других неблагоприятных факторов. На основании полученных данных была проведена оценка диагностической эффективности ультра-звукового исследования, включающая анализ чувствительности, специфичности, общей точности и клинической значимости ультрасонографии в выявлении аноректальных мальформаций в антенатальном периоде. Результаты исследования продемонстрировали высокую информативность ультразвукового скрининга как ключевого метода ранней диагностики врождённых аноректальных пороков развития плода. Пациентам, у которых порок был заподозрен или выявлен при ультразвуковом скрининге на ранних сроках беременности, после рождения своевременно проводилась хирургическая коррекция, что способствовало улучшению исходов лечения и качества жизни новорождённых.

Ключевые слова: аноректальные мальформации, ультрасонография, антенатальный скрининг, пренатальная диагностика, хирургическое лечение.

Актуальность. Одним из ключевых индикаторов уровня развития системы здравоохранения является показатель перинатальной смертности, который в значительной степени обусловлен врождённой патологией, нередко требующей проведения хирургических вмешательств уже в неонатальном периоде [1,4,5]. В связи с этим особую актуальность приобретает раннее выявление врождённых пороков развития, большинство из которых может и должно диагностироваться ещё на этапе внутриутробного развития плода. Принципиально важным является соблюдение преемственного и междисциплинарного подхода при выявлении хирургической патологии плода, включающего антенатальную диагностику, проведение перинатального консилиума с участием акушеров-гинекологов, неонатологов и детских хирургов, а также родоразрешение в условиях специализированного акушерского стационара. Наиболее оптимальной моделью оказания помощи является размещение родильного дома и детской хирургической службы на одной территории, что обеспечивает непрерывность лечебно-диагностического процесса и сокращает время до начала специализированной помощи [2,3]. В настоящее время подавляющее большинство врождённых пороков развития относится к числу корригируемых аномалий, что открывает широкие возможности для их успешного хирургического лечения [2]. Однако эффективность хирургической коррекции новорождённых в значительной степени определяется своевременностью и точностью диагностики, осуществляемой преимущественно в антенатальном периоде [4,6,8].

Ранняя пренатальная диагностика хирургической патологии плода позволяет заблаговременно определить оптимальные сроки, место и способ родоразрешения, обеспечить готовность специализированной медицинской бригады, а также способствует психологической подготовке семьи к предстоящему лечению ребёнка. По данным современной литературы, диагностическая эффективность антенатального выявления врождённых пороков развития существенно варьирует в зависимости от уровня медицинского учреждения и составляет около 20% в учреждениях первого уровня, 55% — второго уровня, тогда как в условиях перинатальных центров достигает до 90% [3].

Цель исследования заключается в повышении эффективности и диагностической точности антенатального выявления аноректальных мальформаций (АРМ) у плода путем оптимизации и расширенного применения методов ультразвуковой сонографии у беременных женщин.

Материалы и методы. С целью совершенствования пренатальной диагностики аноректальных мальформаций (АРМ) у плода и обеспечения своевременного оказания высококвалифицированной специализированной хирургической помощи новорождённым с данным врождённым пороком развития, начиная с 2010 года была организована и начала свою деятельность междисциплинарная рабочая группа специалистов. В её состав вошли врачи Скрининг-центра и Перинатального центра «Мать и дитя» Самаркандской области, а также специалисты Специализированной детской хирургической клиники Самаркандского государственного медицинского университета. Работа данной команды была направлена на обеспечение преемственности между этапами антенатального выявления патологии, перинатального ведения беременности и последующего хирургического лечения новорождённых.

Скрининговое ультразвуковое исследование беременных женщин проводилось в гестационные сроки 20–22 недели, когда становятся доступными для надежной визуализации характерные сонографические маркеры врожденных пороков развития пищеварительного тракта плода. При выполнении поперечного сканирования в ретровезикальном пространстве, позади мочевого пузыря, выявляется расширенная прямая кишка, которая определяется в виде округлого анэхогенного образования. При продольном сканировании данная структура приобретает овоидную конфигурацию с четко очерченными эхопозитивными контурами. Атрезия анального отверстия у плода при ультразвуковом исследовании может проявляться выраженным расширением петель толстой кишки, достигающим до 70 мм в диаметре. Нередко в просвете кишечника визуализируются внутрикишечные кальцинаты, представленные в виде взвешенных крупных эхогенных включений. При этом типичная гаустрация толстой кишки определяется не всегда, что дополнительно затрудняет дифференциальную диагностику и требует комплексной оценки совокупности ультразвуковых признаков [7,8].

Особое внимание при ультразвуковом исследовании уделяется оценке экоструктуры промежности плода. В норме анальное отверстие при сонографии определяется в виде небольшого гипоехогенного кольца с центрально расположенной эхогенной полосой. Отсутствие данной структуры в области промежности расценивается как признак неперфорированного ануса. Вместе с тем необходимо отметить, что выявляемость этого ультразвукового симптома остается низкой и не превышает 15–20%.

