

СЛУЧАИ ИЗ ПРАКТИКИ

© ШЕВЧЕНКО Е.А.

ВОЗМОЖНОСТИ ТРАНСВАГИНАЛЬНОЙ ЭХОКАРДИОГРАФИИ В РАННЕЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ ДЕФЕКТА МЕЖЖЕЛУДОЧКОВОЙ ПЕРЕГОРОДКИ У ПЛОДА С ПОЛИПЛОИДИЕЙ

Е.А. Шевченко

НИИ медицинских проблем Севера СО РАМН, директор, чл. – корр.

РАМН В.Т. Манчук,

МУЗ «Родильный дом №5», г. Красноярск, гл. врач – Е.К. Фадеева.

***Резюме.** Дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП) представляет собой дефицит перегородки, разделяющей желудочки. Обычно дефекты межжелудочковой перегородки правильно диагностируются, когда их размеры превышают 4 мм, однако возможна диагностика и более мелких дефектов. Существенную помощь в пренатальной диагностике дефектов межжелудочковой перегородки оказывает цветное доплеровское картирование, которое позволяет визуализировать даже незначительные потоки крови через септальные дефекты, часто невидимые при исследовании в В-режиме.*

Представлено клиническое наблюдение ранней пренатальной диагностики ДМЖП, осуществленной в 12 недель один день беременности у плода с множественными эхографическими маркерами, врожденными пороками развития и хромосомной патологией (полиплоидия). Пренатальный диагноз – ДМЖП был установлен на основании визуализации эхонегативной зоны в межжелудочковой перегородке

После проведенного медико – генетического консультирования, ввиду неблагоприятного прогноза, семья приняла решение в пользу медицинского прерывания беременности. Беременность прервана путем медицинского

аборта, пренатальный диагноз –ДМЖП подтвержден при осмотре сердца абортуса.

Ключевые слова: *плод, врожденный порок сердца, дефект межжелудочковой перегородки, трансвагинальная эхокардиография, ранняя пренатальная диагностика, хромосомная патология*

Шевченко Елена Анатольевна – НИИ медицинских проблем Севера, научный сотрудник, родильный дом №4, зав. отделение УЗД №2; e-mail Shevchenko25@rambler.ru, тел. 8(391)220-96-46.

Врожденные пороки сердца (ВПС) являются наиболее частой аномалией, по сравнению с другими аномалиями развития, которые приводят к смерти детей до года жизни. Популяционная частота ВПС составляет 8 – 12 случаев на 1000 новорожденных [1]. Среди всех ВПС наиболее часто встречаются дефекты межжелудочковой перегородки (ДМЖП). Клинически значимые ДМЖП встречаются с частотой 0,38 – 2,26 на 1000 новорожденных [4]. В общей структуре ВПС около 20% случаев приходится на изолированные ДМЖП. Частота мелких, гемодинамически незначимых, мышечных ДМЖП достигает 53 случаев на 1000 живорожденных. Около 90% таких дефектов спонтанно закрываются к 10 мес жизни и не оказывают влияния на прогноз для жизни и здоровья [6].

Дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП) представляет собой дефицит перегородки, разделяющей желудочки. По локализации различают дефекты входного отдела перегородки (на уровне митрального и трикуспидального клапанов), мышечной части и выходного отдела перегородки (субаортальный, субпульмональный). По размерам ДМЖП могут быть небольшими (до 4 мм) и обширными.

Пренатальная ультразвуковая диагностика ДМЖП вызывает определенные трудности, так как исследователю при оценке четырехкамерного среза необходимо добиваться четкого изображения перегородок на всем протяжении, а это удается не во всех случаях. Трудности в диагностике дефектов интракардиальных перегородок могут быть связаны с особенностями положения плода во время исследования. Эхокардиографическая диагностика обширных ДМЖП основывается на выявлении в ее структуре эхонегативной зоны, свидетельствующей об отсутствии целостности перегородки. Наибольшие трудности вызывает диагностика ДМЖП, локализующихся преимущественно в мышечной части перегородки и инфундибулярном отделе правого желудочка. Только тщательное изучение четырехкамерного среза сердца плода позволяет идентифицировать эти дефекты, в первую очередь, благодаря асинхронному движению межжелудочковой перегородки.

