

Г.П. Нарциссова, О.А. Ленько, И.И. Волкова, Ю.С. Синельников

Этапность и преемственность перинатальной диагностики врожденных пороков сердца

ФГБУ «ННИИПК
им. акад. Е.Н. Мешалкина»
Минздрава России,
630055, Новосибирск,
ул. Речуновская, 15,
journal@meshalkin.ru

УДК 612.648:612.171.7-07
БАК 14.01.26

Поступила в редколлегию
26 октября 2013 г.

© Г.П. Нарциссова,
О.А. Ленько,
И.И. Волкова,
Ю.С. Синельников, 2013

В статье представлены принципы организации службы перинатальной диагностики врожденных пороков сердца (ВПС), отражающие деятельность консультативной группы кардиохирургического центра. Из обследованных 1 601 беременной в возрасте от 18 до 40 лет в срок от 20 до 38–39 нед. 657 (41%) имели факторы риска развития ВПС. Диагностировано 336 (21%) ВПС. Лишь 19,1% беременных с ВПС у плода имели факторы риска, у остальных такой связи не выявлено. Среди основных ВПС, диагностированных пренатально, кардиохирургическое вмешательство в период новорожденности потребовалось в 56,4% случаев. Трехуровневая система перинатальной диагностики ВПС с включением кардиохирургического центра на экспертном пре- и неонатальном уровнях обеспечивает преемственность и эффективность в оказании специализированной помощи новорожденным с ВПС. Ключевые слова: врожденные пороки сердца; пре- и неонатальная диагностика.

Врожденные пороки сердца занимают третье место среди причин детской смертности. Частота ВПС у плода составляет от 7 до 16 случаев на тысячу новорожденных. В России ежегодно рождается около 25 тыс. детей с ВПС [1–3]. Врожденные пороки сердца у новорожденных в 30–50% случаев – критические пороки, при которых необходима кардиохирургическая помощь в период новорожденности, нередко в экстренном порядке в первые часы или дни жизни.

Хирургическое лечение таких пациентов – одна из наиболее сложных проблем современной кардиохирургии, актуальность которой обусловлена необходимостью выполнения операции в раннем возрасте, невозможностью в ряде случаев радикальной коррекции порока, многоэтапностью лечения. В экстренной операции по жизненным показаниям нуждаются новорожденные при угрозе жизни, вызванной врожденными пороками сердца. Это коарктация аорты, варианты синдрома гипоплазии левого сердца (СГЛС), транспозиции магистральных артерий (ТМА), атрезии легочной артерии и др. Концепция ранней коррекции врожденных пороков сердца принята всеми кардиохирургами.

Немаловажной остается проблема запоздалой диагностики или неправильно поставленного топического диагноза. При

