

# ПРЕНАТАЛЬНАЯ УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

За последние годы отмечается рост врожденных пороков развития (ВПР) в структуре заболеваемости новорожденных. Аномалии развития головного и спинного мозга составляют 10—30% от всех пороков развития. Основные усилия современной перинатологии должны быть направлены на предупреждение рождения детей с ВПР. Эхография является ведущим методом в пренатальной диагностике пороков развития центральной нервной системы. Многие ВПР плода могут быть выявлены уже в первом триместре беременности. Часто разные аномалии центральной нервной системы сочетаются у одного плода.

*Ключевые слова: плод, врожденные пороки развития, пренатальная диагностика, эхография*

## ВВЕДЕНИЕ

По данным ВОЗ, 20% детской заболеваемости и инвалидности, а также 15—20% детской смертности вызваны ВПР, среди которых пороки центральной нервной системы (ЦНС) занимают 2-е место (В.А.Бахарев, Ю.И.Барашнев, 2001; Ю.И.Барашнев, А.В.Розанов, А.И.Волобуев, В.О.Панов, 2005; М.С.Голод, О.В.Удалова, 2005), уступая ВПР системы кровообращения. ВПР ЦНС составляют около 30% от всех врожденных пороков у детей (Л.А.Бокерия, И.Н.Ступаков, Н.М.Зайченко, 2003; J.Banovic, V.Banovic, D.Roje, 2001).

Прогноз при врожденных аномалиях ЦНС в первую очередь зависит от вида порока, наличия сочетанных аномалий и хромосомных дефектов. Прогноз сложен из-за трудности коррекции и реабилитации новорожденного, особенно при пороках, сопровождающихся умственной отсталостью, где любое лечение малоперспективно.

Исходя из вышесказанного очевидно, что основные усилия современной перинатологии должны

быть направлены на предупреждение рождения детей с ВПР.

Истинная частота пороков развития, в т.ч. ЦНС, остается неуточненной, это связано с трудностями диагностики и различными подходами к их регистрации. Поэтому одной из важных задач медицины является объективизация сбора, учета сведений и верификация полученных данных.

Точность ультразвукового сканирования в диагностике пороков ЦНС, по данным разных авторов, составляет от 77 до 89% [1, 2]. При проведении эхографии плода пороки развития ЦНС составляют в среднем до 26% всей выявляемой патологии [3].

Многие ВПР плода могут быть выявлены уже в первом триместре беременности, что позволяет рано, с меньшими потерями, как моральными, так и материальными, прервать беременность.

## ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Анализ точности ультразвуковой пренатальной диагностики, частоты и структуры выявляемой врожденной патологии ЦНС.

**■ Точность ультразвукового сканирования в диагностике пороков ЦНС, по данным разных авторов, составляет от 77 до 89%.**

## МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

С целью оценки точности пренатальной диагностики ВПР ЦНС проведен анализ историй родов, прерываний беременности, историй болезни новорожденных и протоколов патологоанатомического вскрытия за период с января 2004 г. по декабрь 2008 г.

Прерывание беременности производилось областным пациентам либо на базе перинатального центра, либо на базе гинекологического отделения областной клинической больницы им. Н.А.Семашко. Вскрытие абортусов проводилось в патологоанатомическом отделении детской областной клинической больницы. В случае пренатальной диагностики порока женщины родоразрешались в перинатальном центре. В тех случаях, когда порок не был диагностирован, роды происходили в родильных домах города или области по месту жительства матери. Обследование детей проводилось, как правило, в детской областной клинической больнице и детской городской клинической больнице №1.

## РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

За период с января 2004 г. по декабрь 2008 г. было выявлено всего 236 случаев ВПР ЦНС. Среди пороков ЦНС были выделены основные группы наиболее часто встречающихся аномалий:

1-я группа — дефекты невралной трубки (анэнцефалия/акrania, иниоэнцефалия, черепно-мозговые грыжи (цефалоцеле) и спинномозговые грыжи (spina bifida), мальформация Арнольда — Киари);

2-я группа — пороки развития вентрикулярной системы и субарахноидального пространства (гидроцефалия, арахноидальные кисты, мальформация Денди — Уокера);

3-я группа — пороки развития конечного мозга в результате его неразделения (голопрозэнцефалия и агенезия мозолистого тела);

4-я группа — пороки развития конечного мозга вследствие нарушения миграции и дифференцировки нервных клеток (микроцефалия и шизэнцефалия).

