

Ультразвуковая пренатальная диагностика врожденной обструкции верхних дыхательных путей плода и urgentная перинатальная тактика

Н.П. Веропотвелян

ОКУ «Межобластной центр медицинской генетики и пренатальной диагностики», г. Кривой Рог

Синдром врожденной обструкции верхних дыхательных путей

Congenital High-Airway obstruction syndrome (**CHAOS**)

Определение – полная обструкция верхних дыхательных путей вследствие различных врожденных аномалий, требующая urgentной помощи в перинатальный период (в родах или сразу после рождения) путем восстановления проходимости дыхательных путей с помощью интубации или трахеотомии с последующим устранением (удалением) причины обструкции. Встречается крайне редко, точная частота не установлена. Естественный перинатальный исход – 100% летальность.

Патофизиология: полная или почти полная внутренняя обструкция верхних дыхательных путей предотвращает физиологический пассаж секретируемой легочной жидкости из трахеи и бронхиального дерева (в норме выделяется 4 мл/кг массы плода в сутки). Плод реагирует даже на 1 мм сужения дыхательных путей!!!

Пренатальные эхографические проявления

- Чрезмерно увеличенные экзогенные легкие (накопление в альвеолах жидкости, продуцирующей эпителием и не имеющей выхода).
- Плоская или инвертированная диафрагма.
- Расширенное трахеобронхиальное дерево (заполненное легочной жидкостью).
- Асцит (вследствие сердечно-сосудистой недостаточности из-за сдавления сердца и полых вен увеличенными легкими).
- Вторичная неиммунная водянка.
- Многоводие (вследствие нарушения глотания из-за сдавления пищевода).

Уровни обструкции: oropharynx (ротовая часть глотки), larynx (гортань), trachea (трахея).

Этиология: обструкция ротовой части глотки: атрезия глотки; обструктивные опухоли ротовой части глотки; эпигнатус (тератома сфероидальной кости или ротовой части глотки); лимфангиома или тератома языка; глоссоптоз (западение языка); аплазия нижней челюсти (агнатия); гипоплазия нижней челюсти (микрогнатия);

• **обструкция гортани:** атрезия гортани; кисты и перегородки гортани; обструктивные опухоли гортани.

• **обструкция трахеи:** атрезия/стеноз трахеи; опухоли шеи.

В редких случаях нарушение проходимости верхних дыхательных путей может быть вызвано такими аномалиями у плода, как: зуб; шейная цистограмма (больших размеров); гамартрома легкого (больших размеров); диафрагмальная грыжа; первичная гипоплазия легких.

Среди всех перечисленных причин обструкции верхних дыхательных путей наиболее типичной является врожденная атрезия гортани. Выделяют три типа врожденной атрезии гортани:

Тип I – атрезия гортани над и под голосовой щелью.

Черпаловидные хрящи и парные внутренние мышцы гортани соединены между собой по срединной линии. Пер-

стневидный хрящ имеет коническую форму, преддверие отсутствует.

Тип II – атрезия гортани под голосовой щелью.

Для этого типа характерно наличие куполообразного перстневидного хряща, который вызывает окклюзию просвета голосовой щели, черпаловидные хрящи, преддверие и голосовые связки имеют нормальную форму.

Тип III – окклюзия собственно голосовой щели в связи с наличием диафрагмы, состоящей в передних отделах из соединительной и мышечной тканей, в задних отделах из хрящевой ткани, которая представлена соединенными между собой черпаловидными хрящами с соответствующими голосовыми связками. Преддверие и перстневидный хрящ имеют нормальную форму.

В случае выявления макроглоссии, микрогении и обструкции трахеи необходимо проводить дифференциальную диагностику с широким спектром моногенных и микроделеционных хромосомных синдромов.

Наследственная и врожденная патология, сопровождающаяся макроглоссией: синдром Beckwith–Wiedeman; Трисомия +21; Врожденный гипотиреоз; Лимфангиома; Гемангиома; Lingual thyroid; Нейрофиброма; Эпигнатус; Эпулис.

Моногенные синдромы, ассоциированные с микрогенией: Goldenhar, Sprintzen /22 q 11 microdeletion, Pierre Robin, Treacher Collins, Nager, Stickler, Saetre-Chotzen, Corneli de Lange, Трисомия +18, Триплоидия.

Встречаемость обструкции трахеи при моногенных МВПП: синдромы Fraser, Opitz-Frios, Pallister-Hall, Гидролетальный, Laurence-Moon, Bardet – Biedl, КПП-II типа, тип Маевского, Schinzel-Giedion, Di Georges, Кардиолицевой, Marshall-Smith, Goldenhar, Ассоциация VACTERL, Couzon, LEL.

При проведении УЗД, особенно при идентификации генетических синдромов, целесообразно применение новейших 3D/4D УЗ-технологий:

- Мультипланарная эхография (3 ортогональные плоскости).
- Томографическое мультисрезовое УЗИ (TUI).
- Объемная реконструкция поверхности (3D-rendering).
- Инвертированная реконструкция поверхности (reverse surface rendering).
- Максимально интенсивный режим «псевдорентгена» (X-Ray).
- Метод инверсии (inversion mode).
- Метод «толстого среза» (“Thick slice” display mode).
- 3D-метод ангиодоплерографии (ЦДК-CFM, ЭД-PD, ДД-HD-flow).

Варианты перинатальной тактики

1. Быстрое родоразрешение и трахеотомия.
2. Процедура EXIT (ex-utero intrapartum treatment).