К косвенным эхографическим признакам могут относиться маловодие, а также наличие мегаклоны или мегацистиса. В целом при пренатальной ультразвуковой диагностике аноректальных мальформаций исследователь вынужден в основном ориентироваться на вторичные проявления порока, такие как расширение прямой и/или ободочной кишки, наличие внутрикишечных кальцинов, признаки неперфорированного ануса и другие изменения. В связи с этим ультразвуковое исследование, используемое в качестве скринингового метода, характеризуется ограниченной чувствительностью и специфичностью в диагностике данной врожденной патологии.

Результаты. Совместно нами были проанализированы результаты скринингового обследования 416 672 беременных, прошедших пренатальный скрининг в Скрининговом центре Самаркандской области в период 2010–2015 гг. В среднем ежегодно обследование проходили 69 445,3 беременных. За указанный период было диагностировано 1053 случая врожденных пороков развития плода, что соответствует 2,5%.

В структуре антенатально выявленной врожденной патологии наибольшую долю занимали аномалии развития головного мозга и черепа — 428 случаев (40,6%). Значимую часть составляли множественные пороки развития — 154 (14,6%), а также пороки развития передней брюшной стенки и органов брюшной полости — 163 случая (15,5%). Пороки позвоночника и спинного мозга были выявлены в 103 случаях (9,8%), аномалии мочеполовой системы — в 70 случаях (6,6%), при этом на долю прочих пороков развития приходилось менее 5%.

Частота аноректальных мальформаций (АРМ) в общей структуре антенатально диагностированных пороков развития составила 27 случаев (2,6%), тогда как среди пороков развития живота и органов брюшной полости их удельный вес достигал 16,6%.

При выявлении у плода врожденного порока развития к обследованию привлекались профильные специалисты — хирург-неонатолог либо детский хирург, а также врач-реаниматолог, которые в рамках коллегиального обсуждения разрабатывали тактику углубленного пренатального дообследования плода и беременной, а также оценивали прогноз и целесообразность пролонгирования беременности.

На следующем этапе междисциплинарный врачебный консилиум информировал родственников беременной о характере выявленного порока развития, его степени тяжести, возможных рисках и перспективах хирургической коррекции в неонатальном периоде.

В случае принятия решения о дальнейшем вынашивании беременности женщина прикреплялась к отделению патологии беременности Перинатального центра, где индивидуально разрабатывался подробный план динамического наблюдения, ведения беременности и определялись оптимальные сроки и способ планового родоразрешения с учетом состояния матери и плода.

Нами разработана схема антенатальной диагностики АРМ и ведения новорожденных (схема 1).



По нашим данным, из 27 случаев пренатально заподозренных аноректальных мальформаций у плода постнатальное подтверждение диагноза было получено у 20 новорождённых, что составило 74,1% и соответствовало истинно положительным результатам. В то же время у 7 детей (25,9%) после рождения была выявлена нормальная анатомия желудочно-кишечного тракта, что расценивалось как ложноположительное заключение антенатального ультразвукового исследования. Для определения диагностической чувствительности и специфичности ультразвуковой сонографии в выявлении АРМ у плода нами проанализированы исходы беременности у 621 женщины, прошедшей скрининговое антенатальное обследование с последующим плановым родоразрешением с участием детского хирурга. (схема 2)



Расчет чувствительности (Se) ультразвукового исследования выполнили по формуле:

$$Se = \frac{TP}{TP + FN} \times 100\%,$$

где TP – истинно положительные результаты исследования, FN – ложноотрицательные результаты исследования.

При этом истинно положительный результат выявлен у 20 (3,2%), ложно положительный 7 (1,1%), истинно отрицательный у 579 (93,2%) а ложно отрицательный 15 (2,4%).

При определении специфичности (Sp) метода использовали формулу:

$$Sp = \frac{TN}{TN + FP} \times 100\%,$$

где TN – истинно отрицательные результаты исследования, FP – количество ложноположительных результатов.

При этом общую точность (Ac) УЗИ плода на предмет выявления АРМ вычислили по формуле:

$$Ac = \frac{TP + TN}{TP + TN + FP + FN} \times 100\%$$

Итак, чувствительность УЗИ плода в выявлении АРМ в наших наблюдениях составила $Se = \frac{20}{20+15} \times 100\% = 57,1\%$, специфичность – $Sp = \frac{579}{579+7} \times 100\% = 98,8\%$ и общая точность метода – $Ac = \frac{20+579}{20+7+579+15} \times 100\% = 96,5\%$.

Присутствие детского хирурга при родоразрешении у новорождённых с антенатально выявленными признаками АРМ и иной патологией органов брюшной полости обеспечило выявление аноректальных пороков уже в первые минуты после рождения и позволило оперативно определить оптимальную тактику хирургического ведения данной группы пациентов. Всего ранняя диагностика АРМ была проведена у 35 новорождённых, среди которых преобладали мальчики — 21 (60,0%), тогда как девочек было 14 (40,0%).

