

УДК 618.33-007-073.43

УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА И АКУШЕРСКАЯ ТАКТИКА ПРИ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮЩИХСЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКАХ РАЗВИТИЯ ПЛОДА

Д.А. Умарбаева

На сегодняшний день частота врожденных пороков развития (ВПР) продолжает неуклонно расти, создавая серьезную проблему для всего человечества, так как приводит к инвалидности, а зачастую и к летальности. В обзорной статье приводится информация о наиболее часто встречающихся и модельных (несовместимых с жизнью) ВПР, международная классификация, диагностические методы, одним из которых является УЗИ. УЗИ – это самый оптимальный и точный метод диагностики, позволяющий обнаружить своевременно основные эхографические маркеры врожденных пороков развития; пролонгировать беременность, правильно вести её с дальнейшим корректным выбором метода родоразрешения. Если выявленный порок является угрозой для жизни плода или может привести в будущем к неоперабельной инвалидности, то показано прерывание беременности по медицинским показаниям. В случае неосложненных пороков развития для благоприятного исхода рекомендуется хирургическая коррекция в специализированных перинатальных центрах сразу после рождения.

Ключевые слова: УЗИ; пренатальный период; врожденные пороки плода; акушерская тактика.

ТҮЙҮЛДҮКТҮН ӨНҮГҮҮСҮНДӨ КӨП КЕЗДЕШКЕН ТУБАСА КЕМТИКТЕРДЕ УЛЬТРА ҮН ДИАГНОСТИКАСЫ ЖАНА АКУШЕРДИК ТАКТИКА

Д.А. Умарбаева

Бүгүнкү күндө тубаса кемтиктердин болушу туруктуу өсүп, жалпы адамзатка олуттуу көйгөй жаратууда, анткени алар майыптыкка, көбүнчө өлүмгө алып келет. Сереп салуучу макалада эң көп кездешкен моделдик (жашап кетүүгө болбой турган) тубаса майыптар, эл аралык классификация, диагностикалык ыкмалар жөнүндө маалымат берилет, алардын бири ультра үн изилдөөсү. Ультра үн изилдөөсү - бул тубаса майыптардын негизги эхографиялык белгилерин өз убагында аныктоого, кош бойлуулукту узартууга, төрөт ыкмасын андан ары туура тандоо менен аны туура башкарууга мүмкүндүк берүүчү эң оптималдуу жана так диагностикалык ыкма. Эгерде аныкталган кемтик түйүлдүктүн өмүрүнө коркунуч туудурса же келечекте операция кылууга мүмкүн болбогон майыптыкка алып келсе, анда медициналык көрсөткүчтөрү боюнча кош бойлуулуктун токтотулушу көрсөтүлөт. Татаалдашпаган кемтиктер болгон учурда, төрөлгөндөн кийин дароо адистештирилген перинаталдык борборлордо хирургиялык түзөтүү сунушталат.

Түйүндүү сөздөр: ультра үн изилдөөсү; төрөт алдындагы мезгил; түйүлдүктүн тубаса кемтиктери; акушердик тактика.

ULTRASOUND DIAGNOSTICS AND OBSTETRIC TACTICS FOR COMMON CONGENITAL MALFORMATIONS OF THE FETUS

D.A. Umarbaeva

To date, the frequency of congenital malformations (CMF) continues to grow steadily, creating a serious problem for all mankind, as they lead to disability, and often to mortality. The review article provides information on the most common model (incompatible with life) congenital malformations, international classification, diagnostic methods, one of which is ultrasound. Ultrasound is the most optimal and accurate diagnostic method that allows you to timely detect the main echographic markers of congenital malformations; prolong the pregnancy, manage it correctly with the further correct choice of the method of delivery. If the identified defect is a threat to the life of the fetus or can lead to inoperable disability in the future, then termination of pregnancy for medical reasons is indicated. In the case of uncomplicated malformations, surgical correction in specialized perinatal centers immediately after birth is recommended for a favorable outcome.