Существенную помощь в пренатальной диагностике ДМЖП оказывает цветное доплеровское картирование, которое позволяет визуализировать даже незначительные потоки крови через септальные дефекты. При наличии обширных, больших дефектов межжелудочковой перегородки чаще визуализируется монохроматический цветовой сигнал, а при мелких – мозаичный, указывающий на турбулентный характер кровотока [2]. Значительная часть ДМЖП, в том числе и больших размеров, выявляются только в постнатальном периоде [12].

При сочетании интракардиальных дефектов с экстракардиальными аномалиями точность их пренатальной диагностики была значительно выше и составила соответственно 40,2 и 31,8% [12].

Чаще всего ДМЖП бывают изолированными, но могут сочетаться с хромосомными аномалиями, генными нарушениями, синдромами множественных пороков развития [18]. Среди тератогенных факторов, влияющих на формирование ДМЖП, следует выделить алкоголь, литий,

фенитоин, вальпроевую и ретиновую кислоты, краснуху, диабет и фенилкетонурию у матери [7,9].

Выявление изолированного ДМЖП в пренатальном периоде не требует изменения тактики ведения беременности и родов. В поздние сроки беременности следует проводить динамическую оценку состояния плода. При подозрении на ДМЖП родителям необходимо предоставить полную информацию о прогнозе для жизни и здоровья будущего ребенка и заранее известить педиатра для обеспечения адекватного наблюдения за новорожденным [3]. У большинства пациентов с неосложненным ДМЖП отмечается хороший прогноз для жизни и здоровья. При благоприятном течении заболевания существенных ограничений физических нагрузок не требуется [5].

Проводим клинические наблюдения. Повторно беременная, первородящая Ш. 30 лет, соматически здорова. В анамнезе два самопроизвольных выкидыша, три «замерших» в ранние сроки беременности. Супругу пациентки 32 года, соматически здоров. Профессиональных вредностей супруги не отмечают. Вредных привычек не имеют. Семейный генеалогический анамнез не отягощен. Пациентка состоит на диспансерном учете по беременности с 6 – 7 недель. Настоящая беременность протекала с угрозой прерывания в ранние сроки. На скрининговое исследование в отделение ультразвуковой диагностики МУЗ «Родильный дом №5» пациентка направлена в 12 недель один день беременности.

Ультразвуковые исследования проведены на приборах LOGIC 700 pro serias, VOLUSON 730 PRO и VOLUSON 730 EXPERT с использованием В – режима, режима ЦДК и импульсной доплерографии. Кроме того, для ранней пренатальной диагностики использованы режимы 3/4D для исследования сердца плода: технология DiagnoSTIC, TUI, inversion, glass body. Цитогенетические исследования выполнены в клинической лаборатории родильного дома №5. Патологоанатомическая верификация

пренатального диагноза осуществлена путем осмотра абортного материала при участии врачей ультразвуковой диагностики и врача – генетика.

В ходе трансвагинальной эхографии, проведенной в 12 недель один день беременности, обнаружено, что матка двурогая; в матке один живой плод, копчико – теменной размер которого соответствует гестационному сроку и составляет 51 мм. Частота сердечных сокращений 166 ударов в минуту. Толщина воротникового пространства в пределах нормативных значений – 1,2 мм. Кости носа гипоплазированы, их длина составила 1,1 мм. Фронтотемпальный угол 90 градусов, что превышает нормативное значение. В ходе изучения анатомии плода обнаружен обширный параумбиликальный дефект с образованием омфалоцеле больших размеров, содержащее печень и тонкий кишечник плода (рис. 1).

По поводу подозрения на врожденный порок сердца проведена пренатальная эхокардиография, в ходе которой установлено, что сердце плода типично расположено в грудной клетке, размеры его нормальные. Камер сердца – 4, размеры камер пропорциональны. При изучении интракардиальных перегородок обнаружен ДМЖП, наличие которого было подтверждено при использовании режима цветового доплеровского картирования (рис. 2).

Атриовентрикулярные клапаны расположены на одном уровне, строение и работа их не изменены, патологической регургитации обнаружено не было. Строение стенок сердца не изменено. При изучении главных артерий установлено, что ход их правильный, размеры пропорциональны (рис. 3).

Других анатомических особенностей у плода выявлено не было. Хорион располагался по передней стенке. При изучении стенок матки обнаружено локальное утолщение миометрия по передней стенке. При исследовании кровотока в венозном протоке особенностей обнаружено не было. Учитывая наличие у плода эхографических маркеров (гипоплазия костей носа, увеличение фронтотемпального угла) и врожденных пороков развития

(омфалоцеле и ДМЖП) пациентке предложено пренатальное кариотипирование (аспирация ворсин хориона), на которое она дала согласие. В ходе цитогенетического исследования зарегистрирована хромосомная патология – полиплоидия (кариотип плода 69,XXX//46,XX). После проведенного медико – генетического консультирования, ввиду неблагоприятного прогноза, семья приняла решение в пользу медицинского прерывания беременности. Беременность прервана путем медицинского аборта, пренатальный диагноз – ДМЖП подтвержден при осмотре сердца абортуса (рис. 4).

