



*Н.В. Авраменко, О.А. Никифоров, О.С. Сухонос, Е.А. Ломейко, Д.Е. Барковский, Е.В. Кабаченко, И.Б. Гридина*

## АНАЛИЗ ЧАСТОТЫ ОБНАРУЖЕНИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ В ЗАПОРОЖСКОЙ ОБЛАСТИ

*Запорожский государственный медицинский университет*

**Ключевые слова:** пренатальная диагностика, врожденные пороки сердца, хромосомная патология.

В клинике Запорожского областного центра репродукции человека на пренатальных консилиумах за период 2011–2012 г. обследованы 1139 беременных. За этот период диагностировали 177 случаев врожденных пороков сердца плода. Возраст беременных с врожденными пороками сердца плода варьировал от 18 до 45 лет. Факторы риска по развитию фетальной сердечной патологии: вирусная инфекция в первом триместре беременности у 13 женщин (7,3%), сопутствующая внутриутробная инфекция – у 5 (2,8%), отягощенное течение беременности и осложненный акушерско-гинекологический анамнез имели место у 16 (9%) женщин, возраст матери старше 35 лет – у 39 (22%), профессиональные вредности – у 8 (4,5%) беременных. Наиболее частый процент обнаружения врожденных пороков сердца у плода приходится на второй триместр беременности (62,2%), минимальный – на первый триместр (4%). Наиболее частой формой врожденных пороков сердца плода является дефект межжелудочковой перегородки. Общий атриовентрикулярный канал диагностирован в 8,5% случаев и сочетался с хромосомной патологией в 26,6% случаев, что явилось показанием для прерывания беременности.

### Аналіз частоти виявлення вроджених вад серця плода при проведенні пренатальної діагностики в Запорізькій області

*Н.В. Авраменко, О.А. Нікіфоров, О.С. Сухонос, О.О. Ломейко, Д.Є. Барковський, О.В. Кабаченко, І.Б. Грідіна*

У клініці Запорізького обласного центру репродукції людини на пренатальних консилиумах за період 2011–2012 р. обстежено 1139 вагітних. За цей період виявлено 177 випадків вроджених вад серця. Вік вагітних з вродженими вадами серця плоду варіював від 18 до 45 років. Фактори ризику з розвитку фетальної серцевої патології: вірусна інфекція в першому триместрі вагітності у 13 (7,3%) жінок, супутня внутрішньоутробна інфекція – у 5 (2,8%), обтяжений перебіг вагітності та ускладнений акушерсько-гінекологічний анамнез мали 16 (9%) жінок, вік матері більше 35 років – у 39 (22%), професійні шкідливості – у 8 (4,5%) вагітних. Найчастіше вроджені вади серця у плода визначають протягом другого триместру вагітності (62,2%), найменше – на перший триместр (4%). Найчастішою формою вроджених вад серця плода є дефект міжшлуночної перетинки. Загальний атриовентрикулярний канал діагностовано у 8,5% випадків, він поєднувався з хромосомною патологією у 26,6% випадків, що було показанням до переривання вагітності.

**Ключові слова:** пренатальна діагностика, вроджені вади серця, хромосомна патологія.

### The analysis of the frequency of fetus congenital heart disease case finding during prenatal diagnosis in Zaporozhye region

*N.V. Avramenko, O.A. Nikiforov, O.S. Sukhonos, E.A. Lomeyko, D.E. Barkovsky, E.V. Kabachenko, I.B. Gridina*

In the clinic of Zaporozhye regional center of human reproduction at the prenatal consultations during 2011–2012 years 1139 pregnant women were examined. During this period 177 cases of congenital heart disease were revealed. The age of the pregnant women with congenital heart disease of the fetus varied from 18 to 45 years. Risk factors of the development of fetal cardiac pathology were as following: viral infection in the 1st trimester of pregnancy was in 13 pregnant women (7.3%), associated intrauterine infection - in 5 ones (2.8%), 16 patients (9%) had burdened course of pregnancy and complicated obstetric-gynaecological history, mother's age older than 35 years was in 39 women (22%), occupational hazards were in 8 women (4.5%). Fetus congenital heart disease cases were most frequently revealed in 2nd trimester (62.2%), and number of cases is minimal in the first trimester (4%). The most common form of fetus congenital heart disease is the defect of the ventricular septum. Common atrioventricular canal was diagnosed in 8.5% of the cases, it was combined with chromosomal pathology in 26.6% cases that was an indication for abortion.

