

УДК: 616.12-007.2-053.1-07

**О.В. Криволапов,
Ю.З. Николаева,
Н.П. Бортновская**

(г. Гомель, Республика Беларусь)

**ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА
ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА
(ПО ДАННЫМ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО
ЦЕНТРА г. ГОМЕЛЯ)**

Ключевые слова: врожденные пороки сердца, скрининговые сроки, эхокардиография плода, доплерометрия, экстракардиальные аномалии.

Резюме. Врожденные пороки сердца (ВПС) имеют значительный удельный вес в структуре врожденных аномалий, они встречаются в среднем у 8 из 1000 новорожденных. ВПС привлекают пристальное внимание исследователей во всем мире не только в связи с высокой частотой встречаемости, но и потому, что они являются причиной 40% перинатальных потерь и приводят к летальным исходам на первом году жизни.

ВСТУПЛЕНИЕ

ВПС имеют значительный удельный вес в структуре врожденных аномалий, они встречаются в среднем у 8 из 1000 новорожденных [3]. ВПС привлекают пристальное внимание исследователей во всем мире не только в связи с высокой частотой встречаемости, но и потому, что они являются причиной 40% перинатальных потерь и приводят к летальным исходам на первом году жизни [1].

Цель и задачи исследования

Анализ эффективности пренатальной диагностики врожденных пороков сердца в Гомельском областном диагностическом медико-генетическом центре за 2006-2009 годы.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Проведено 31 120 ультразвуковых исследований беременных женщин в скрининговые сроки (11-13 недель, 19-22 недели) на ультразвуковых сканерах Voluson 730 Expert, MEDISON 8000. В связи с подозрением на наличие ВПС плода в 235 случаях выполнена расширенная эхокардиография (Эхо-КГ) плодов с использованием импульсной и цветовой доплерометрии. Проведен ретроспективный анализ генетических

карт беременных с пренатально обнаруженными пороками сердца у плодов.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Несмотря на повсеместное внедрение пренатальных ультразвуковых исследований, в Гомельской области в течение последних лет врожденные пороки сердца прочно удерживают первые места в структуре младенческой смертности от ВПР (таб. 1).

Считается, что на результат пренатального исследования влияют в основном технические причины (разрешающая способность прибора, срок беременности, толщина передней брюшной стенки матери, положение и размер плода). Однако, как показывает анализ литературы, значительная роль принадлежит, также, особенностям формирования и гемодинамики пороков. Несмотря на то, что анатомические детали сердца плода можно видеть с 14-18 недель внутриутробного развития, проявление различных аномалий могут значительно различаться, что определяет сроки их диагностики. Пороки, при которых изменяются размеры желудочков сердца, пренатально выявляются значительно чаще (до 46%), чем прочие (24%). Такие пороки, как транспозиция

Таблица 1.

**Удельный вес ВПС в структуре младенческой смертности за 2000-2004 годы
(г. Гомель и Гомельская область)**

Год	Умерли от ВПР	Из них от ВПС	Удельный вес ВПС, %
2000	44	19	43,2
2001	41	16	39
2002	38	14	36,8
2003	36	11	30,5
2004	22	7	31,8

магистральных артерий, атриовентрикулярный канал, двойное отхождение сосудов от правого желудочка, общий артериальный ствол, аномалия Эбштейна, имеют характерные анатомические признаки, существующие с момента возникновения, что позволяет обнаруживать их сравнительно рано. При других патологиях возможность диагностики изменяется со сроком беременности.

По нашему мнению, пренатальное выявление ВПС также связано с алгоритмом проведения исследования сердца плода в скрининговом режиме. При скрининговых исследованиях мы использовали сканирование сердца плода не только через стандартные срезы, но и дополнительные срезы с применением доплерометрических исследований (расширенная Эхо-КГ).

Вся история мировой пренатальной эхографии доказывает, что в основе диагностики любого врожденного порока развития лежит хорошо организованная система скринингового обследования беременных женщин. Повышение эффективности пренатальной диагностики ВПС является очень нелегкой, но разрешимой задачей. Этот вывод позволил профессору М. Hansmann – основоположнику ультразвуковой диагностики в акушерстве и гинекологии Германии – выступить с инициативой проведения всех «анатомических» ультразвуковых исследований в оптимальные сроки (20-24 нед.) только в центрах пренатальной диагностики. По мнению мэтра мировой ультразвуковой диагностики в акушерстве, ставка на однократное обследование всех беременных женщин специалистами 2 уровня

способствует существенному повышению точности дородового выявления врожденных пороков развития.

В Гомельском областном диагностическом медико-генетическом центре при скрининговом исследовании беременных женщин во 2 триместре производится сканирование сердца плода с использованием 9 срезов. Расширенная Эхо-КГ с проведением доплерометрических исследований выполняется при подозрении на наличие ВПС плода непосредственно во время скринингового осмотра в 19-22 недели беременности.. Анализ представленных данных показывает, что выявление ВПС повысилось в 2,5-3 раза (таб. 2).