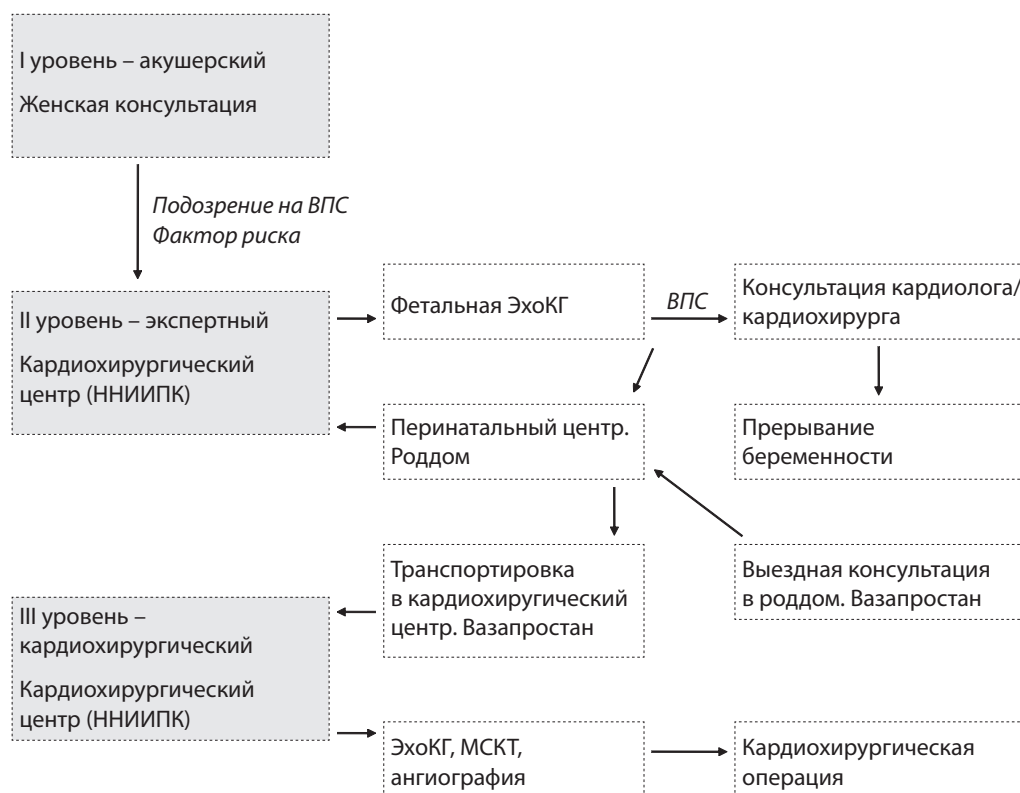
несвоевременной диагностике в результате естественного течения порока происходит развитие гемодинамических осложнений, приводящих к некурабельности пациента и отказу в оперативном лечении: высокая легочная гипертензия, инволюция левого желудочка (ЛЖ) при ТМА и др.

При критических врожденных пороках сердца и жизнеугрожающих аритмиях прогноз для ребенка прямо пропорционален экстренности и квалифицированности кардиологической и кардиохирургической помощи [3, 4]. Все это диктует необходимость выявления врожденных пороков сердца еще до рождения ребенка.

Материал и методы

В ФГБУ «ННИИПК им. акад. Е.Н. Мешалкина» Минздрава России обследована 1 601 беременная в возрасте от 18 до 40 лет, срок гестации – 18–38 нед. (средний – 22 ± 2). Фетальная эхокардиография выполнялась на аппаратах Vivid 7 Dimension (GE), iE33 (Philips). Проводились консультация кардиолога-неонатолога, направление беременной с ВПС у плода в специализированный роддом, после рождения – выездная консультация специалистов Института в роддом или транспортировка новорожденного в ННИИПК, где осуществляли диагностику и хирургическую коррекцию врожденных пороков сердца по показаниям.

Трехуровневая
перинатальная
диагностика
врожденных
пороков сердца.



Результаты

С 2005 г. в ННИИПК им. акад. Е.Н. Мешалкина функционирует консультативная группа по внутриутробной диагностике ВПС, состоящая из специалистов по экспертной фетальной эхокардиографии, детского кардиолога-неонатолога и кардиохирурга. Для обеспечения этапности и преемственности в оказании своевременной специализированной помощи новорожденным с ВПС используется трехуровневая система перинатальной диагностики ВПС (рисунок).

В основе пренатальной диагностики любого ВПС лежит хорошо организованная система скринингового обследования беременных: I уровень – скрининговый (акушеры), II уровень – экспертный (специалисты по пренатальной кардиологии). Роль II экспертного пренатального и III неонатального уровней в нашей схеме выполняет кардиохирургический центр ННИИПК. Здесь оказывается поэтапная консультативная помощь беременным ВПС у плода.

Большинство беременных обращаются в центр по направлению акушеров-гинекологов при подозрении на ВПС или наличии факторов риска. Осуществляется очное консультирование беременных или заочное консультирование документов, направляемых департаментами здравоохранения из различных регионов РФ. Часть беременных

обращаются за консультацией по собственной инициативе. При подозрении на ВПС у плода в клинике проводятся экспертная фетальная эхокардиография и консультация детского кардиолога. В случае необходимости собирается консилиум с приглашением кардиохирурга.