**Key words:** prenatal diagnosis, congenital heart disease, pathology of chromosome.

Врожденные пороки сердца (ВПС) занимают одно из ведущих мест в структуре всех врожденных пороков развития (30%) и являются составной частью множественных врожденных пороков развития, вносят существенный вклад в показатели перинатальной и младенческой смертности, приводят к инвалидности, тем самым требуют значительных экономических затрат на хирургическую коррекцию и социальную помощь детям-инвалидам. Исходя из этого, чрезвычайно актуальны профилактические мероприятия, направленные на предупреждение рождения детей с врожденными пороками сердца и на максимально раннее обнаружение и своевременную хирургическую коррекцию данной патологии.

Современное состояние диагностического оборудования позволяет диагностировать ВПС на этапе дородового

обследования. Сердце и магистральные сосуды плода в целом заканчивают свое формирование до 10 недели внутриутробного развития, поэтому обнаружение ВПС может проводиться уже в первом триместре беременности. Возможность пренатальной оценки сердечно-сосудистой системы необходимы для определения прогноза потомства, разработки тактики ведения беременности и плана лечебных мероприятий в случае витальных пороков сердца.

#### ЦЕЛЬ РАБОТЫ

Проанализировать результаты пренатальной диагностики беременных Запорожского региона с подозрением на врожденные пороки сердца плода за период 2011–2012 г.

#### ПАЦИЕНТЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

В клинике Запорожского областного центра репродук-



ции человека на пренатальных консилиумах за период 2011–2012 г. обследовали 1139 беременных, из них 505 в 2011 г. и 634 в 2012 г. Комплекс обследований включал синдромологический анализ, медико-генетическое консультирование, пренатальный ультразвуковой скрининг, а также инвазивные методы диагностики по показаниям.

Медико-генетическое консультирование включало консультацию генетика, проводившего оценку фенотипа, клинический осмотр супружеских пар и составление родословной.

Скрининговое ультразвуковое обследование плода проводили на УЗ-аппаратах экспертного класса «PhillipsHD 11-ХЕ, ToshibaХарио». Пренатальную ЭхоКГ проводили по расширенному протоколу, включая оценку четырех камер сердца, срез через три сосуда, срез через дугу аорты и артериальный проток.

Показания к ЭХО-КГ со стороны плода: подозрение на ВПС-изменения при оценке четырехкамерного среза сердца плода, изменения при оценке среза через три сосуда, нарушения сердечного ритма плода, водянка плода, толщина шейной складки плода в первом триместре более 2,5 мм, врожденные пороги развития других органов и систем плода, сочетающиеся с ВПС.

Показания к ЭХО-КГ плода со стороны матери: ВПС, сахарный диабет, заболевания соединительной ткани, неблагоприятный семейный анамнез по ВПС (ВПС у отца, предшествующих детей, близких родственников), юный возраст (18 лет и младше), первые роды в возрасте старше 35 лет, неблагоприятные факторы в малом сроке беременности (прием лекарственных препаратов, контакт с тератогенными факторами, заболевание вирусной инфекцией), отягощенное течение беременности (угроза в малом сроке беременности, прием гормональных препаратов).

После установления диагноза беременных консультировали генетик, акушер-гинеколог, кардиохирург с целью адекватной оценки перинатального прогноза и выработки дальнейшей тактики ведения беременности и пациента в раннем неонатальном периоде.

Полученные результаты обработаны с помощью приложения Microsoft Excel 2010 из пакета программ Microsoft Office 2010.

## РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

При обследовании на пренатальных консилиумах за период 2011–2012 г. диагностировали 177 случаев врожденных пороков сердца плода, из них 57 в 2011 г. и 120 в 2012 г.

При оценке фенотипа и клиническом осмотре у супружеских пар с подозрением на ВПС плода данные о синдромальной патологии не обнаружены. У 30% были признаки недифференцированной соединительнотканной дисплазии, в 37% случаев родословная отягощена мультифакториальной патологией, в основном сердечно-сосудистой.

Возраст беременных, у которых зарегистрированы случаи ВПС плода, варьировал от 18 до 45 лет, в среднем –  $27 \pm 5$  лет. У 133 (75,2%) женщин возраст был до 35 лет, у 39 (22%) – 35 лет и более, у 5 (2,8%) – младше 18 лет.

