

Е.А. Шевченко

Сибирское отделение Российской академии медицинских наук
ГУ НИИ медицинских проблем Севера

Возможности трансвагинальной эхокардиографии для пренатальной диагностики врожденных пороков сердца

Контактная информация:

Шевченко Елена Анатольевна, кандидат медицинских наук, старший научный сотрудник НИИ медицинских проблем Севера

Адрес: 660022, Россия, г. Красноярск, ул. Партизана Железняка, д. 3г, тел.: 8 (3912) 28-06-83, e-mail: Shevchenko25@rambler.ru

Статья поступила: 25.01.2009 г., принята к печати: 04.05.2009 г.

130

Ультразвуковое исследование в I триместре беременности может быть успешно использовано для осуществления ранней пренатальной диагностики врожденных пороков сердца у плодов с экстракардиальными аномалиями и эхографическими маркерами хромосомной патологии.

Ключевые слова: плод, ранние сроки беременности, врожденные пороки сердца, экстракардиальные аномалии, трансвагинальная эхокардиография.

Показатель смертности от врожденных пороков сердца (ВПС) на сегодняшний день остается высоким и составляет 45,9% [1]. Согласно данным И.Н. Ступакова, 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. По данным

Е.В. Юдиной, патология других органов и систем при ВПС была отмечена у 56% плодов, при этом в 47% наблюдений полный диагноз был поставлен до родов. Чаще всего ВПС сочетаются с задержкой внутриутробного развития, эхографическими маркерами хромосомных aberrаций и неиммунной водянкой. Частота грубой патологии хромосом при ВПС в сочетании с экстракардиальными аномалиями (ЭКА) составила 53,1%. Из аномалий развития чаще всего регистрировались пороки центральной нервной системы — 29,4%; мочевого выделительного аппарата — 29,4%;

Ye.A. Shevchenko

Siberian department of the Russian Academy of Medical Sciences
SE Research Institute of the Northern medical problems

Transvaginal echocardiography for the prenatal detection of the congenital heart diseases

The ultrasonic study in the early pregnancy may successfully be used to perform the early prenatal detection of the congenital heart diseases in fetuses with the noncardiac abnormalities and sonographic markers of the chromosome pathology.

Key words: fetus, early pregnancy, congenital heart diseases, noncardiac abnormalities, transvaginal echocardiography.

тельной 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% [6]. Согласно результатам исследований, проведенных разными авторами, частота хромосомных aberrаций 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.

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

С 2003 по 2007 г. нами проведено 16 645 эхографических исследований на сроках гестации 11 нед 1 день — 16 нед 1 день с использованием трансвагинального доступа и с оценкой ультразвуковой анатомии плода, в том числе с детальным изучением 4-х камерного среза сердца и среза «через 3 сосуда». ВПС в сочетании с ЭКА зарегистрированы у 67 плодов/новорожденных. Возраст пациенток исследуемой группы колебался от 18 до 43 лет и в среднем составил 27,2 года. У всех пациенток, включенных в исследование, беременность наступила «естественным путем». Следует отметить, что только у 11,9% беременных возраст превышал 35 лет, фактор риска (наличие ВПС у членов семьи) имели только 2,2% пациенток.

Пренатальная диагностика ВПС у плодов с ЭКА в конце I-го и начале II-го триместра беременности была осуществлена на ультразвуковых приборах LOGIC 500 pro series, LOGIC 700 pro series, VOLUSON 730 PRO и VOLUSON 730 EXPERT с использованием В-режима, режима цветного доплеровского картирования, импульсной доплерографии согласно схеме, предложенной М.В. Медведевым [5]. Также для ранней пренатальной диагностики использованы специальные 3/4D режимы исследования сердца плода (технология DiagnoSTIC, TUI, inversion, glass body). Цитогенетические исследования выполнены в клинической лаборатории родильного дома № 5 и Краевом Диагностическом центре медицинской генетики. Патологоанатомическая верификация пренатального диагноза в случаях медицинского прерывания беременности проводилась в Красноярском краевом патологоанатомическом бюро при участии врачей ультразвуковой диагностики нашего отделения, врача-генетика.

