

## ПРЕНАТАЛЬНАЯ УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА У ПЛОДОВ С ЭКСТРАКАРДИАЛЬНЫМИ АНОМАЛИЯМИ В РАННИЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ

*Елена Анатольевна Шевченко*

*Сибирское отделение РАМН, НИИ медицинских проблем Севера*

*(директор – чл.-корр. РАМН, проф. В.Т. Манчук), родильный дом № 5 (главрач – Е.К. Фадеева),*

*г. Красноярск, e-mail: shevchenko25@rambler.ru*

### Реферат

Проанализировано 46 случаев врожденных пороков сердца у плодов с экстракардиальными аномалиями и/или эхографическими маркерами хромосомной патологии, диагностированных в 11,2–16,1 нед беременности. Показанием к направлению пациенток на консультативное обследование явились обнаруженные на скрининговом исследовании эхографические маркеры хромосомных аномалий и/или сочетанные врожденные пороки у плода. Ранняя пренатальная диагностика врожденных пороков сердца возможна при проведении трансвагинальной эхокардиографии плода на ультразвуковых приборах экспертного класса с использованием 3/4D методов изучения сердца.

Ключевые слова: плод, врожденные пороки, пренатальная ультразвуковая диагностика.

Врожденные пороки сердца (ВПС) являются наиболее частой патологией по сравнению с другими аномалиями развития и приводят к смерти детей до года жизни. По данным государственного статистического отчета о врожденных аномалиях в Российской Федерации, отмечается рост количества впервые зарегистрированных ВПС. Показатели смертности от данной патологии остаются высокими – 45,9% [1]. Среди детей, рожденных с ВПС, 14 – 29% умирают в первую неделю жизни, 19 – 42% – в течение первого месяца, а 40 – 87% детей не доживают до одного года [4]. ВПС вызывают интерес у специалистов дородовой диагностики, так как являются и наиболее распространенной аномалией развития с популяционной частотой 8–12 случаев на 1000 новорожденных. Актуальность пренатальной диагностики данной патологии заключается также в частом сочетании с хромосомной патологией и экстракардиальными аномалиями. Так, например, хромосомные аномалии (ХА) регистрируются у 12–13% плодов/новорожденных с ВПС [7, 8]. Патология других органов и систем при ВПС была отмечена у 56% плодов, при этом в 47% наблюдений

полный диагноз был поставлен до родов [5]. Чаще всего ВПС сочетаются с задержкой внутриутробного развития, эхографическими маркерами хромосомных аберраций и неиммунной водянкой. Частота грубой патологии хромосом при ВПС в сочетании с экстракардиальными аномалиями составила 53,1%. Из пороков развития чаще всего регистрировались пороки центральной нервной системы (29,4%), мочевыделительной системы (16,2%), пороки лица и деформации кистей и стоп (13,2%), омфалоцеле (11,8%), врожденные пороки кишечника, кистозная гигрома шеи, пороки опорно-двигательного аппарата (по 5,9%), другие пороки (16,2%) [5]. Согласно результатам исследований, проведенных разными авторами, частота ХА при изолированных ВПС составляет в среднем только 10,2%, тогда как при сочетании ВПС с пороками развития других органов и систем – 62,6% [6].

Таким образом, врач, проводящий ультразвуковое исследование и выявивший ВПС пренатально, должен помнить, что риск экстракардиальной и хромосомной патологии при ВПС у плода высок, поэтому комплексное обследование беременной должно обязательно включать тщательное изучение анатомии всех органов и систем плода, а также пренатальное кариотипирование. ВПС имеют довольно частое сочетание с эхографическими маркерами хромосомной патологии. При проведении ультразвуковых исследований в случаях пренатального обнаружения ВПС особое внимание следует уделять наличию задержки внутриутробного развития плода, которая существенно увеличивает риск ХА до 67,7% [6]. В 1993 г. G. DeVore et O. Alfi [9] впервые установили зависимость между увеличением воротникового пространства в ранние сроки беременности и патологией, выявляемой во II три-

местре, в том числе аномалий кариотипа и ВПС. В дальнейшем была обнаружена взаимосвязь между увеличением воротникового пространства, патологией кариотипа и изменениями кровотока в венозном протоке. В 1998 г. А. Matias et al. [10] выявили ХА у 90,5% плодов с реверсным кровотоком в венозном протоке в I триместре беременности, а у 53,8% плодов при патологических кривых скоростей кровотока в венозном протоке и нормальном кариотипе - ВПС во II триместре. В исследованиях этих же авторов, проведенных год спустя, частота ВПС во II триместре в группе плодов с расширенным воротниковым пространством в ранние сроки, патологическими кривыми скоростей кровотока в венозном протоке и нормальным кариотипом составляла уже 63,6% [11].