Родители будущего ребенка получают полную информацию о ВПС у плода, возможностях, видах и сроках хирургической коррекции, отдаленных результатах и качестве жизни, а также о способе родоразрешения. Родители имеют возможность взвесить все аргументы, оценить перспективы жизни своего ребенка и принять решение о его судьбе. В случае обнаружения сложных и радикально неоперабельных ВПС родители могут принять решение о прерывании беременности.

Если по данным заочного консультирования у плода предполагается ВПС, требующий экстренного оперативного лечения после рождения ребенка, беременная приглашается для родоразрешения в Новосибирский городской перинатальный центр на 37–39-й неделе беременности. Перед госпитализацией в роддом проводится экспертная эхокардиография плода специалистами Института. Всем беременным с ВПС у плода, требующим оперативного лечения, рекомендуется родоразрешение в перинатальных центрах Новосибирска (акушерский стационар 3А уровня). После рождения ребенок с подозрением на сложный ВПС поступает в палату реанимации.

Таблица 1

Врожденные пороки сердца, диагностированные пренатально

Врожденный порок сердца	Выявлено пренатально	% среди выявленных ВПС, n = 336	% среди обследованных, n = 1 601
ДМЖП мышечный	101	30	6,3
Транспозиция магистральных артерий	63	18,8	3,9
Синдром гипоплазии левого сердца	37	11	2,3
Тетрада Фалло/стеноз легочной артерии	25	7,4	1,56
ДМЖП перимембранозный	24	7,1	1,5
Единственный желудочек	21	6,2	1,3
Патология дуги аорты: коарктация, гипоплазия	15	4,5	0,94
ДМПП	15	4,5	0,94
Открытый общий атриовентрикулярный канал	12	3,6	0,75
Атрезия легочной артерии	11	3,3	0,68
Атрезия трикуспидального клапана	5	1,5	0,31
Стеноз аортального клапана	4	1,2	0,24
Двойное отхождение магистральных артерий от правого желудочка	3	0,9	0,2
Всего	336	100	20,9

Третий неонатальный уровень перинатальной диагностики ВПС также обеспечивает центр кардиохирургии и хирургии новорожденных детей ННИИПК. В первые дни жизни ребенка с ВПС проводится выездная консультация специалистов ННИИПК для уточнения диагноза и определения дальнейшей тактики ведения новорожденного. Транспортировка детей в кардиохирургический стационар осуществляется выездной анестезиолого-реанимационной неонатальной бригадой на реанимобиле. Кардиохирургическая операция выполняется по показаниям в 1-2-е сутки жизни. Основные показания к экстренной кардиохирургической операции: синдром гипоплазии левого сердца, транспозиция магистральных артерий, коарктация аорты, гипоплазия или перерыв дуги аорты, атрезия легочной артерии.

В ННИИПК им. акад. Е.Н. Мешалкина обследована 1 601 беременная в возрасте от 18 до 40 лет, срок гестации – 18–38 нед. (средний – 22±2). В Институте получили консультации беременные из различных регионов России: Новосибирска и Новосибирской области, Кемерово, Алтайского и Забайкальского краев, Иркутской, Амурской, Владимирской, Челябинской областей, Омска, Томска, Красноярска, Хабаровска, Тувы, Киргизии, Казахстана, Азербайджана, Бурутии, Ханты-Мансийского автономного округа.

В ННИИПК по показаниям для экспертной оценки акушерскими направлено 73% (1 168) женщин, остальные обратились самостоятельно. Показаниями для экспертной пренатальной диагностики были подозрение на ВПС, наличие факторов риска развития ВПС, нарушения ритма, экстракардиальная патология, маркеры хромосомных аномалий и др. Факторы риска развития ВПС имели 657 (41%) беременных: наличие ВПС у матери или отца, других родственников, предыдущих детей этих родителей; наличие марке-

ров хромосомных аномалий; возраст беременной старше 35 лет и др. Показаниями для фетальной эхокардиографии были также многоводие, многоплодная беременность, перенесенные во время беременности заболевания, урогенитальная инфекция, экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО), заболевания матери (сахарный диабет) и др.