Для пациентки и врача важную роль играют сроки постановки диагноза. Из 46 ВПС, выявленных нами пренатально в 2009 году диагностировано:

- 6 пороков (13%) – до 17 недель беременности,
- 38 пороков (82,6%) – в сроках 17-22 недели,
- 2 порока (4,4%) – после 22 недель гестации.

44 из этих беременностей были прерваны по медико-генетическим показаниям, во всех случаях диагноз был подтвержден патоморфологическими исследованиями. При этом, основная часть ВПС была представлена дефектами межжелудочковой перегородки, тетрадой Фалло, гипоплазией левых отделов сердца и атриовентрикулярными коммуникациями (таб. 3).

При обнаружении врожденного порока сердца беременность ведут, ориентируясь на данные о естественном течении отдельных пороков и другие факторы риска. Анализ публикаций на эту

Таблица 2

Пренатально выявленные ВПС в структуре ВПР (2006-2009 гг.)

Год	Всего ВПР	Из них ВПС	% ВПС из всех ВПР
2005	121	11	9,1
2006	126	16	12,6
2007	119	11	9,2
2008	158	45	28,5
2009	160	47	29,4

Таблица 3

Структура пренатально выявленных ВПС 2009 г.

Вид порока	Всего	%
Дефект межжелудочковой перегородки	14	30,4
Тетрада Фалло	7	15,2
С-м гипоплазии левых отделов сердца	7	15,2
Атриовентрикулярная коммуникация	6	13
Транспозиция магистральных сосудов	3	6,5
Гипоплазия правых отделов сердца	3	6,5
Аномальный дренаж легочных вен	1	2,2
Сложные сочетанные пороки	5	11

тему свидетельствует, что среди сохраняемых плодов с пороками сердца средняя смертность достаточно высока и составляет 11-12%. А вскоре после рождения умирают еще от 19% до 43% детей. Как показывает опыт, в случаях, когда врожденный порок сердца плода диагностирован до 20 недель беременности, до 60% родителей желают ее прервать.

Большой интерес представляет анализ случаев ВПС, сочетающихся с экстракардиальными аномалиями (ЭКА). Этиология пороков сердечно-сосудистой системы гетерогенна: большинство форм относятся к мультифакториальной модели наследования, 4% ВПС имеют хромосомную природу, еще 4% врожденных аномалий обусловлены генными мутациями. Около 2% ВПС (изолированные пороки сердца либо комплексы множественных пороков с ВПС) возникают вследствие воздействия тератогенных факторов в критические периоды морфогенеза. Витальный прогноз определяется характером врожденного дефекта – наличием изолированных или комбинированных аномалий сердечно-сосудистой системы, наличием сопутствующих пороков развития. Важная задача врача при организации лечебно-диагностического процесса у пациентов кардиологического профиля – убедиться в характере ВПС (изолированный или «синдромальный» его вариант), поскольку около 30% детей с ВПС имеют аномалии других органов и систем и требуют расширенной схемы клинико-лабораторного обследования.

Существует большая группа генетических синдромов с кардиологическими аномалиями. Различные варианты ВПС характерны для хромосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Шерешевского-Тернера, синдромов структурного аутосомного дисбаланса). Спектр генных син-

дромов, включающих пороки сердца, достаточно широк (синдромы Марфана, Нунан, Холта-Орама и др.). Пациенты с патологией сердечно-сосудистой системы и их семьи подлежат медико-генетическому консультированию и пренатальной диагностике в профилактических целях.

В нашем исследовании, при выявлении ВПС, пороки других органов и систем встречались в 43,5% (20 случаев из 46). Чаще всего ВПС сочетались с пороками мочевыделительной системы – в 11 случаях (55%), пороками ЦНС – в 3 случаях (15%), аномалиями кишечника – в 3 случаях (15%), шейной гигромой, неиммунной водянкой плода – в 3 случаях (15%). Эти наблюдения представляют интерес, так как по данным российских и зарубежных коллег ВПС чаще всего сочетаются с пороками центральной нервной системы (30%), а ВПР мочеполовой системы встречаются лишь в 16% случаев сочетанных ВПС [1].

В 10 случаях (50%) сочетания ВПС с ЭКА были выявлены хромосомные aberrации плода – 5 случаев синдрома Дауна, 3 случая синдрома Эдвардса, в 1 случае были диагностированы триплоидия и несбалансированная транслокация. В группе с изолированными ВПС показатели резко отличались и имели другие закономерности. В этой группе частота хромосомных aberrаций была существенно ниже – всего 14% (4 из 27), все случаи были представлены болезнью Дауна. Следует особо подчеркнуть, что в 2 случаях женщины не попали в группу риска ни по толщине воротникового пространства, ни по возрасту, и показанием к кариотипированию явился выявленный порок сердца.

Совершенно очевидно, что конечная задача любого пренатального центра – это не только выявление патологии у плода, сколько составление прогноза для жизни и здоровья будущего ребенка

Таблица 4

Распределение беременных женщин по группам риска.