Полученные нами результаты ультразвуковой диагностики ВПС у плодов/новорожденных с ЭКА представлены следующим образом: пренатальная диагностика ВПС оказалась возможной в ранние сроки беременности у 48 (71,6%) плодов. Во второй половине беременности диагностировано 10 (15%) случаев данной патологии, и в 9 (13,4%) случаях ВПС были обнаружены у новорожденных с ЭКА. Таким образом, нами пренатально были диагностированы ВПС у 86,6% плодов с различными ЭКА. Спектр различных врожденных пороков развития заре-

Таблица 1. Спектр экстракардиальных аномалий, зарегистрированных у плодов/новорожденных с врожденными пороками сердца

Экстракардиальные аномалии	Количество наблюдений	
	n	%
Кистозная гигрома шеи	12	17,9
Множественные врожденные пороки развития	26	38,8
Дефекты передней брюшной стенки (омфалоцеле/грыжа пупочного канатика)	8	11,9
Врожденные пороки развития опорно-двигательного аппарата, в том числе:	8	11,9
• синдром дефекта лучевой кости;	2	
• олигодактилии;	1	
• синдактилии;	2	
• аномальная установка стоп;	2	
• дисплазия тазобедренных суставов	1	
Врожденные пороки развития центральной нервной системы, в том числе:	2	3
• экзенцефалия;	1	
• гипоплазия мозжечка	1	
Врожденные пороки развития мочеполовой системы, в том числе:	6	9
• пиелозктазии;	4	
• мультикистозная дисплазия почки;	1	
• агенезия одной почки	1	
Врожденные пороки развития желудочно-кишечного тракта, в том числе:	4	6
• атрезия пищевода;	3	
• незавершенный поворот кишечника	1	
Врожденные пороки развития органов грудной клетки (интралобарная легочная секвестрация)	1	1,5

гистрированных у плодов/новорожденных с ВПС представлен в табл. 1. В наших исследованиях наибольшее количество всех ЭКА, сочетающихся с ВПС пришлось на долю множественных врожденных пороков развития. Также следует отметить, что пренатальная диагностика ЭКА в данной группе была осуществлена при скрининговом ультразвуковом исследовании в 94% наблюдений, при этом уже в ранние сроки у 68,7% плодов. Однако, ни в одном из представленных наблюдений пренатальный диагноз ВПС не был установлен в ходе скринингового исследования в I триместре беременности.

ВПС с определением их нозологической формы были диагностированы в ходе консультативного ультразвукового обследования, показанием к которому явились обнаруженные на скрининговом исследовании у 48 плодов врожденные пороки развития и/или эхографические маркеры хромосомной патологии. В целом эхографические маркеры были зарегистрированы в I-м триместре беременности у 76,1% плодов. Также следует отметить, что большинство плодов имело несколько маркеров. Из табл. 2 видно, что чаще регистрировались гипоплазия костей носа в 55,2%, расширение воротникового пространства и «дефицит» копчик-теменного размера (КТР) плода (по 43,1%), патологические кривые скоростей кровотока в венозном протоке (в 45,1% наблюдений). Всем пациенткам с зарегистрированными эхографическими маркерами хромосомной патологии предлагали прена-

Таблица 2. Эхографические маркеры хромосомной патологии, зарегистрированные в I-м триместре беременности у 51 плода с врожденным пороком сердца в сочетании с экстракардиальными аномалиями

Эхографические маркеры хромосомных aberrаций	Количество наблюдений	
	n	%
Расширение воротникового пространства у плода	22	43,1
Гипоплазия костей носа	37	55,2
«Дефицит» копчика-теменного размера	22	43,1
Трикуспидальная регургитация	5	9,8
Патологические кривые скоростей кровотока в венозном протоке	23	45,1
Единственная артерия пуповины	6	11,8
Киста пуповины	2	3,9
Неиммунная водянка плода	4	7,8
Нарушения сердечного ритма (эпизоды тахи/брадикардии)	5	9,8