Целью нашего исследования являлось изучение реальных возможностей трансвагинальной эхокардиографии для пренатальной диагностики ВПС у плодов с экстракардиальными аномалиями и/или эхографическими маркерами хромосомной патологии в ранние сроки беременности при консультативном исследовании в I триместре беременности.

В 2004-2007 г. нами было пренатально диагностировано 46 случаев ВПС в сочетании с экстракардиальными аномалиями у плодов в I триместре беременности. Возраст пациенток колебался от 19 до 44 лет (среднем 27,7 года). Лишь у 8 (17,4%) беременных возраст превышал 35 лет, фактор риска (наличие ВПС у членов семьи) имелся только у одной (2,2%) пациентки.

Ультразвуковые исследования проводились на приборе VOLUSON 730 EXPERT (GE, Германия). Помимо В-режима, режима ЦДК и импульсной доплерографии для ранней пренатальной диагностики использовались специальные 3/4D режимы исследования сердца плода: технология DiagnoSTIC, TUI, inversion, glass body. Трансвагинальная эхография проводилась по схеме, предложенной М.В. Медведевым, и включала в себя изучение четырехкамерного среза сердца («срез через три сосуда», срез через аорту, срез через основной ствол легочной артерии в В-режиме), цветовое доплеровское картирование (четырёхкамерный срез, срез через аорту, срез через основной ствол легочной артерии, срез через три сосуда),

импульсную доплерографию (атриовентрикулярные клапаны, клапаны аорты и легочной артерии).

Патологоанатомическая верификация пренатального диагноза в случаях медицинского прерывания беременности во II триместре осуществлялась в Красноярском краевом патологоанатомическом бюро. В случаях же прерывания беременности абортным путем в I триместре производился осмотр сердца плода. Но, к сожалению, в отдельных случаях подобная верификация была невозможной ввиду значительной раздробленности материала.

В наших исследованиях нозологическая форма всех ВПС была установлена в ходе консультативного ультразвукового обследования, показанием к которому явились обнаруженные на скрининговом исследовании у 46 плодов врожденные пороки развития и/или эхографические маркеры хромосомной патологии. В 40 (86,9%) наблюдениях плод имел один или несколько эхографических маркеров хромосомной патологии (табл. 1).

Таблица 1

**Спектр эхографических маркеров хромосомной патологии у плодов с ВПС и экстракардиальными аномалиями, обследованных в срок 11,2 - 16,1 недель беременности**

Эхографические маркеры хромосомной патологии	n	%
Расширение воротникового пространства	25	62,5
Дефицит КТР	18	45
Патологические кривые скоростей в венозном протоке	24	60
Диспропорция камер сердца	17	42,5
Наличие трикуспидальной регургитации	7	17,5
Неиммунная водянка плода	9	22,5
Единственная артерия пуповины	6	15

У наибольшего числа плодов (62,5%) воротниковое пространство было расширенным, толщина его колебалась от 2,9 до 12 мм (в среднем 5,5 мм). Вторым по частоте маркером явились патологические кривые скоростей в венозном протоке, в совокупности составившие 60%. Дефицит копчиково-теменного размера (КТР) как проявление ранней формы задержки развития плода был отмечен у 18 (45%) плодов. В 17 (42,5%) наблюдений зарегистрирована диспропорция камер сердца