Диагностировано 336 (21%) врожденных пороков сердца. Среди ВПС преобладали дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП) мышечный – 30%, транспозиция магистральных артерий – 18,8%, синдром гипоплазии левого сердца – 11%, тетрада Фалло – 7,4%, ДМЖП перимембранозный – 7,1%, единственный желудочек – 6,3%, коарктация аорты – 4,5%, открытый общий атриовентрикулярный канал – 3,5% и др. (табл. 1).

Лишь 19,1% беременных с ВПС у плода имели факторы риска, у остальных этой связи не выявлено. Из факторов риска наиболее значимыми были ВПС у матери или предыдущего ребенка, возраст беременной старше 35 лет, экстракорпоральное оплодотворение, перенесенные беременной заболевания в одном триместре, внутриутробные инфекции. Наличие ВПС в семье будущего ребенка было важным фактором риска у 85 беременных. Среди них частота обнаружения ВПС у плода составила 18,8% (n = 16). Встречались пороки конотрункуса у плода при наличии подобного порока у предыдущего ребенка.

Следует обратить внимание на беременности, полученные с использованием экстракорпоральных методов оплодотворения: у 40% обследованных плодов, особенно в случае двойни, обнаружены врожденные пороки сердца. Среди них коарктация и гипоплазия дуги аорты, дефект межжелудочковой перегородки, тетрада Фалло и транспозиция магистральных артерий. Среди внутриутробно выявленных врожденных пороков сердца лучше диагностирова-

Таблица 2

Количество операций у новорожденных по поводу основных ВПС, выявленных пренатально

Врожденный порок сердца	Кол-во ВПС, выявленных пренатально	Кол-во операций в период новорожденности
Транспозиция магистральных артерий	63	42
Синдром гипоплазии левого сердца	37	22
Тетрада Фалло	25	7
Открытый общий атриовентрикулярный канал	12	10
Коарктация аорты	21	9
Аортальный стеноз	5	5
Атрезия ЛА	11	8
Единственный желудочек	21	7
Всего	195	110 (56,4%)

лись те, которые имели ярко выраженные ультразвуковые признаки. Это пороки конотрункуса: тетрада Фалло, варианты транспозиции магистральных артерий, открытый общий атриовентрикулярный канал, синдром гипоплазии левого сердца и др. После рождения ребенка диагноз подтвержден у 96%. В одном случае диагноз транспозиции изменен на скорректированную транспозицию магистральных артерий, в другом – диагноз единственного желудочка изменен на синдром гипоплазии левого сердца.

Наибольшее количество ошибок связано с диагностикой патологии дуги аорты: невозможность выявления прямых признаков, нередко обусловленная трудностями визуализации. В этих случаях обнаружение выраженной диспропорции камер сердца, аорты и легочной артерии служило косвенным признаком патологии аорты (соотношение правый желудочек/левый желудочек более 1,2 и ЛА/Ао > 1,5–2,0). При патологии дуги аорты совпадение пре- и неонатального диагнозов было в 80% случаев. Однако среди всех новорожденных, поступивших в клинику ННИИПК им. акад. Е.Н. Мешалкина с коарктацией аорты в 2012 г., внутриутробно диагноз установлен лишь в 27,3% случаев [4].

При выполнении экспертной фетальной эхокардиографии в ННИИПК им. акад. Е.Н. Мешалкина (II уровень, экспертный) топический диагноз врожденного порока сердца уточнялся, изменялся либо исключался, поскольку нередко при выявлении врожденного порока сердца у плода на I уровне были обнаружены отклонения в строении сердца или сосудов, но интерпретировались данные неверно или неполно.