ДМЖП описаны более чем при 40 хромосомных дефектах, включающих трисомии 13, 18 и 21; полиплоидию; дубликации, делеции и др. [14]. ДМЖП могут встречаться как при синдромах с аутосомно-доминантным типом наследования (синдромы Холта—Орама и велокардиофасциальный), так и при аутосомнорецессивных синдромах (синдромы Смита—Лемли—Опицаи Карпентера) [8]. ДМЖП встречаются более чем при 90 синдромах множественных пороков развития. Поэтому пренатальное обследование при обнаружении ДМЖП должно включать определение кариотипа и детальное изучение ультразвуковой анатомии плода. Особое внимание следует уделять сбору семейного анамнеза для исключения возможного наследования ВПС. Обнаружение дубликации или делеции является основанием для изучения кариотипа родителей для исключения носительства сбалансированной транслокации одним из супругов. При генетическом консультировании семьи следует обсуждать прогноз и риск повторения порока при обнаружении хромосомных или генных нарушений или возможный риск повторения при изолированной форме ДМЖП. Эмпирический риск повторения порока для sibсов составляет 3% [10]. Риск формирования данного порока у плода возрастает до 9,5% при наличии ДМЖП у матери [11]. При последующих беременностях следует рекомендовать проведение эхокардиографического исследования плода.

Пренатальное выявление врожденной и наследственной патологии продолжает оставаться одним из самых актуальных вопросов медицины. В настоящее время специалисты в области дородовой диагностики все чаще предпринимают попытки перенести обследование на более ранние сроки беременности. Эта тенденция, в первую очередь, объясняется желанием врачей избавить пациенток хотя бы от части психологических проблем, неизбежно возникающих при выявлении грубой патологии во II триместре, не совместимой с жизнью и требующей прерывания беременности по медицинским показаниям. Поэтому внедрение в клиническую практику современных технологий, развитие диагностической аппаратуры позволяют многим клиникам добиться значительных успехов в раннем выявлении заболеваний плода.

Для исследования сердца плода необходимо проводить изучение четырехкамерного среза, срезов «через три сосуда», через аорту и через основной ствол легочной артерии в В – режиме; в режимах цветового доплеровского картирования и импульсной доплерографии. Использование для исследований современных высокоразрешающих ультразвуковых приборов, оснащенных функцией 3/4D, применение специальных режимов для изучения сердца плода значительно улучшает дородовую диагностику ДМЖП в ранние сроки беременности.

ENDOVAGINAL ECHOCARDIOGRAPHY IN EARLY PRENATAL DIAGNOSTIC OF VENTRICULAR SEPTAL DEFECTS IN FETUS WITH POLYPLOIDY

E.A. Shevchenko

Research Institute of Northern Medical Problems Siberian branch Russian

Academy of Medical Sciences

Maternity hospital №5 Krasnoyarsk

Abstract. *Ventricular septal defect is a deficit of the septum that divides ventricles. Usually ventricular septal defects are diagnosed when they have the size more than 4 mm. However it is possible to detect smaller defects. Color*

Doppler examination plays a main role in ventricular septal defect diagnostic in prenatal period, which allows visualizing even slight blood flows across septal defects that are frequently invisible during the B-regime examination.

The paper presents clinical observations on ventricular septal defects in early prenatal period. They were observed at the 12 weeks 1 day of pregnancy in fetus with multiple ultrasound markers of congenital malformation and chromosome pathology (polyploidy). Prenatal diagnosis – ventricular septal defect was made on the base of echonegative zone visualization in ventricular septum.

The family decided to make medical abortion after medical genetically consulting because of unfavorable prognosis. The prenatal diagnose was confirmed during abortus examination.