Keywords: ultrasound; prenatal period; congenital malformations of the fetus; obstetrics tactics.

Введение. Врожденные пороки развития (ВПР) представляют собой глобальную проблему для человечества, так как эта патология занимает ведущее место среди причин перинатальной, неонатальной и младенческой смертности. Известно, что все ВПР формируются внутриутробно в результате морфологических изменений органа. По информации ВОЗ, ежегодно во всем мире появляется на свет до 6 % детей с ВПР [1, 2], летальность при этом составляет 30–40 % [3–5].

- От пороков развития в течение первых 4 недель жизни ежегодно умирают ≈ 300 тыс. детей.
- Пороки развития могут приводить к неизбежной инвалидности, оказывая сильное влияние на общество.
- К модельным порокам развития относятся пороки сердца, дефекты нервной трубки и синдром Дауна.
- Причины пороков мультифакториальны и до конца еще не изучены.
- Большинство врожденных пороков развития можно связать с недостаточным потреблением витаминов, фолиевой кислоты и др.

Для оценки состояния плода существуют общепринятые методы диагностики [1, 2, 5–7]:

- 1) ультразвуковое сканирование;
- 2) кардиотокография;
- 3) оценка биофизического профиля;
- 4) доплерография;
- 5) методы визуального контроля;
- 6) генетическое консультирование;
- 7) инвазивные диагностические процедуры: амниоскопия, биопсия хориона, кордоцентез;
- 8) определение концентрации основных гормонов и белковых факторов беременности: эстрогенов, плацентарного лактогена, хорионического гонадотропина, α -фетопротеина и др.

Самым информативным методом пренатальной диагностики ВПР у плода является УЗИ, позволяющее на ранних стадиях гестации выявлять различные девиации [2, 5]. Сегодня обязательным является проведение скрининговых УЗИ в 10–14, 20–24 и 32 нед. беременности, повышающих надежность выявления ВПР [2, 5, 7]. Эффективность УЗ-диагностики несомненна:

дефекты развития нервной трубки выявляются на уровне 95–100 % [7–9]; 100 % плодов с трисомией 13-й хромосомы, 80 % плодов с трисомией 18-й хромосомы, 40–80 % плодов с синдромом Дауна. Тем не менее, значительная часть ВПР все же не диагностируется [4–8]. Поэтому можно сказать, что эффективность УЗИ зависит от разрешающей способности аппаратуры, особенностей течения беременности (многоплодие, много- и маловодие), конституциональных особенностей пациентки, размеров и расположения дефектов у плода, а также от квалификации специалистов. По данным отечественной литературы, частота, с которой удается выявить плоды с ВПР при УЗ-скрининге, варьирует от 50 до 85 % [5–7, 10].

Показано скрининговое эхографическое исследование всех беременных в связи с доступностью, неинвазивностью и высокой информативностью данного метода. Однако некоторые беременные женщины вовсе отказываются от исследования [2, 5].

В Международной классификации болезней врожденные пороки развития представлены классом болезней, в котором выделены:

1. Пороки центральной нервной системы и органов чувств.
2. Пороки лица и шеи.
3. Пороки сердечно-сосудистой системы.
4. Пороки дыхательной системы.
5. Пороки органов пищеварения.
6. Пороки костно-мышечной системы.
7. Пороки мочевой системы.
8. Пороки половых органов.
9. Пороки эндокринных желез.
10. Пороки кожи и ее придатков.
11. Прочие пороки.
12. Хромосомные болезни.
13. Генные синдромы.
14. Синдромы, обусловленные эмбриопатиями.
15. Синдромы неустановленной этиологии.
16. Неуточненные комплексы множественных пороков.

**Ультразвуковая диагностика
и акушерская тактика
при часто встречающихся ВПР плода**

**Пороки ЦНС, лицевые структуры
Анэнцефалия и акrania** – отсутствие костей мозгового черепа и ткани головного мозга.

Относятся к абсолютно летальным порокам развития. Поэтому показано прерывание беременности.