Таблица 2

**Спектр экстракардиальных аномалий у плодов с ВПС, обследованных в срок 11,2 – 16,1 недель беременности.**

Экстракардиальные аномалии	n	%
Кистозная гигрома шеи плода	10	25,6
Пороки ЦНС	12	30,7
<i>экзенцефалия</i>	3	25
<i>энцефалоцеле</i>	2	16,7
<i>алобарная голопроэнцефалия</i>	3	25
<i>иниэнцефалия</i>	1	8,3
<i>гидроцефалия</i>	1	8,3
<i>аномалия Денди - Уокера</i>	2	16,7
Пороки ОПДА	10	25,6
<i>системная скелетная дисплазия</i>	2	20
<i>симптом дефекта лучевых костей с олигодактилией</i>	2	20
<i>отсутствие конечности</i>	1	10
<i>олигодактилия</i>	2	20
<i>синдактилия</i>	2	20
<i>аномальная установка стоп</i>	1	10
Дефект передней брюшной стенки	14	35,9
Срединный дефект туловища с эквентрацией внутренних органов плода	3	7,7
Пороки лица	6	15,4
<i>расщелина губы и неба в сочетании с пробоиссом и анофтальмией</i>	2	33,3
<i>расщелина губы и неба в сочетании с анофтальмией</i>	1	16,7
<i>расщелина губы и неба</i>	3	50
Агнатия/микрогензия	11	28,2
Пороки мочевыделительной системы	7	17,9
<i>поликистоз почек</i>	3	42,9
<i>пиеложктазия</i>	3	42,9
<i>агенезия почек и мочевого пузыря</i>	1	14,2

плода, что также явилось показанием к трансвагинальной эхокардиографии и позволило нам диагностировать в исследуемой группе ВПС у плода в ранние сроки беременности. Всем пациенткам с зарегистрированными эхографическим маркерами хромосомной патологии предлагали пренатальное кариотипирование. Инвазивная диагностическая процедура проводилась 42 (91,3%) пациенткам, из них хорионбиопсия – у 38 (90,5%), кордоцентез – у 4 (9,5%). В ходе цитогенетического исследования хромосомная патология была зарегистрирована у 34 (80,9%) плодов, из них синдром Дауна – у 6 (17,6%), синдром Эдвардса – у 8 (26,5%), синдром Патау – у 4 (11,8%), синдром Тернера – у 10 (29,4%), полиплоидия – у 5 (14,7%).

Те или иные экстракардиальные врожденные аномалии развития имели место у 39 (84,8%) плодов (табл.2). Чаще отмечалось сочетание нескольких врожденных аномалий (в 66,7%) У наибольшего числа плодов определялись дефект передней брюшной стенки с образованием омфалоцеле/грыжи пупочного канатика, патология центральной нервной системы, аномалии нижней челюсти и пороки опорно-двигательного аппарата (ОПДА).

Срок установления диагноза ВПС у плодов с эхографическими маркерами хромосомной патологии и экстракардиальными аномалиями, варьировал от 11,2 до 16,1 нед беременности (в среднем 13 нед 4 дня). Исходы беременности в случаях диагностированных нами ВПС у плода в ранние сроки беременности в 100% наблюдений были неблагоприятными в первую очередь из-за сочетания с хромосомными и экстракардиальными аномалиями. Беременность была прервана по медицинским показаниям у 37 (80,4%) женщин в I триместре, у 7 (15,2%) – во II; у 2 (4,4%) имела место антенатальная гибель плода.

Спектр обнаруженных ВПС в наших исследованиях был достаточно разнообразным и представлен следующими нозологическими формами: дефект межжелудочковой перегородки, общий артериальный ствол, атриовентрикулярный канал, эктопия сердца, гипопластический синдром левых отделов сердца, атрезия трехстворчатого клапана, кальцификация сердца и коарктация аорты. При этом в 23 (50%) наблюдениях мы диагностировали сложно комбинированные ВПС (табл. 3).

Как правило, ВПС, имеющие при эхографическом исследовании аномальный четырехкамерный срез, диагностируются чаще, чем пороки, обусловленные патологией магистральных сосудов. В нашем исследовании доля ВПС с измененным четырехкамерным срезом сердца у плода в целом составила 28 (60,9%). Пренатальный диагноз ВПС у плода был установлен, согласно эхографическим критериям, характерным для той или иной нозологической формы ВПС. В случаях пролонгирования беременности осуществлялось динамическое эхографическое наблюдение. При этом эхографическая картина ВПС практически не менялась,

Таблица 3

## Спектр нозологических форм ВПС, диагностированных у плодов с экстракардиальными аномалиями в 11,2 - 16,1 недель беременности

