

СТАТЬЯ

УДК 618.33-06

**ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ПОРОКОВ СЕРДЦА,
ТЕЧЕНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ, КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ
СОЧЕТАНИЯ КАРДИАЛЬНОЙ ПАТОЛОГИИ ПЛОДА
С АНОМАЛИЯМИ ДРУГИХ ОРГАНОВ**^{1,2}Лим В.А.¹*Кыргызский государственный медицинский институт переподготовки
и повышения квалификации им. С.Б. Даниярова, Бишкек;*²*Центр диагностики матери и плода «Family», Бишкек, e-mail: vika.lim@mail.ru*

Проблема врожденных пороков развития остается актуальной на сегодняшний день, в частности врожденные пороки сердца являются одной из основных причин детской смертности. Важной задачей акушерской службы является своевременная постановка диагноза, что включает в себя качественное скрининговое УЗИ, при необходимости детальный осмотр сердца плода. Необходимо отметить, что до настоящего времени нет конкретной связи с какими-либо факторами развития сердечной патологии, поэтому своевременная и грамотная внутриутробная диагностика пороков сердца играет важную роль. В данной статье проведен анализ 48 случаев различных врожденных пороков сердца, среди которых встречались как изолированные сердечные аномалии, так и сочетание с дефектами других систем. Сложные пороки сердца в большинстве случаев закончились летально. Изолированные дефекты межжелудочковой перегородки, которые в большинстве случаев имеют хороший прогноз, у плодов наших пациенток сочетались с хромосомными и генетическими заболеваниями. Наиболее ранний срок описания структуры пороков сердца пришелся на 18 недель беременности. Обучение врачей пренатальной диагностики правильному обследованию при врожденных пороках сердца, оснащение диагностических кабинетов ультразвуковыми аппаратами экспертного класса позволят значительно повысить качество выявления внутриутробной кардиальной патологии, а также сочетанных пороков развития плода.

Ключевые слова: плод, пороки сердца, беременность, множественные пороки, пренатальная диагностика

**PRENATAL DIAGNOSIS OF HEART DISEASE, PREGNANCY,
CLINICAL CASES OF COMBINATION OF FETAL CARDIAL
PATHOLOGY WITH ANOMALIES OF OTHER ORGANS**^{1,2}Lim V.A.¹*S.B. Daniyarov Kyrgyz State Medical Institute Retraining and Advanced Training, Bishkek;*²*Diagnostic Center of mother and fetus «Family», Bishkek, e-mail: vika.lim@mail.ru*

The problem of congenital malformations remains relevant today, especially congenital heart diseases are a major cause of infant mortality. An important task of the obstetric service is the timely diagnosis, which includes high-quality screening ultrasound, if necessary, a detailed examination of the fetal heart. It should be noted that until now, there is no specific connection with any factors in the development of cardiac pathology, therefore, timely and competent intrauterine diagnosis of heart defects plays an important role. This article analyzed 48 cases of various congenital heart disease, among which there are both isolated cardiac abnormalities and defects in combination with other systems. Complex heart disease in most cases have been lethal. Isolated defects of the ventricular septum, which in most cases have a good prognosis, were combined with chromosomal and genetic diseases in the fetuses of our patients. The earliest date for describing the structure of heart defects was 18 weeks of gestation. Training doctors of prenatal diagnostics in the correct examination of congenital heart disease, equipping diagnostic rooms with expert class ultrasound devices will significantly improve the quality of detecting prenatal cardiac pathology, as well as associated fetal malformations.

Keywords: fetus, heart disease, pregnancy, multiple anomalies, prenatal diagnosis

Сердечная патология является одной из основных причин детской смертности и находится на втором месте среди причин младенческой смертности. Частота составляет 8 случаев на 1000 новорожденных [1, 2].

Неблагоприятный прогноз для жизни представляют сложные врожденные пороки сердца (ВПС). Под термином «сложный» понимают такие сердечные аномалии, как гипоплазированные камеры сердца, атрезии клапанов, аномальное отхождение

магистральных сосудов, единственный желудочек, то есть изменения в сердце, при которых невозможно выполнить полную хирургическую коррекцию [3].

Критические пороки сердца, требующие хирургического вмешательства в ранний неонатальный период, составляют 25 % от всех врожденных сердечных аномалий. В первую неделю умирает 29 % новорожденных, к концу первого года жизни – 87 % [4].