Spina bifida – остистые отростки позвонков при поперечном сканировании не смыкаются, а образуют U- или Y-образную конфигурацию. При наличии менигоцеле или менигомиелоцеле в области дефекта определяется тонкостенный грыжевой мешок.

При обнаружении данного порока показано прерывание беременности по медицинским показаниям. При желании пациентки продлить беременность – УЗИ каждые 2–3 недели с целью оценки появления венрикуломегалии. Плановое кесарево сечение несколько уменьшает нарушение двигательных функций у новорожденного, поэтому оперативное родоразрешение может рассматриваться как метод выбора. Рекомендовано профилактическое лечение большими дозами фолиевой кислоты (4 мг), начатое за 3 месяца до зачатия, позволяющее снизить риск возникновения *spina bifida* до 70 %.

Голопрозэнцефалия – определяется единственный желудочек мозга неправильной формы, серп мозга и межполушарная борозда отсутствуют, таламус не разделен.

В случаях тяжелых форм голопрозэнцефалии у новорождённых развивается апноэ и без поддержания функции дыхания наступают смерть. При умеренных поражениях диагноз может быть поставлен только в период новорожденности, когда постепенно начинают проявляться признаки задержки психомоторного развития.

Агенезия мозолистого тела – несоразмерное увеличение задних рогов боковых желудочков, сдвиг вверх третьего желудочка, узкие и смещенные латерально передние рога боковых желудочков, отсутствие полости прозрачной перегородки и расширение межполушарной борозды. Подобная картина получила название “срединной” (межполушарной) кисты.

При подозрении на агенезию мозолистого тела требуется тщательное изучение структур мозга для исключения сочетанной патологии. Часто входит в состав синдромов множественных пороков развития с плохим прогнозом для жизни. При выявлении таких аномалий родоразрешение следует проводить в интересах

матери и не расширять показаний к кесареву сечению.

Гидроцефалия – увеличенные размеры желудочков смещают сосудистые сплетения к латеральным стенкам. Показано прерывание беременности.

Энцефалоцеле – наличие дефекта костей черепа; большие размеры грыжевого мешка могут привести к микроцефалии, венрикуломегалии и гидроцефалии.

При энцефалоцеле следует предложить прерывание беременности по медицинским показаниям.

Расщелины губы и нёба – дефект визуализируется в виде гипозоженной структуры; при доплерэхографии можно видеть движение жидкости через нос, рот и глотку.

При этом пороке выполняется реконструктивная хирургическая коррекция после рождения.

Отоцефалия – отсутствие нижней челюсти, что приводит к резкому смещению ушей.

Во всех случаях рекомендовано прерывание беременности, поскольку отоцефалия является летальной аномалией.

Сердечно-сосудистая система

Пороки сердца и магистральных сосудов

ДМЖП – большие перимембранозные дефекты визуализируются как анэхогенная зона в перегородке. Недиагностированных ВПС у плода почти 73 % приходится на ДМЖП.

В половине случаев мелкие ДМЖП спонтанно закрываются в возрасте до 5 лет, а оставшиеся исчезают в подростковом возрасте.

Тетрада Фалло – типичный субаортальный ДМЖП и дэкстрапозиция аорты + расширение и смещение корня аорты.

90 % пациентов, которым была выполнена хирургическая коррекция тетрады Фалло, доживает до взрослого возраста. Абсолютным показанием к операции является гипоксия.

Коарктация аорты – диаметр аорты в 2 раза меньше диаметра дилатированной легочной артерии. Важное значение имеет доплерэхокардиография, которая позволяет выявить лево-правый шунт через овальное окно.

Хирургическое лечение заключается в удалении сегмента коарктации с наложением анастомоза конец в конец.

Стеноз аорты – выраженное превалирование диаметра легочной артерии над диаметром аорты; при доплеровском исследовании – турбулентный поток крови через клапан аорты.

При адекватной функции левого желудочка обычно используют баллонную пластику клапана. Дополнительную операцию к 8 годам жизни проводят у 40–50 % детей в связи с недостаточностью аортального клапана или явлениями остаточного стеноза.