У 105 (59,3%) беременных отмечены различные факторы риска по развитию фетальной сердечной патологии: острая вирусная инфекция в первом триместре беременности – у 13 беременных (7,3%), сопутствующая внутриутробная инфекция – у 5 (2,8%); отягощенное течение беременности (угроза прерывания в малом сроке) – у 24 (13,5%); ослож-

ненный акушерско-гинекологический анамнез – у 16 (9%) беременных, у 7 (4%) из них в анамнезе самопроизвольные выкидыши, у 4 (2,2%) – замершие беременности, 5 (2,8%) пациенток до наступления настоящей беременности страдали бесплодием; возраст беременных старше 35 лет у 39 (22%); профессиональные вредности – у 8 исследуемых (4,5%).

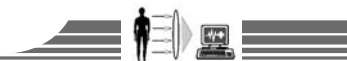
В ходе проведенных исследований ВПС плода зарегистрированы в 177 случаях. Диагностика ВПС плода в первом триместре составила 4% (7 плодов); во второй половине беременности – 62,2% (110 плодов); в третьем триместре ВПС плода обнаружены в 33,8% (60 плодов).

По нозологическим формам пороки сердца плода распределены следующим образом: простые пороки сердца плода составили 34,7% (у 61 плода), сложные пороки сердца – 23,7% (у 42 плодов), критические пороки сердца – 15,7% (у 28 плодов), пограничные состояния – 25,9% (у 46 плодов). Простые пороки сердца представлены дефектом межжелудочковой перегородки – 29,9% (53 плода); дефектом межпредсердной перегородки – 3,38% (6 плодов); кардиомиопатией (КМП) – 1,1% (2 плода). Группу сложных пороков сердца составили: общий открытый атриовентрикулярный канал – 8,5% (15 плодов); тетрада Фалло (ТФ) – 5% (9 плодов); двойной выход магистральных сосудов (ДВМС) – 3,4% (6 плодов); рабдомиома сердца (РС) – 0,6% (1 плод); стеноз, гипоплазия аорты (СА) – 3,95% (7 плодов); стеноз клапанов легочной артерии (СКЛА) – 2,25% (4 плода). К критическим порокам сердца отнесли: синдром гипоплазии левых отделов сердца (ГЛОС) – 5% (9 плодов); синдром гипоплазии правых отделов сердца (ГПОС) – 1,69% (3 плода); транспозиция магистральных сосудов (ТМС) – 4,5% (8 плодов); общий артериальный ствол (ОАС) – 1,69% (3 плода); единственный желудочек сердца (ЕЖС) – 0,6% (1 плод); синдром гетеротаксии (СГ), правосторонний изомеризм – 0,6% (1 плод); аномалия Эбштейна – 0,6% (1 плод); фиброэластоз эндокарда (ФЭ) – 1,1% (2 плода).

Пограничные состояния (праволежащая дуга аорты, аномальный дренаж верхней полой вены, персистирующая верхняя полая вена, преобладание аорты над легочным стволом, преобладание легочного ствола над аортой, тубулярная гипоплазия аорты) обнаружены у 25,9% (46 плодов) (рис. 1).



Рис. 1. Частота и структура обнаруженных ВПС плода за период 2011–2012 г. в Запорожской области.



Дефекты межжелудочковой перегородки (ДМЖП) являются самой частой формой ВПС, в проведенном исследовании они зарегистрированы в 53 (29,9%) случаях, из них 14 (24,5%) в 2011 г. и 39 (32,5%) в 2012 г. Исходы беременности в этой подгруппе отмечены как благоприятные. Беременность завершилась срочными родами и рождением живых детей у 51 (96,2%) пациентки. При этом 51 ребенок находится на диспансерном учете у детского кардиолога и требует специализированного наблюдения. Неблагоприятный перинатальный исход отмечен в 2 (3,8%) наблюдениях.

Дефект межпредсердной перегородки диагностирован у 6 плодов (3,3%). Во всех случаях прогноз благоприятный, новорожденные находятся на диспансерном учете у детского кардиолога.

Общий атриовентрикулярный канал (ОАВК) диагностирован у 15 (8,5%) плодов. Неблагоприятные исходы отмечены у 12 (80%) из 15 случаев: прерывание беременности по медицинским показаниям имело место в 10 (66,6%) наблюдениях; в двух случаях смерть ребенка наступила в 1,5 месяца жизни. У двух пациенток исход беременности неизвестен. Из 10 случаев, направленных на прерывание беременности, у 8 плодов при пренатальном кариотипировании обнаружена хромосомная аномалия: у 7 (70%) плодов – синдром Дауна, у 1 (10%) плода – синдром Эдвардса. Только в одном случае новорожденный с синдромом Дауна и атриовентрикулярным каналом остался жив, поскольку беременная отказалась от инвазивной диагностики во время беременности.