Среди основных врожденных пороков сердца, диагностированных пренатально, кардиохирургическое вмешательство в период новорожденности предпринято в 56,4% случаев, нередко в 1-2-е сутки жизни в связи с критическим состоянием. Ранняя хирургическая коррекция выполнялась при синдроме гипоплазии левого сердца, транспозиции магистральных артерий, коарктации аорты, аортальном стенозе, атрезии легочной артерии и др. (табл. 2).

Обсуждение

Дородовое обнаружение основных врожденных пороков сердца значительно изменяет послеродовой курс, но остается низким, несмотря на почти всеобщее ультразвуковое скрининговое исследование. Основным методом диагностики ВПС у плода – эхокардиография, которая отличается высокой информативностью, безболезненностью и безопасностью.

Поскольку формирование сердца заканчивается на 7-8-й неделе гестации, заподозрить сердечную патологию у плода возможно уже на 14-15-й неделе гестации (грубая патология) при проведении трансвагинального исследования. Трансабдоминальное исследование позволяет диагностировать ВПС с 18–20-й недели (оптимально с 22–24-й недели) [3].

Типы врожденного порока сердца и ультразвукового исследования (скрининговое или экспертное) – определяющие факторы внутриутробной диагностики. Беременным женщинам, имеющим высокий риск рождения ребенка с ВПС, должно быть рекомендовано раннее эмбриональное трансвагинальное ультразвуковое исследование на 14-15-й неделе беременности. Хотя детали сердечной структуры могут быть идентифицированы уже на этой стадии, результаты ранней экспертизы нередко неясны: высока вероятность, что изменения сердца могут быть пропущены или неверно интерпретированы. Поэтому необходимо второе исследование, которое, согласно руководящим принципам Международного общества ультразвука в акушерстве и гинекологии (ISUOG), должно быть проведено в 18 и 22 нед. [5, 6]. В нашем случае на экспертном уровне большинство беременных обследовано в срок 22±2 нед., на скрининговом уровне в срок менее 18 нед. обнаружение ВПС было крайне редким.

В европейских странах принято от одного до трех скрининговых ультразвуковых исследований плода. Российская ассоциация врачей ультразвуковой диагностики в перинатологии и гинекологии рекомендует проводить трехкратное скрининговое ультразвуковое обследование

на 10–14-й, 20–24-й и 30–34-й неделях (программа «10–20–30»). Оптимальной признана двухуровневая система пренатальной диагностики ВПС. При этом первым скрининговым уровнем является женская консультация (акушеры), вторым экспертным уровнем – специализированный центр, в котором оказывается помощь детям с ВПС. Это могут быть крупный кардиохирургический центр, как в нашем случае, или перинатальный центр, или университетская клиника, в которых работают кардиологи и сонологи – специалисты по диагностике ВПС [3, 5].

Большое значение для качества внутриутробной диагностики имеет уровень аппаратуры. Для II уровня необходима ультразвуковая аппаратура с высокой разрешающей способностью, в нашем учреждении – это аппаратура экспертного класса в кардиологии. Первостепенную роль играет также уровень подготовки, квалификация и опыт врача. Оптимально привлечение для экспертной оценки специалистов кардиохирургического центра, что обеспечивает не только более точную диагностику, но и преемственность в оказании неотложной кардиохирургической помощи новорожденным [6]. В ННИИПК в состав экспертного кардиологического консилиума вошли доктор и кандидаты медицинских наук с большим опытом диагностики и лечения ВПС у новорожденных и детей раннего возраста кардиохирургического и кардиологического профиля.

К сожалению, внутриутробное выявление ВПС у плода не стопроцентно. По данным М.В. Медведева (2000), даже в странах с высоким уровнем организации службы пренатальной диагностики цифры редко достигают 50% [3]. Только 20–30% всех врожденных сердечных дефектов обнаружены при обычном скрининговом исследовании. Однако в специализированных центрах этот показатель увеличивается до 60–95% [7].