Стеноз и атрезия легочной артерии – сосуд не визуализируется или диаметр его значительно уменьшен в размерах, особенно в сравнении с диаметром аорты. Цветовое доплеровское картирование позволяет установить окончательный диагноз на основании отсутствия потока крови из правого желудочка в легочную артерию.

При высоком градиенте давления (50–60 мм рт. ст.), гипертрофии миокарда правого желудочка и цианоза показана баллонная пластика клапана.

Дыхательная система

Врожденная диафрагмальная грыжа – перемещение сердца в правую или левую половину грудной клетки; при перемещении печени в грудной полости визуализируется солидное образование; многокамерное кистозное образование при наличии тонкого кишечника в грудной клетке.

Мочевыделительная система

Агенезия почек – триада эхографических признаков: отсутствие эхотени почек и мочевого пузыря, выраженное маловодие; доплер – отсутствие почечных артерий.

При данной патологии показано прерывание беременности по медицинским показаниям.

Аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек (инфантильная форма) – увеличенные гиперэхогенные почки, отсутствие эхотени мочевого пузыря и маловодие.

Пациенты, дожившие до подросткового возраста, нуждаются в пересадке почек, так как этот порок осложняется хронической почечной недостаточностью, печеночным фиброзом и портальной гипертензией.

Желудочно-кишечный тракт

Атрезия пищевода – отсутствие эхотени желудка и многоводие (чувствительность 42 %).

В целом, после оперативного лечения прогноз для жизни и здоровья ребенка благоприятный.

Атрезия 12-перстной кишки – многоводие и классический признак “double bubble” в брюшной полости плода, появляющегося в результате расширения части 12-перстной кишки и желудка. Перетяжка между этими структурами формируется привратниковой частью желудка и имеет важное прогностическое значение.

Роды рекомендовано проводить в перинатальном центре с последующим переводом новорожденного в специализированное хирургическое отделение.

Атрезия ануса – с середины II триместра беременности возможна визуализация анального сфинктера плода в виде гипоехогенной циркулярной структуры с центральным экзогенным компонентом (у 10 %).

Атрезия ануса часто сочетается с другими пороками ССС, ЦНС, расщелинами верхней губы и неба и т. д. Поэтому необходимо комплексное эхокардиографическое исследование с пристальной оценкой степени дилатации кишки. Сразу после рождения ребенка осуществляется перевод в хирургический стационар.

Дефекты передней брюшной стенки (таблица 1).

Таблица 1 – Дифференциальная диагностика между омфалоцеле и гастрошизисом

Эхографический признак	Омфалоцеле	Гастрошизис
Грыжевой мешок	+	–
Прикрепление пуповины	К грыжевому мешку	К передней брюшной стенке
Локализация дефекта	Пупочное кольцо	Чаще правая параумбиликальная область
Частое сочетание с другими пороками и хромосомными аномалиями	+	–

Родоразрешение при гастрошизисе и омфалоцеле целесообразнее проводить путем операции кесарево сечение + хирургическая операция в первые 24–48 часов после рождения.

Опорно-двигательный аппарат

Ахондроплазия – короткие конечности, маленькие размеры грудной клетки, макроцефалия и седловидный нос; укорочение проксимальных сегментов конечности.

Ахондроплазия часто сочетается с макроцефалией, поэтому следует учитывать размеры головы плода и малого таза (при диспропорции – кесарево сечение).

Полидактилия – преаксиальная (дополнительный палец располагается на стороне лучевой и большеберцовой кости) и постаксиальная (на стороне локтевой и малоберцовой кости).

Дополнительные пальцы удаляют путем простой перевязки кожи в месте их основания без анестезии.

Косолапость – три основных типа: эквиноварусная деформация стопы, кальканеовальгусная установка и метатарзус.

В 90 % наблюдений все виды косолапости нуждаются в хирургической коррекции для достижения оптимальных результатов.