Синдром гипоплазии левых отделов сердца (ГЛОС) зарегистрирован в 9 (5%) наблюдениях. Исход беременности во всех случаях этого ВПС неблагоприятен: в 7 случаях – искусственное прерывание беременности по медицинским показаниям, в одном случае ребенок умер, у одной беременной исход неизвестен. Из 7 случаев, направленных на прерывание беременности, у одного плода при кариотипировании обнаружена хромосомная аномалия (синдром Эдвардса).

Синдром гипоплазии правых отделов сердца (ГПОС) диагностирован у 3 (1,6%) плодов. Исход беременности во всех случаях неблагоприятен: в одном случае – прерывание беременности, в двух случаях – ранняя неонатальная смерть.

Тетраду Фалло (ТФ) зарегистрировали в 9 (5%) случаях. Исход беременности неблагоприятен у 6 (66,6%) беременных: у 5 (55,5%) – прерывание беременности, антенатальная гибель плода произошла в 1 (11,1%) наблюдении. У одного новорожденного проведена хирургическая коррекция порока сердца.

Двойной выход магистральных сосудов (ДВМС) обнаружен у 6 (3,4%) плодов, в 5 (83,3%) случаях новорожденные прооперированы, исход благоприятен, дети находятся на диспансерном учете у кардиохирурга. У одного новорожденного из 5 случаев обнаружена генная патология (синдром Гольденхара). Антенатальная гибель плода произошла в 1 (16,7%) наблюдении.

Транспозиция магистральных сосудов (ТМС) диагностирована у 8 (4,5%) плодов. Исход беременности неблагоприятен в 2 (25%) случаях, было прерывание беременности.

Таблица 1

**Сочетание хромосомной патологии и ВПС у плодов женщин, направленных на искусственное прерывание беременности за 2011–2012 г. в Запорожской области**

ВПС	2011 год	Из них с хромосомной патологией	2012 год	Из них с хромосомной патологией
Общий артериальный ствол	1	1 (синдром Патау)	1	-
Тетрада Фалло	1	-	-	-
Транспозиция магистральных сосудов	-	-	1	-
Фиброэластоз эндокарда	-	-	1	-
Атриовентрикулярный канал	6	4 (синдром Дауна), 1 (синдром Эдвардса)	4	3 (синдром Дауна)
ДМПП	-	-	1	1 (синдром Дауна)
Праволежащая дуга аорты	-	-	1	1 (синдром Дауна)
Аномалия Эбштейна	-	-	1	-
Синдром гетеротаксии, правосторонний изомеризм	-	-	1	-
Критичный аортальный стеноз	-	-	1	-
Синдром гипоплазии левых отделов сердца	1	-	5	1 (синдром Эдвардса)
Синдром гипоплазии левых отделов сердца, двойной выход магистральных сосудов	-	-	1	-
Единственный желудочек по левому типу	-	-	1	-
Синдром гипоплазии правых отделов сердца	-	-	1	-
Дисплазия трикуспидального клапана	1	1 (синдром Дауна)	-	-
Всего	10	7	20	6



У 5 (62,5%) новорожденных проведена хирургическая коррекция порока; один новорожденный под наблюдением, планируется операция.

Общий артериальный ствол (ОАС) обнаружен у 3 (1,69%) плодов, исход беременности неблагоприятен во всех случаях, у двух беременных – прерывание беременности, в одном случае – ранняя неонатальная смерть.

Единственный желудочек по левому типу (ЕЖС) обнаружен у 1 (0,6%) плода; синдром гетеротаксии (СТ), правосторонний изомеризм также диагностирован у 1 (0,6%) плода; аномалия Эбштейна – у 1 (0,6%). Все эти пороки диагностированы в 2012 г., во всех случаях было прерывание беременности.

Фиброэластоз эндокарда (ФЭ) обнаружен в 2 (1,1%) наблюдениях, исход неблагоприятен в 2 случаях: в одном – прерывание беременности, в другом – ранняя неонатальная смерть.

Работомиома сердца (РС) диагностирована у 1 (0,6%) плода в третьем триместре, новорожденный находится под наблюдением кардиохирурга.

Стеноз, гипоплазия аорты (СА) обнаружена у 7 (3,95%) плодов, в двух случаях новорожденные прооперированы, 4 ребенка находятся под наблюдением кардиолога, в одном случае – ранняя неонатальная смерть.

Стеноз клапанов легочной артерии (СКЛА) диагностирован у 4 (2,25%) плодов, у одного новорожденного диагноз не подтвержден, остальные дети находятся под наблюдением кардиолога.