Так, по данным М.К. Friedberg и коллег (2009), несмотря на то что 99% из группы младенцев имели пренатальное ультразвуковое исследование, лишь 28% ВПС диагностированы пренатально. Такие ВПС, как аномальный дренаж легочных вен (0%), ТМА (19%) и обструктивные поражения левого выводного тракта (23%), имели низкий процент дородового обнаружения. Самый высокий процент выявления гетеротаксии (82%), единственного желудочка (64%) и синдрома гипоплазии левого сердца (61%). Пренатальный диагноз был выше при обследовании в университете (экспертный уровень), чем при обследовании на уровне практических врачей ($p = 0,001$). По данным Е.Д. Беспаловой (2009), возможность выявления аномалий конотрункуса у плода достаточно высока [1, 7]. В нашем исследовании ВПС, имеющие ярко выраженные ультразвуковые признаки, диагностированы внутриутробно с точностью 96%.

Некоторые отклонения не могут быть обнаружены до рождения, даже с детальной опытной экспертизой. Это, главным образом, незначительные септальные дефекты или умеренные изменения клапанов.

Ряд ВПС прогрессирует на протяжении внутриутробного развития и поэтому лучше диагностируется в более поздние сроки (в нашем случае стеноз аортального клапана). Некоторые врожденные сердечные аномалии очевидны только спустя несколько дней после рождения из-за изменений в физиологии легких и сердца [2].

Известно, что одна из сложных проблем – диагностика коарктации аорты. Частота ее пренатального выявления низкая – от 27 до 30% [1, 2]. Прямым признаком коарктации считается сужение аорты, однако четко визуализировать участок сужения аорты антенатально удается лишь в отдельных случаях, так как часто коарктация формируется после рождения. Коарктация аорты у плода может быть заподозрена при обнаружении желудочковой и артериальной диспропорции с увеличением правого желудочка и превышением диаметра легочной артерии над диаметром аорты в два раза, что совпадает с данными нашего исследования.

Однако при отсутствии этих признаков диагноз коарктации аорты еще более затруднен, даже в специализированном центре. Пренатальный диагноз может улучшить дооперационное состояние новорожденных, нуждающихся в кардиохирургической операции, и позволит избежать смерти дома в недиагностированных случаях. Так, внутриутробная диагностика коарктации аорты при скрининговом исследовании среди госпитализированных новорожденных составила 27%, а на экспертном уровне в ННИИПК – 80% [1, 2, 4, 8, 9].

Большинство направляемых на экспертный уровень диагностики беременных имеют факторы риска развития ВПС: наличие ВПС у родителей или их предыдущих детей, родственников, возраст беременной старше 35 лет, экстракардиальные аномалии у плода, болезни матери, экстракорпоральное оплодотворение, внешние факторы и др. [6, 10, 11].

К сожалению, на сегодняшний день нет специфических предродовых маркеров для идентификации плода с врожденным пороком сердца. Роль факторов его риска неоднозначна. Семейная история ВПС или присутствие хромосомной аномалии – относительные факторы риска [6]. Так, по данным Е.Д. Беспаловой и др. (2001), пороки конотрункуса чаще встречались в семьях, уже имеющих детей с ВПС, в шести из 11 случаев диапазон колебаний рецидива ВПС в семье составил от 2–5 до 8–9% [12]. По данным J. Rychik и его коллег (2004), 12 недавних сообщений указывают на трехкратное увеличение распространенности ВПС у младенцев из группы экстракорпорального оплодотворения [6]. В нашем исследовании ВПС у плода выявлены при ВПС у матери в 18,8%, при ЭКО в 40% случаев.

Однако только 10–20% пациенток с ВПС у плода имеют факторы риска, а 80–90% не попадает в группу риска. Так, в нашем исследовании факторы риска имели 41% беременных, но лишь в 19,1% случаев установлена связь между ВПС у плода и факторами риска.