Хромосомные болезни

Синдром Дауна – относительно частая врожденная патология, вызванная трисомией 21-й хромосомы. При генетических дефектах у плода толщина воротникового пространства более 3 мм, уменьшение длины подвздошных костей и увеличение угла между этими костями + наличие сочетанных пороков.

В случае установления методами пренатальной диагностики наличия у плода синдрома Дауна, семье может быть предложено прерывание беременности (до достижения плодом периода жизнеспособности – 22–23-й недели).

Синдром Эдвардса – это генетическое заболевание, сопровождающееся трисомией 18-й хромосомы и наличием множественных характерных пороков развития у плода, приводящих к смерти. На УЗИ – многоводие, сниженная активность плода, маленькая плацента, единственная пупочная артерия, гипотрофия (масса тела ≈ 2170 г).

Этот порок чаще всего приводит к летальности, поэтому рекомендовано прерывание беременности.

Синдром Патау – трисомия 13-й хромосомы. У 70 % плодов тахикардия, замедление развития, мегацистис, микрофтальм, расщепле-

ние губы и нёба, полидактилия, мальформации сердца и почек; голопрозэнцефалия (нарушение формирования головного мозга) и омфалоцеле являются чаще сочетанными признаками, выявляемыми при УЗИ плода в 12 недель беременности.

При данном виде порока высокий процент летальности. При отягощенном акушерско-гинекологическом анамнезе необходимо медико-генетическое консультирование.

Литература

1. Кулаков В.И. Алгоритм пренатального мониторинга / В.И. Кулаков, В.Н. Серов, В.Н. Демидов [и др.] // Акушерство и гинекология. 2000. № 5. С. 56–59.
2. Баранов В.С. Некоторые исторические, практические и научные аспекты пренатальной диагностики в Санкт-Петербурге / В.С. Баранов // Журнал акушерства и женских болезней. 2004. Т. LIII. Вып.1. С. 82–88.
3. Бережков Д.В. Современные возможности ультразвукового исследования в акушерстве и гинекологии в частной медицинской клинике / Д.В. Бережков, М.Г. Москвичева, И.В. Литвиненко // Медицинская визуализация. 2015. № 3. С. 151.
4. Сапарова Е.В. Врожденные пороки сердца у детей: распространенность, факторы риска, смертность / Е.В. Сапарова, И.В. Вахлова // Вопросы современной педиатрии. 2017. Т. 16. № 2. С. 126–133.
5. Лупояд В.С. Некоторые аспекты ультразвукового исследования в акушерстве / В.С. Лупояд, Н.М. Пасиешвили, В.А. Ильченко, Ю.А. Мошко. 2012. URL: <http://dspace.nbuv.gov.ua/xmlui/bitstream/1,2,3,4...>
6. Юдина Е.В. Что может пренатальная эхография / Е.В. Юдина // Ультразвуковая диагностика акушерства, гинекологии, педиатрии. 2000. № 1. С. 18–22.
7. Бокерия Е.Л. Скрининговые технологии выявления врожденных пороков сердца у новорожденных / Е.Л. Бокерия, Т.Н. Николаева, Е.М. Спивак [и др.] // Неонатология: новости, мнения, обучение. 2016. № 2. С. 40–49.
8. Sensitivity and specificity of routine antenatal for congenital anomalies by ultrasound. The Belgian Multicentric Study / S. Levi, Y. Hyjazi, P. Schaaps et al. // Ultrasound Obstet. Gynecol. 2017. Vol. 10. № 6. P. 375–380.

9. *Перцева Г.М.* Ультразвуковая диагностика пороков развития плода. Реальности и перспективы / Г.М. Перцева, А.А. Борщева // Медицинский вестник Юга России. 2013. № 3. С. 69–72.
10. *Каландия М.Р.* Врожденные пороки развития: актуальность и эпидемиология в Смоленской области / М.Р. Каландия, Т.А. Кузьмина, О.С. Стунжас, Н.В. Лукина // Вестник Смоленской гос. мед. академии. 2017. Т. 16. № 2. С. 51–57.