Кардиомиопатия (КМП) обнаружена у 2 (1,1%) плодов: в одном случае – преждевременные роды, новорожденный умер, второй ребенок под наблюдением.

На искусственное прерывание беременности за 2011–2012 г. направлены 30 беременных. Из них в 2011 г. 10 беременных с ВПС плода, из которых при цитогенетическом обследовании обнаружены 7 (70%) случаев с хромосомной патологией (5 случаев с трисомией по 21 хромосоме, 1 случай с трисомией по 18 хромосоме и 1 случай трисомии по 13 хромосоме). В 2012 г. прерывание беременности проведено 20 пациенткам с ВПС плода, у 6 (30%) из которых при кариотипировании обнаружена хромосомная патология (5 случаев с трисомией по 21 хромосоме и 1 случай трисомии по 18 хромосоме). У беременных, направленных на прерывание беременности, в 43,3% случаях диагностирована хромосомная патология. Отмечена высокая частота обнаружения хромосомной патологии (26,6%) при атриовентрикулярной коммуникации. Все диагнозы при патогистологическом исследовании верифицированы (табл. 1).

#### Сведения об авторах:

Авраменко Н.В., доцент, Заслуженный врач Украины, врач акушер-гинеколог высшей категории, зав. каф. акушерства, гинекологии и репродуктивной медицины ФПО ЗГМУ.

Барковский Д.Е., д. мед. н., доцент каф. акушерства, гинекологии и репродуктивной медицины ФПО ЗГМУ.

Никифоров О.А., к. мед. н., ассистент каф. акушерства, гинекологии и репродуктивной медицины ФПО ЗГМУ.

Ломейко Е.А., ассистент каф. акушерства, гинекологии и репродуктивной медицины ФПО ЗГМУ.

Сухонос О.С., ассистент каф. акушерства, гинекологии и репродуктивной медицины ФПО ЗГМУ.

Кабаченко Е.В., к. мед. н., ассистент каф. акушерства, гинекологии и репродуктивной медицины ФПО ЗГМУ.

Гридина И.Б., ассистент каф. акушерства, гинекологии и репродуктивной медицины ФПО ЗГМУ.

## ВЫВОДЫ

Экспертное эхокардиографическое исследование – объективный маркер пренатальной диагностики широкого спектра врожденных пороков сердца плода, а также определения степени выраженности морфологических и функциональных нарушений.

За период 2011–2012 г. в Запорожской области повысилась частота обнаружения врожденных пороков сердца плода на 35,5%, расширился спектр диагностируемых ВПС на 19,6%.

При оценке фенотипа и клиническом исследовании супружеских пар в 30% случаев диагностированы признаки недифференцированной соединительнотканной дисплазии.

Факторы риска по развитию фетальной сердечной патологии: вирусная инфекция в первом триместре беременности, сопутствующая внутриутробная инфекция, отягощенное течение беременности, осложненный акушерско-гинекологический анамнез, возраст беременных старше 35 лет, профессиональные вредности.

Наиболее частый процент обнаружения приходился на второй триместр беременности (62,2%), минимальный – на первый триместр (4%).

Наиболее частая форма ВПС плода – ДМЖП, прогностически благоприятен.

Из всех направленных на искусственное прерывание беременности с ВПС плода удельный вес хромосомной патологии составил 43,3%. Учитывая высокий процент хромосомной патологии при атриовентрикулярной коммуникации (26,6%), беременные должны направляться на пренатальное кариотипирование.

Пренатальное обнаружение врожденных пороков сердца плода позволяет организовать роды в специализированных центрах, располагающих возможностями для хирургического вмешательства, избежать опасностей транспортировки.

## СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. *Медведев М.В.* Основы эхокардиографии плода / Медведев М.В., Дженти Ф. – М.: Реал Тайм, 2008. – 80 с.
2. *Медведев М.В.* Пренатальная эхография. Дифференциальный диагноз и прогноз / Медведев М.В. – М.: Реал Тайм, 2009. – 368 с.
3. *Веропотвелян Н.П.* Актуальные вопросы ультразвуковой пренатальной диагностики врожденных пороков сердца (Часть 1) / Н.П. Веропотвелян // 3 турботою про дитину. – 2011. – №4. – С. 20–23.
4. *Fetal echocardiography at 11–13 weeks by transabdominal high-frequency ultrasound / N. Persico, J. Moratalla, C. M. Lombardi [et al.] // Ultrasound Obstet Gynecol. – 2011. – Vol. 37. – P. 296–301.*

Поступила в редакцию 21.05.2013 г.