Процедура EXIT + OOPS

Процедура защиты дыхательных путей при персистирующей плацентарной циркуляции представляет собой оперативное вмешательство, выполненное в процессе родоразре-

шения на частично извлеченном плоде с неотсеченной пуповиной и неотделившейся плацентой, в связи с невозможностью нормального, естественного дыхания, вследствие обструкции верхних дыхательных путей из-за различных врожденных аномалий.

Основные этапы: гистеротомия, амниорексис, интубация или трахеотомия, устранение причин обструкции (удаление опухоли и др.).

Цель и задачи: максимальная поддержка тонуса матки, уменьшение кровопотери и трансплацентарной диффузии ингаляционного анестетика во избежание наркозной депрессии новорожденного ребенка, обеспечение управляемой релаксации и гипотонии матки для сохранения маточно-пла-

центарного кровообращения, восстановление проходимости дыхательных путей.

После надежного восстановления верхних дыхательных путей сразу или отсрочено (решается индивидуально) новорожденному проводят окончательное хирургическое устранение причины обструкции.

Выводы: таким образом современные возможности ультразвуковой диагностики позволяют выявлять различные врожденные и наследственные аномалии, приводящие к обструкции верхних дыхательных путей, что дает возможность своевременно определить оптимальную тактику ведения беременности и заблаговременно планировать проведение процедуры EXIT.

Ультразвуковая пренатальная диагностика ВПР в 11–14 нед беременности

Н.П. Веропотвелян

ОКУ «Межобластной центр медицинской генетики и пренатальной диагностики», г. Кривой Рог

При проведении первого скринингового УЗИ определяют количество плодов, их жизнеспособность (оценка сердечной деятельности), расположение плаценты и места прикрепления пуповины, проводят биометрию и устанавливают гестационный возраст плода, тип многоплодной беременности на основании установления хориальности; выявляют ранние УЗ-признаки преэклампсии.

Основные задачи первого скринингового УЗИ в (11–13+6 нед): формирование группы риска по врожденным и наследственным заболеваниям на основании изучения толщины воротникового пространства у плода и других маркеров ХА и диагностика грубых врожденных пороков развития (ВПР) на основании УЗ-оценки анатомии плода.

При скрининговом УЗИ в сроки 11–14 нед беременности выполняют обязательную эхографическую оценку следующих анатомических структур и органов плода: кости свода черепа, «Бабочка», воротниковое пространство, носовая кость, позвоночник, желудок, передняя брюшная стенка, мочевого пузыря, конечности.

Дополнительно оценивают: заднюю черепную ямку (мозжечок, IV желудочек, интеркраниальное пространство), лицо (верхняя, нижняя челюсть, орбиты), сердце (4-камерный срез), почки.

Морфологические аномалии плода, выявляемые при УЗИ в I триместре беременности, можно разделить на 3 основные группы:

- Аномалии, обязательные для выявления в I триместре.
- Аномалии, доступные для выявления при УЗ-скрининге.
- Аномалии, которые могут быть заподозрены и уточнены во II триместре.

Аномалии, обязательные для выявления в I триместре беременности:

- Аномалия закрытия нервной трубки (акrania, экзенцефалия, цефалоцеле).
- Аномалии мягких тканей шеи (шейная гистогигрома).
- Отсутствие визуализации желудка.
- Мегацистик – увеличенный мочевой пузырь (обструктивные уропатии, ХА).
- Аномалия развития стебля тела.

Аномалии, доступные для выявления при УЗ-скрининге:

- Дефекты передней брюшной стенки (торакоабдоминальная эктопия сердца, омфалоцеле, гастростиз).
- Аномалии закрытия каудального отдела нервной трубки (спинно-мозговые расщелины и грыжи).
- Аномалии конечностей (укорочение, искривление, редукционные дефекты).
- Отдельные грубые врожденные пороки сердца (3-камерное сердце, декстрокардия, общий артериальный ствол).

В настоящее время описан ряд ранних чувствительных УЗ-признаков, позволяющих уже при первом скрининговом УЗИ обнаружить расщелину спинного мозга: уменьшение интракраниального пространства (IV желудочек мозга), оцениваемое в той же плоскости, что и измерение воротникового пространства; а также уменьшение фронто-максимарного угла, более чем на 9° от нормативных значений.

Другие косвенные УЗ-признаки, наблюдаемые при Spina-bifida: «Маленький» БПД; «признак желудка»; параллельные ножки мозжечка (щели Биша); отсутствие изображения полости III желудочка.

Аномалии, которые могут быть заподозрены и уточнены во II триместре:

Врожденные пороки сердца (большинство из них требуют проведения прицельной трансвагинальной эхокардиографии).

Высокая и низкая обструкция пищеварительного тракта. Атрезия пищевода (отсутствие визуализации желудка).

Атрезия ануса (ранний исчезающий эхо-маркер атрезии ануса у плода – анэхогенное образование в средней нижней трети брюшной полости плода со стороны передней брюшной стенки плода).

Аномалии мочеполовой системы:

Отсутствие эхо-тени мочевого пузыря: агенезия/гипоплазия почек, экстрофия мочевого пузыря, кистозная дисплазия почек (поликистоз/мультикистоз), агенезия мочевого пузыря (редко).

Выводы: высокоразрешающие возможности современных УЗ-технологий позволяют выявлять и прогнозировать широкий спектр различных ВПР уже при проведении первого УЗИ в сроке 11–14 нед беременности.