тальное кариотипирование. Согласие на проведение инвазивной диагностической манипуляции дали 45 (88,2%) беременных. Хорионбиопсия выполнена в 80% наблюдений, кордоцентез — в 20%. В ходе цитогенетического исследования хромосомная патология зарегистрирована у 32 из 67 плодов с ВПС и ЭКА. Спектр аномалий хромосом представлен следующим образом: синдром Эдвардса — 10 (31,3%), синдром Патау — 4 (12,5%), синдром Тернера — 11 (34,4%), полиплоидия — 7 (21,8%) наблюдений. Кроме того, в пренатальном периоде у плода с интралобарной легочной секвестрацией и ВПС (надклапанный атриовентрикулярный канал) зарегистрированы структурные изменения: 46,XU, inv(9) (p12; q13) pat +. Дополнительно в постнатальном периоде у новорожденного с гипоплазией мозжечка и аневризмой межпредсердной перегородки зарегистрирована маркерная хромосома, кариотип: 47,XU+mar. Следует отметить, что в группе плодов/новорожденных с ЭКА и ВПС в сочетании с хромосомной патологией случаев синдрома Дауна не зарегистрировано.

Ранняя пренатальная диагностика ВПС у плодов с эхографическими маркерами хромосомной патологии и экстракардиальными аномалиями была осуществлена от 11,1 до 16,1 нед беременности, в среднем в 13 нед 1 день.

Спектр зарегистрированных ВПС в наших исследованиях представлен разнообразными нозологическими формами. Из данных, представленных на рис. видно, что пренатальная диагностика грубых ВПС, таких как эктопия сердца, единый желудочек сердца, была осуществлена в 100% наблюдений. Такие нозологические формы ВПС, как открытый артериальный проток, аневризма межпредсердной перегородки не были диагностированы пренатально ни в одном из представленных наблюдений. Тщательное изучение среза «через три сосуда» и выносящих трактов желудочков позволило нам диагностировать общий артериальный ствол уже в ранние сроки беремен-

Рис. Спектр врожденных пороков сердца, зарегистрированных у плодов/новорожденных с ЭКА



ности у 85,7% плодов. 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, диагностированных в ранние сроки беременности, в целом составила 18 (81,8%) случаев. Следует отметить, что в 14 (29,2%) из 48 наблюдений мы диагностировали сложнокombинированные ВПС. В одном наблюдении у плода с кистозной гигромой шеи была диагностирована редкая патология сердца — инфантильная артериальная кальцификация, которая была верифицирована в ходе патологоанатомического исследования. Пренатальный диагноз ВПС у плода в ранние сроки беременности был установлен, согласно эхографическим критериям, характерным для той или иной нозологической формы ВПС.

Исходы беременности в исследуемой группе были неблагоприятными в большинстве наблюдений (59/88,1%), в первую очередь, из-за сочетания ВПС с хромосомными и экстракардиальными аномалиями (табл. 3).

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 было отмечено сочетание ВПС с другими пороками развития и/или с эхографическими маркерами хромосомной патологии в 100% наблюдений [2]. Таким образом, трансвагинальная эхокардиография плода является информативным методом исследования, который должен проводиться на уровне специализированных отделений/центров пренатальной диагностики. Но на сегодня существует еще один очень важный и сложный вопрос, который остается открытым до настоящего времени — 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 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.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Бокерия Л.А., Ступаков И.Н., Зайченко Н.М. и соавт. 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 соавт. Опыт пренатальной диагностики врожденных пороков сердца в ранние сроки беременности // Пренатальная диагностика. — 2006. — Т. 5, №1. — С. 33–40.
3. Новикова И.В., Лазюк Г.И., Прибушеня Г.Л. и соавт. Морфологическое исследование сердца у плодов с хромосомными болезнями, абортированных после пренатальной диагностики в I триместре беременности // Пренатальная диагностика. — 2004. — Т. 3, № 3. — С. 197–202.

Таблица 3. Исходы беременности у пациенток с ВПС и ЭКА у плода/новорожденного

Исход беременности	Количество наблюдений	
	n	%
Рождение живых детей	8	11,9
Прерывание беременности по медицинским показаниям	52	77,6
Гибель плода до 24 нед	3	4,5
Самопроизвольный выкидыш	1	1,5
Медицинский аборт (по желанию пациентки)	1	1,5
Интранатальная гибель плода	1	1,5
Неонатальная смертность	1	1,5
Всего	67	100

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.