В связи с этим эхокардиографию плода целесообразно проводить всем беременным без исключения.

Роль II (экспертного) уровня пренатальной диагностики, где экспертом выступает кардиохирургический центр, наиболее эффективна. По нашим наблюдениям, пренатальный кардиологический консилиум в кардиохирургическом центре имеет важное значение в обеспечении преемственности в оказании квалифицированной кардиохирургической помощи новорожденному с ВПС. Полученные сведения о состоянии ребенка во время беременности могут привести к наилучшей подготовке родителей и медицинского персонала. У родителей, знающих о болезни их ребенка в ранней стадии, появляется возможность получить всестороннюю информацию, медицинский совет и психологическую рекомендацию, что поможет им оценить ситуацию и принять обоснованные решения на всех стадиях, включая прерывание беременности.

Мы столкнулись с тем, что родители детей с тяжелыми ВПС сетуют на несвоевременную информированность о тяжести и неоперабельности ВПС, многоэтапности хирургического лечения и прогнозе – эти знания позволили бы им принять решение о прерывании беременности. Они получили эти сведения только в кардиохирургическом центре, когда приехали на роды в Новосибирск.

Установлено, что фетальная эхокардиография уменьшает заболеваемость и смертность новорожденных из-за ВПС. В зависимости от типа врожденного порока сердца беременные советуют рожать в специализированном центре или в больнице с педиатрическим отделением интенсивной терапии. Некоторые новорожденные с ВПС нуждаются в определенных медикаментах или неотложном кардиохирургическом вмешательстве. В любом случае тщательная и индивидуальная подготовка всех необходимых шагов значительно увеличивает возможность выживания ребенка и улучшает прогноз для жизни, что подтверж-

дает применяемая нами система внутриутробной диагностики ВПС у плода и новорожденного [6, 13]. Таким образом, трехуровневая система перинатальной диагностики с выделением второго экспертного пренатального и третьего неонатального уровней диагностики с привлечением кардиохирургического центра значительно повышает точность диагностики, обеспечивает преемственность и взаимодействие врачей на этапах оказания своевременной специализированной кардиохирургической помощи новорожденным с врожденными пороками сердца.

Список литературы

1. Беспалова Е.Д., Суратова О.Г., Тюменева А.И. и др. Основы ультразвуковой диагностики врожденных пороков сердца у плода. М., 2009.
2. Затикян Е.П. Кардиология плода. М., 2009.
3. Эхокардиография плода. М., 2000.
4. Нарциссова Г.П., Волкова И.И., Ленёва О.А. и др. // Грудная и сердечно-сосудистая хирургия. 2013. Т. 3. С. 29–35.
5. ISUOG GUIDELINES. Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the «basic» and «extended basic» cardiac scan // Ultrasound Obstet Gynecol. 2006. V. 27. P. 107–113.
6. Rychik J., Ayres N., Cuneo B. et al. // J. Am. Soc. Echocardiogr. 2004. V. 17. P. 803–810.
7. Friedberg M.K., Silverman N.H., Moo Grady A.J. et al. // J. Pediatr. 2009. V. 155 (1). P. 26–31.
8. Franklin O., Burch M., Manning N. et al. // Heart. 2002. V. 87 (1). P. 67–69.
9. Head C.E., Jowett V.C., Sharland G.K. et al. // Heart. 2005. V. 91 (8). P. 1070–1074.
10. Ультразвуковая диагностика в акушерстве и гинекологии. Ростов-на-Дону, 2007.
11. Шарыкин А.С. Врожденные пороки сердца. Рук. для педиатров, кардиологов, неонатологов. М., 2005.
12. Беспалова Е.Д., Иваницкий А.В., Демидов Б.С., Г.С. и др. // Медицинский журнал «SonoAce-Ultrasound». 2001. Т. 8. С. 65–72.
13. Allan L., Dangel J. et al. // Cardiol. Young. 2004. V. 14. P. 109–114.