Пороки развития, относящиеся к 4-й группе, в нашем исследовании встретились в единичных случаях: микроцефалия и шизэнцефалия — по 2 случая (0,8%).

Средний возраст обследованных женщин с пороками ЦНС у плода составил 25,4 года с индивидуальными колебаниями от 15 до 41 года. Женщины в возрасте старше 35 лет составили 13,5%. Женщины моложе 20 лет составили 7,2%. Проведенный анализ акушерского анамнеза показал, что среди обследованных пациенток 38,1% были первобеременными, 22,9% — повторнобеременными, но первородящими.

Не состояли на учете в женской консультации 12 (5,0%) женщин. Женщины, проживающие в городе, составили 51,3%, жительницы области — 48,7%.

Средний возраст беременных не отличался в зависимости от формы порока и составил 24,9 года.

Проведенный анализ структуры врожденных пороков ЦНС выявил самую большую группу аномалий — дефекты невралной трубки. Все пороки невралной трубки составили 87 случаев (37%) (табл. 1).

Таблица 1. Дефекты невралной трубки

Дефекты невралной трубки	Частота n (%)	Точность УЗ-диагностики n (%)	Средний срок УЗ-диагностики	Выявлены до 24 недель
Акrania/анэнцефалия	46 (19,5%)	46 (100%)	17,7 нед.	91,3%
Иниоэнцефалия	6 (2,5%)	6 (100%)	22 нед.	67%
Цефалоцеле	9 (4%)	8 (89%)	23 нед.	75%
Spina bifida	26 (11%)	14 (54%)	23,8 нед.	57%

Средний срок ультразвуковой диагностики всех основных пороков невралной трубки, по данным нашего исследования, — до 24 недель (21,3 недели), но выявлены в эти сроки далеко не все случаи.

По данным литературы, аномалии невралной трубки хорошо визуализируются при первом скрининговом ультразвуковом исследовании после 11 недель, когда завершается оссификация костей [4]. Поэтому показатель выявляемости данной патологии в первом триместре характеризует организацию ультразвукового скрининга.

В нашем исследовании анэнцефалия только в 56,5% (26/46) выявлена в сроки 12–16 недель, инциэнцефалия — в двух случаях из шести (33%). Случаи поздней диагностики пороков связаны с отсутствием первого скринингового обследования или пропуском порока при проведении обследования врачами первого уровня диагностики.

Точность ультразвуковой диагностики *spina bifida* в нашем исследовании невысока. Результаты анализа подтвердили тот факт, что наличие сопутствующей патологии (анэнцефалии/акрании) повысили точность эхографии в выявлении *spina bifida* до 92%, при изолированной патологии порок диагностируется только в 54% случаев.

Следующая большая группа ВПР ЦНС плода включает в себя пороки развития вентрикулярной системы и субарахноидального пространства.

Мальформацию Денди — Уокера чаще относят к порокам развития мозжечка. Однако существует теория эмбриогенеза данной патологии, выдвинутая Gardner и соавт., которая позволяет отнести эту аномалию к группе пороков развития вентрикулярной системы и субарахноидального пространства.

Согласно этой теории заболевание обусловлено дисбалансом между продукцией спинномозговой жидкости в боковом, третьем и четвертом желудочках мозга. Ее избыточная продукция приводит к расширению четвертого желудочка, что сопровождается сдавлением и вторичной гипоплазией червя мозжечка, результатом чего является появление кисты в задней черепной ямке [5].

Эта группа пороков составляет около одной трети всех встречающихся пороков развития ЦНС плода. Большинство случаев диагностируется в конце второго и в третьем триместре беременности (табл. 2). Полученные нами данные совпадают с результатами зарубежных исследований, по итогам которых пороки этой группы выявляются в сроке после 24 недель в 75–80% случаев, что объясняется их поздней манифестацией [2].

К группе пороков развития конечного мозга в результате его неразделения относится голопроэнцефалия и агенезия мозолистого тела. В ходе исследования мы получили следующие данные (табл. 3).