Группа риска	Количество беременных
Семьи, имеющие ребенка с ВПС	3
Семьи с ВПС у одного или обоих супругов	1
Беременные с сахарным диабетом	0
Беременные с системными заболеваниями соединительной ткани	0
Тератогенная экспозиция в ранние сроки (герпес ранее 6-7 нед)	0
Беременные с гипотиреозом	0
Группа риска по воротниковому пространству (NT \geq 3)	4
Подозрение на ВПС при скрининговом осмотре в 16-22 недели	2
Беременные с выявленной водянкой или асцитом плода в 16-22 недели	2
Беременные с прочими аномалиями плода, выявленными при УЗ – скрининге	4
Не имеющие ни одного фактора риска	30
ВСЕГО	46

и разработка рекомендаций по дальнейшему ведению беременности. При ВПС прогноз зависит от вида порока, поэтому его точность определяет правильная пренатальная диагностика.

Особое внимание нам хотелось бы уделить рациональности поиска и формирования групп риска по возникновению ВПС. Нами были проанализированы амбулаторные карты всех женщин с выявленными врожденными пороками сердца плодов при данной беременности (46 карт). Обращалось внимание на анамнез жизни (заболевания супругов, исходы и течение предыдущих беременностей), течение настоящей беременности (наличие инфекции и возможных тератогенных факторов в ранние сроки беременности, угроза прерывания в ранние сроки беременности, срок постановки женщины на учет в женской консультации, данные всех ультразвуковых исследований во время данной беременности), анализировались собранные врачом-генетиком родословные. В соответствии с факторами риска, рекомендованными РНПЦ «Мать и дитя» [2], беременные с пренатально выявленными ВПС, распределились следующим образом (табл. 4).

Было выяснено, что лишь 16 женщин из 46 (35%) имели факторы риска по возникновению ВПС у плода, а 30 женщина (65%) вообще не относилась ни к одной из рекомендуемых групп риска.

ЛИТЕРАТУРА.

1. Медведев М.В. Эхокардиография плода. М.: РАВУЗДНГ, Реальное Время, 2000. Медведев М.В. Эхокардиография плода. М.: РАВУЗДНГ, Реальное Время, 2000.
2. Новикова И.В., Прибушня О.В., Румянцева Н.В. Формирование групп риска для дородовой диагностики врожденных пороков сердца// Инструкция по применению. Минск. 2004.
3. Campbell M. Incidence of cardiac malformation at birth and later, and neonatal mortality// Brit. Heart J. 1973. V 35.

ПРЕНАТАЛЬНА ДІАГНОСТИКА ВРОДЖЕНИХ ВАД СЕРЦЯ (ЗА ДАНИМИ ЦЕНТРУ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ М.ГОМЕЛЬ, БІЛОРУСЬ).

О.В. Криволапов, Ю.З. Николасва, Н.П. Бортоновська

Резюме. Актуальність вроджених вад серця має значну частку в структурі вроджених аномалій, вони зустрічаються, в середньому, у 8 з 1000 новонароджених. Вроджені вади серця привертають увагу дослідників у всьому світі не тільки у зв'язку з високою частотою випадків, але й тому, що вони є причиною 40% перинатальних втрат і спричиняють летальність на першому році життя.

Ключові слова: вроджені вади серця, скринінгові терміни, ехокардіографія плоду, доплерометрія, екстракардіальні аномалії.

Выводы

Таким образом, данные литературы, результаты собственных исследований, а также опыт работы убедительно доказывают, что проблему улучшения дородовой диагностики ВПС можно решать только комплексно:

1. Целесообразно проведение скринингового «анатомического» ультразвукового исследования в центрах пренатальной диагностики (второй уровень обследования) всем беременным женщинам независимо от групп риска.

2. Соблюдение скрининговых сроков обследования беременных (19-22 недели) и введение расширенной Эхо-КГ в режиме скринингового осмотра беременных женщин позволяет повысить выявление ВПС и снизить младенческую смертность.

3. Обязательным является тщательное исследование всех органов и систем плода при выявлении ВПС в связи с высокой частотой ЭКА, что важно и для составления прогноза.

Поскольку проблема своевременного выявления ВПС сегодня является одной из наиболее сложных проблем дородовой диагностики, создание стройной системы пренатальной службы приведет к улучшению диагностики врожденной и наследственной патологии и уменьшению рождений детей с тяжелыми заболеваниями, не совместимыми с жизнью или приводящими к инвалидности.

PRENATAL DIAGNOSTICS OF CONGENITAL HEART DEFECTS (ACCORDING TO THE DATA OF MEDICO-GENETIC CENTER IN GOMEL, BELARUS).

A. Kryvolapov, J. Nikolaeva, N. Bortnovskaja

Summary. The congenital heart diseases (CHD) have significant share in the structure of congenital anomalies, their incidence about 8 out of 1000 newborns. CHD attract attention of researchers around the world not only because of the high prevalence, but also because they are responsible for 40% of perinatal losses and lead to fatal outcomes during the first year of life.

Key words: congenital heart disease, screening dates, fetal echocardiography, doppler investigation, extracardial anomalies.

Рецензент: Професор кафедри пропедевтики дитячих хвороб Буковинського державного медичного університету д.м.н., професор Годованець Ю.Д.