Key words: *fetus, congenital heard malformation, ventricular septel defect, endovaginal echocardiography, early prenatal diagnostics, chromosomal pathology.*

Литература

1. Бокерия Л.А., Ступаков И.Н., Зайченко Н.М., Гудкова Р.Г. Врожденные аномалии (пороки развития) в Российской Федерации // Дет. больница. 2003. – № 1. – С. 7-14.
2. Медведев М.В. Сердце // Эхокардиография плода / Под ред. М.В. Медведева. – М.: РАВУЗДПГ, 2000. – С. 389-392.
3. Alper B.S., Mellitus D., Rowo R.D. Spontaneous closure of small ventricular septal defects // Amer. J. Dis. Child. – 1973. – Vol. 125. – P. 194-196.
4. Daniels S.R. Epidemiology// Fetal and Neonatal Cardiology/ Ed. Long W.A. Philadelphia: PA, Saunders, 1990. – P. 725-745.
5. Gersony W.M. Long-term follow-up of operated congenital heart disease // Cardiol. Clin. – 1989. – Vol. 7. – P. 915-923.

6. Graham T. P., Gutgesell H. P. Ventricular septal defect // Heart disease in infants and children / Ed. Adams F.H., Emmanouilides G.C., Riemenschneider T.A. – Baltimore: Williams & Wilkins, 1995. – P. 725-745.
7. Grix A. Jr. Malformations in infants of diabetic mothers//Amer. J. Med. Genet. – 1982. – Vol. 13. – P. 131-137.
8. Jackson B.T. The pathogenesis of congenital cardiovascular anomalies // N. Engl. J. Med. – 1968. – Vol. 279. – P. 80-89.
9. Lammer E.J., Chen D.T., Hoar R.M. et al. Retinoic acid and embryopathy // N. Engl. J. Med. – 1985. – Vol. 313. – P. 837-841.
10. Nora J.J., Nora A.H. Maternal transmission of congenital heart diseases: new recurrence risk figures and the questions of cytoplasmic inheritance and vulnerability to teratogens // Amer. J. Cardiol. – 1987. – Vol. 59. – P. 459-463.
11. Stoll C, Game E., Clementi M. and EUROSCAN Group. Evaluation of prenatal diagnosis of associated congenital heart diseases by fetal ultrasonographic examination in Europe // Prenat. Diagn. – 2001. – Vol. 21, № 4. – P. 243-252.



Рис. 1. Беременность 12 недель один день. Трансвагинальное сканирование. Параумбиликальный дефект передней брюшной стенки с образованием омфалоцеле (указано стрелкой).



Рис. 2. Беременность 12 недель один день. Трансвагинальное сканирование. Режим цветового доплеровского картирования. Четырехкамерный срез сердца плода. Отчетливо виден дефект межжелудочковой перегородки.



*Рис. 3. Беременность 12 недель один день. Трансвагинальное сканирование.
Неизмененный срез через три сосуда.*

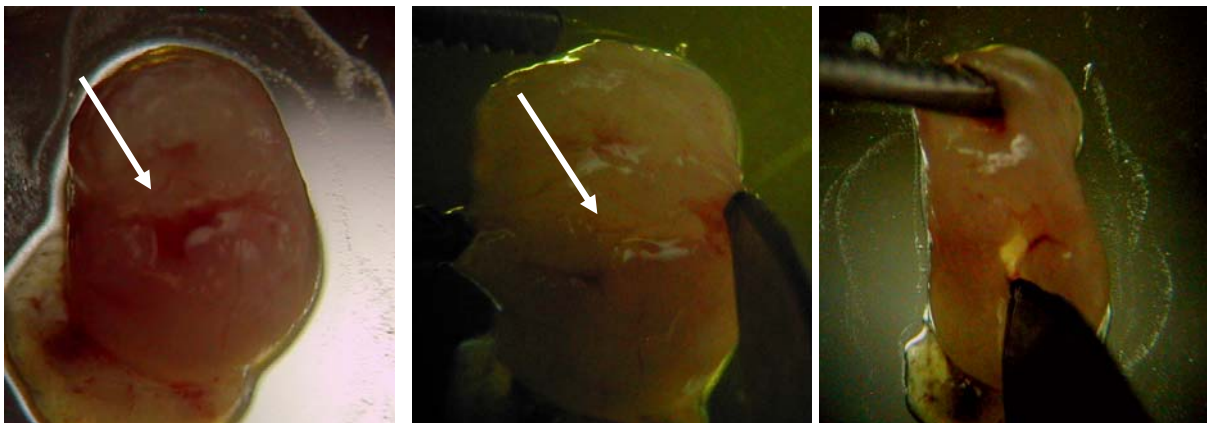


Рис. 4. Сердце абортуса. Дефект межжелудочковой перегородки указан стрелкой.