Таблица 2. Пороки развития вентрикулярной системы и субарахноидального пространства

	Частота n (%)	Точность УЗ-диагностики n (%)	Средний срок УЗ-диагностики	Выявлены до 24 недель
Гидроцефалия	65 (27,5%)	57 (87,7%)	29,2 нед.	37%
Арахноидальные кисты	6 (2,5%)	5 (83%)	34,6 нед.	0
Мальформация Денди — Уокера	10 (4,2%)	9 (90%)	27,3 нед.	33,3%

Таблица 3. Пороки развития конечного мозга в результате его неразделения

	Частота n (%)	Точность УЗ-диагностики n (%)	Средний срок УЗ-диагностики	Выявлены до 24 недель
Голопроэнцефалия	14 (5,9%)	13 (92,8%)	23,8 нед.	61,5%
Агенезия мозолистого тела	15 (6,4%)	6 (40%)	28,1 нед.	17%

Наиболее сложно при ультразвуковом исследовании плода диагностируется агенезия мозолистого тела (*табл. 3*).

Актуальность диагностики голопроэнцефалии связана с тяжестью данного порока развития и с тем, что не все формы порока оказываются летальными. Так, при умеренных поражениях (лобарной форме) диагноз может быть поставлен в период новорожденности. Но, по данным литературы, задержка психомоторного развития отмечена у всех детей с голопроэнцефалией [6, 7].

В нашем исследовании одна беременность завершилась срочными родами. Случай пропущенного порока развития плода наблюдался у областной женщины, которой проведены все ультразвуковые скрининговые исследования по месту жительства.

## ВЫВОДЫ

По данным проведенного нами исследования, точность эхографического диагноза ВПР ЦНС у плода достаточно велика (82%). При пренатальном ультразвуковом исследовании хорошо диагностируются пороки невралной трубки, гидроцефалия, голопроэнцефалия.

Более сложными для диагностики являются такие пороки, как агенезия мозолистого тела и изолированная форма spina bifida. Наличие сочетанной патологии в этих случаях повышает точность эхографического анализа.

Дефекты невралной трубки и голопроэнцефалия выявляются в более ранние сроки (до 24 недель беременности).

Сроки диагностики таких пороков, как гидроцефалия, агенезия мозолистого тела, мальформация Денди — Уокера, арахноидальные кисты, приближаются к концу второго — началу третьего триместра беременности, что свидетельствует о поздней манифестации этих пороков.

Несмотря на высокую точность и относительную простоту ультразвуковой диагностики таких абсолютно летальных пороков, как акrania и анэнцефалия, некоторые из них выявляются после 24 недель беременности, что свидетельствует о недостаточно высокой квалификации врачей, несоблюдении скрининговых сроков и методики обследования, необходимости направления женщин на второй уровень обследования (в региональные центры пренатальной диагностики или перинатальный центр).



**■ Многие ВПР плода могут быть выявлены уже в первом триместре беременности, что позволяет рано, с меньшими потерями, как моральными, так и материальными, прервать беременность.**

## ЛИТЕРАТУРА

- Carroll S.G.M., Porter H., Abdel-Fattah S. et al. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and pathologic findings in fetal brain abnormalities // *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2000. Vol.16. №2. p. 149—153.
- Kari C., Deole N., editors. Prenatally diagnosed anomalies of the central nervous system: the experience of ten years. Abstracts of the 20th World Congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Volume 36, Issue S1, pp. 224—225, October 2010.
- Кусова С.О. Ультразвуковая пренатальная диагностика врожденных пороков центральной нервной системы: автореферат. — М., 2005.
- Медведев М.В. Пренатальная эхография, дифференциальный диагноз и прогноз. — М.: Реал Тайм, 2009.
- Gardner E., O'Rahilly R., Prolo D. The Dandy-Walker and Arnold-Chiari malformations- *Arch.Neurol.* 1975, 32:393.
- Pilu G., Sandri F., Perolo A. et al. Prenatal diagnosis of lobar holoprosencephaly // *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 1992. Vol.2. №2. p. 88—94.
- Geipel A., Xing F., Knoepfle G. et al. Fruit of holoprosencephaly - associated malformations and chromosomal abnormalities. Abstracts of the 16th World Congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, 2006.