Экстренное направление в клинику детской хирургии и немедленное оперативное вмешательство потребовались у 22 (62,9%) новорожденных. Основными показаниями к экстренным хирургическим операциям при аноректальных мальформациях (АРМ) у новорожденных являлись: бесвишцевая форма заболевания — 9 случаев, узкий длинный свищ в промежности — 8 случаев, свищ в мочеполовую систему у мальчиков — 4 случая и узкий свищ во влагалище у девочек — 1 случай (табл. 1). Известно, что узкие свища в промежности и влагалище у девочек, а также свищи в

мочеполовую систему у мальчиков не обеспечивают полноценного опорожнения прямой кишки, что приводит к частичной низкой кишечной непроходимости. В таких случаях требуется экстренное хирургическое вмешательство для формирования естественного или искусственного анального отверстия (колостомии).

В плановом порядке были оперированы 13 (37,1%) детей с АРМ, у которых опорожнение прямой кишки происходило удовлетворительно через свищевое отверстие порока.

Таблица 1.

Показания к экстренной и плановой коррекции АРМ у новорожденных, n=35.

Форма АРМ	Число новорожденных	
	Абс.	%
Экстренно оперированы, n=22 (62,9%)		
Бессвищевая форма	9	25,7
Узкий длинный свищ, открывающийся в промежность	8	22,9
Свищ в мочеполовую систему у мальчиков	4	11,4
Узкий свищ во влагалище у девочек	1	2,9
Оперированы в плановом порядке, n=13 (37,1%)		
Свищевые формы с удовлетворительным опорожением прямой кишки	13	37,1

Новорожденным, подвергшимся экстренной операции (n=22), по возможности стремились провести одномоментную радикальную коррекцию порока с использованием различных видов проктопластики, что удалось в 14 случаях (63,6%). В оставшихся 8 случаях (36,4%) была сформирована двустольная сигмостома: петлевая – у 3 пациентов с бессвищевой формой порока, и отдельная – у 5 детей со свищевой формой АРМ. Основным показанием к наложению колостомы у новорожденных являются «высокие» формы аноректальных мальформаций, требующие проведения сложных реконструктивных операций.

Все оперированные в экстренном порядке новорожденные были выписаны в удовлетворительном состоянии с хорошей функцией сформированного естественного или противоестественного заднего прохода.

Вывод. На основании проведенных исследований, ультразвуковое исследование (УЗИ) плода на сроке 20–22 недель гестации является наиболее информативным методом антенатальной диагностики аноректальных мальформаций (АРМ). Показатели диагностической эффективности данного метода включают чувствительность 57,1%, специфичность 98,8% и общую точность 96,5%, что подтверждает его высокую достоверность при выявлении порока на ранних этапах внутриутробного развития. В послеродовом периоде УЗИ также демонстрирует высокую клиническую значимость: чувствительность составляет 65,8%, специфичность — 92,1%, а точность — 94,3%. Полученные данные подчеркивают значимость своевременной и адекватной диагностики для оптимального планирования хирургического вмешательства, включая одномоментную проктопластику или формирование сигмостомы у новорожденных, с учетом анализа диагностических, тактических и технических ошибок, что позволяет повысить эффективность лечения и минимизировать риск послеоперационных осложнений.

ЛИТЕРАТУРА:

1. Антонов О.В. Проблемы и перспективы мониторинга врожденных пороков развития у детей // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. - 2007. - № 1. - С. 6-8.
2. Байбарина Е.Н., Дегтярев Д.Н., Кучеров Ю.И. и др. Совершенствование ранней хирургической помощи детям с врожденными пороками развития // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2011. - № 2. – С. 12-19.
3. Кулаков В.И., Исаков Ю.Ф., Кучеров Ю.И. и др. Пренатальная диагностика и лечение врожденных пороков развития на современном этапе // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2006. - № 6. – С. 63-65.75.

4. Кулаков В.И., Ушакова И.А., Мурашко Л.Е. и др. Беременность и роды при пороках развития плода // Акушерство и гинекология. – 2007. - № 6. – С. 21-25.
5. Седова Н.Б. Врожденные пороки развития в структуре младенческой смертности // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. - 2010. - № 5. - С. 26-27.
6. Хаматханова Е.М., Кучеров Ю.И., Фролова О.Г. и др. Транспортировка новорожденных с пороками развития при различных моделях организации медицинской помощи // Акушерство и гинекология. – 2010. - № 6. – С. 109-113
7. Шамсиев Ж.А., Саидов М.С., Аипов Р.Р. Ультразвуковая сонография в диагностике аноректальных мальформаций у детей // Колопроктология. – 2017. - №3. – С.49-50.
8. Babayarov K.R., Shamsiev J.A, Makhmudov Z.M., Isakov A.M., Daniyarov E.S. Characteristic of late postoperative complications and recurrences of anorectal malformations developed after various types of proctoplastics. J. Annals of the Romanian Society for Cell Biology. 2021/1/5: 5194 – 5203.
9. Shamsiev A.M., Shamsiev J.A., Saidov M.S., Aipov R.R., Atakulov J.O. Rehabilitation of children after repeated surgical interventions regarding anorectal malformations. European science review. 2017:3:70-71.