Нозологические формы ВПС	Срок установления диагноза недель, дней	n	%
Общий артериальный ствол	12,2 - 16,1 13 недель 4 дня	11	23,9
Атриовентрикулярный канал	12,4 - 12,6 12 недель 5 дней	2	4,3
Дефект межжелудочковой перегородки	12,3 - 13,6 13 недель 3 дня	5	10,9
Гипоплазия левого желудочка	12,5 - 14,2 13 недель 4 дня	4	8,7
Артериальная кальцификация сердца	12 недель 3 дня	1	2,2
Сложнокомбинированные ВПС			
Эктопия сердца, единственный желудочек, общий артериальный ствол	11,2 - 14,0 12 недель 5 дней	3	6,5
Единственный желудочек сердца, общий артериальный ствол	12,3 - 13,4 13 недель 1 день	3	6,5
Гипоплазия левого желудочка, атрезия митрального клапана, атрезия аорты	12,4 - 13,1 13 недель 1 день	5	10,9
Гипоплазия левого желудочка, атрезия митрального клапана, гипоплазия аорты	12,4 - 14,2 13 недель 4 дня	6	13
Гипоплазия левого желудочка, атрезия митрального клапана, коарктация аорты	12 недель 6 дней	1	2,2
Аневризма единственного желудочка сердца, общий артериальный ствол	13 недель 3 дня	1	2,2
Дефект межжелудочковой перегородки, атрезия трикуспидального клапана, дивертикул левого желудочка	13 недель 2 дня	1	2,2
Атрезия трикуспидального клапана, гипоплазия легочного ствола	12 недель 6 дней	1	2,2
Тетрада Фалло	13,2 - 14,5 14 недель	2	4,3
Всего	11,2 - 16,1 13 недель 4 дня	46	100

за исключением только размеров изучаемого объекта.

В нашей стране были опубликованы результаты лишь одного подобного исследования, проведенного сотрудниками Свердловского областного центра планирования семьи и репродукции в 2006 г. В данном анализе также отмечалось сочетание ВПС с другими пороками развития и/или с эхографическими маркерами хромосомной патологии в 100% наблюдений. Сравнительный анализ полученных результатов свидетельствует о высокой информативности трансвагинальной эхокардиографии в пренатальной диагностике широкого спектра нозологических форм ВПС у плода [2]. Трансвагинальная эхокардиография плода должна проводиться на уровне специализированных отделений/центров пренатальной диагностики.

Не вызывает сомнений и тот факт, что решающее значение в улучшении диагностики ВПС, особенно в ранние сроки, имеет использование высокоразрешающих ультразвуковых приборов и новых технологий (специальных режимов 3/4D для исследования сердца плода) при проведении трансвагинальной эхокардиографии. Но на сегодня существует еще один очень важный и сложный вопрос, который остается открытым – это верификация не только ВПС, но и всех врожденных пороков развития плода, диагностированных в I триместре беременности. Эта задача имеет несколько решений и одно из них – собственный, а также опыт минских коллег, который заключается в патоморфологическом осмотре/изучении частей плода

после медицинского аборта [3]. Дело остается за административным решением о специализированном обучении региональных профильных специалистов и соответствующем их оснащении.

Таким образом, ультразвуковое исследование в I триместре беременности может быть успешно использовано для осуществления ранней пренатальной диагностики ВПС у плодов с экстракардиальными аномалиями и эхографическими маркерами хромосомной патологии.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Бокерия Л.А., Ступаков И.Н., Зайченко Н.М., Гудкова Р.Г. Врожденные аномалии (пороки развития) в Российской Федерации // Детская больница. - 2003. - № 1. С. 7-14.
2. Косовцова Н.В., Горемыкина Е.В., Козлова О.И. и др. Опыт пренатальной диагностики врожденных пороков сердца в ранние сроки беременности // Пренат. диагн. - 2006. - Т. 5. - № 1. - С. 33-40.
3. Новикова И.В., Лазюк Г.И., Прибушняя Г.Л. и др. Морфологическое исследование сердца у плодов с хромосомными болезнями, абортированных после пренатальной диагностики в I триместре беременности // Пренат. диагн. - 2004. - Т. 3. - № 3. - С. 197-202.
4. Ступаков И.Н., Самородская И.В. Вопросы организации специализированной помощи детям с врожденными пороками сердца и сосудов // Детская больница. - 2003. - № 1. - С. 15-19.
5. Юдина Е. В., Медведев М.В. Врожденные пороки сердца и хромосомные аномалии. - Эхокардиография плода [Под ред. Медведева М.В.]. РАВУЗДПГ, Реальное Время. - М., 2000.
6. Berg K., Clark E.B., Astemborski J.A., Boughman J.A. Prenatal detection of cardiovascular malformations by echocardiography: An indication for cytogenetic evaluation // Amer. J. Obstet. Gynecol. - 1988. Vol. 159. - P. 477-481.

7. Boughman J. A., Neill C A., Ferencz C, Loffredo C.A. The genetics of congenital heart disease// Epidemiology of Congenital Heart Disease. The Baltimore-Washington Infant Study 1981-1989//Perspect. Pediatr. Cardiol. -1993. - Vol.4. - P. 123-167.

8. Bronshtein M, Blumenfeld Z., Drugan A. Detection of fetal cardiac malformations by transvaginal sonography in the first and early second trimester// Ultrasound Obstet. Gynecol. - 1991. - V. 1.Suppl. 1. -P.85.

9. DeVore G., Alfì O. The association between an abnormal nuchalskinfold, trisomy 21, and ultrasound abnormalities identified during the second trimester of pregnancy // Ultrasound Obstet. Gynecol. -1993. - Vol. 3. - P. 387-394.

10. Matias A., Gomes C, Flack N. et al. Screening for chromosomal abnormalities at 10-14 weeks: the role of ductus venosus blood flow // Ultrasound Obstet. Gynecol. - 1998. - Vol. 12. - P. 380-384.

11. Matias A., Huggon I., Areias C, Montenegro N., Nicolaidis K. Cardiac defects in chromosomally normal fetuses with abnormal ductus venosus blood flow at 10-14 weeks // Ultrasound Obstet. Gynecol. -1999. - Vol. 14. № 5. - P. 307-310.

Поступила 04.06.08.

#### PRENATAL ULTRASOUND DIAGNOSIS OF CONGENITAL HEART DISEASE IN FETUS WITH EXTRACARDIAC ABNORMALITIES AT THE EARLY STAGES OF PREGNANCY

E.A. Shevchenko

#### Summary

Analyzed were 46 cases of congenital heart disease in fetus with extracardiac abnormalities and/or echocardiographic markers of chromosomal pathology diagnosed in 11-16 weeks of pregnancy. Indications for sending patients for medical examinations were the echocardiographic markers of chromosomal abnormalities and/or combined congenital defects of the fetus found during screening investigations. Early prenatal diagnosis of congenital heart defects is possible when conducting transvaginal fetal echocardiography on expert-class ultrasonic devices using 3/4D techniques to study the heart.

УДК 616.12-007.2-053.1-07:618.15-073.432.19

## ОБЩИЙ АРТЕРИАЛЬНЫЙ СТВОЛ – ВОЗМОЖНОСТИ РАННЕЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

Елена Анатольевна Шевченко

Сибирское отделение РАМН, НИИ медицинских проблем Севера

(директор – чл.- корр. РАМН, проф. В.Т. Манчук), родильный дом № 5 (главврач – Е.К. Фадеева),

г. Красноярск, e-mail: Shevchenko25@rambler.ru

#### Реферат

Проанализировано 19 случаев пренатальной диагностики общего артериального ствола в 11,2-16,1 нед беременности, которая была осуществлена в консультативном режиме на основании визуализации единого выходного тракта желудочков. В большинстве наблюдений данная форма врожденного порока сердца сочеталась с эхографическими маркерами хромосомной патологии и экстракардиальными аномалиями. Ранняя пренатальная диагностика ВПС возможна при проведении трансвагинальной эхокардиографии плода

да на ультразвуковых приборах экспертного класса с использованием 3/4D методов изучения сердца.

Ключевые слова: плод, общий артериальный ствол, трансвагинальная эхокардиография.

Актуальность пренатальной диагностики врожденных пороков сердца (ВПС) обусловлена высокой смертностью детей до года жизни от данной патологии. Среди детей, рожденных с ВПС, 14-29% умирают в первую неделю жизни, 19-42% –