Первое ультразвуковое скрининговое обследование (11–13 недель) является важным осмотром. В случае обнаружения увеличения толщины воротникового пространства, отклонения сердечной оси, рекомендуется расширенное обследование сердца (фетальная эхокардиография). При рутинном ультразвуковом исследовании лишь в 40% выявляются пороки сердца у плодов, при том что детальный осмотр позволяет выявлять до 90% сердечных пороков внутриутробно. Для своевременного выявления врожденных пороков сердца необходимо детально обследовать сердце плода ультразвуковым методом при втором скрининговом обследовании (18–22 недели) [5, 6].

Применяя фетальную эхокардиографию, возможно определить структуру порока и спрогнозировать исход для плода [7]. Особенно это касается сложных пороков сердца, так как имеет место позднее выявление патологии, при осмотре неонатологом в родильном доме или после выписки домой [8].

Данная тема является актуальной. Врачи пренатальной диагностики встречаются с трудностями точного определения структуры сердечных пороков, что связано с большой вариабельностью кардиальной аномалии у плодов.

Задачей врачей-гинекологов является правильная тактика ведения беременной после установки диагноза, так как своевременная хирургическая помощь спасает жизни детей и влияет на качество дальнейшей жизни.

Цель исследования: проанализировать течение беременности при выявлении кардиальной патологии у плодов, определить точность внутриутробной диагностики, описать случаи сочетания сердечных пороков с патологией развития других органов плода.

Материалы и методы исследования

В центре диагностики матери и плода «Family» г. Бишкек с января 2019 г. по ноябрь 2020 г. было осмотрено 48 беременных женщин с пороками сердца плода, требующими хирургической коррекции после рождения. Всем новорожденным было проведено эхокардиографическое обследование после родов врачами-кардиологами для уточнения структуры пороков. В случаях прерывания беременности, для подтверждения диагноза проводилось патологоанатомическое вскрытие.

Осмотр беременных выполнялся на ультразвуковых аппаратах General Electric (GE) Voluson E8 и E10, с использованием

программы fetal heart. Также использовалась программа STIC (постобработка снимков, полученных в режиме объемного сканирования), основным являлся двумерный режим с цветовым и импульсным доплеровским картированием. У всех пациентов было получено информированное согласие на участие в нашем исследовании. Результаты были обработаны путем вычисления относительных величин (в %).

Результаты исследования и их обсуждение

Среди 48 плодов с ВПС сложные пороки сердца были в 40 случаях (83,3%). Из общего количества умерли после родов 23 ребенка (47,9%). Прервали беременность 3 женщины (6,2%), в двух случаях проводилось патологоанатомическое вскрытие плодов. Третья беременная после заключения медицинской комиссии прервала беременность в сроке 31 неделя, в связи с плохим прогнозом для жизни ребенка. Диагноз был подтвержден методом эхокардиографии.

Из факторов риска, по анализам обменных карт, острые респираторные вирусные инфекции (ОРВИ) до 12 недели перенесли 14 женщин (29,1%), ОРВИ во втором триместре перенесли 4 женщины (8,3%). Анемия легкой степени имела место в 12 случаях (25,0%), хроническая ревматическая болезнь сердца у матери – один случай (2,0%). Многоплодные беременности как фактор риска в нашем случае встречались в двух случаях (4,1%), обе дихориальные, диамниотические двойни.

Количество плодов мужского пола составило – 31 (64,5%), женского 17 (35,4%). Маловесными (вес менее 2600 г.) родились 9 детей (18,7%), из них 8 имели сочетание порока сердца с ненормальным развитием других органов, в одном случае порок сердца был изолированным.

При ультразвуковом исследовании фетоплацентарное нарушение кровотока 1 степени выявлено у одной беременной (2,0%), задержка внутриутробного развития у 4 (8,3%), маловодие у 2 (4,1%), многоводие у 5 (10,4%), причем избыточное количество вод во всех случаях сочеталось с множественными пороками развития.

Сложности при ультразвуковом осмотре вызывали неправильное положение плода, большой срок гестации (после 35 недель), многоводие, маловодие. Необходимо отметить, что технология STIC информативна при осмотрах четырехкамерной проекции сердца (пороки атривентрикулярных клапанов, гипоплазии желудочков, дефекты межжелудочковой перегородки). Для осмотра выходных трактов желудочков, особенно

при повороте оси сердца, осмотр в двумерном режиме является предпочтительным. Также для осмотра органов других систем маловодие и неудобное положение плода являются помехами для трехмерного ультразвука.

Структура выявленных пороков оказалась многообразна. Нами были диагностированы: у 5 плодов (10,4%) двойное отхождение сосудов от правого желудочка, аномалия Эбштейна – 1 (2,0%), транспозиция магистральных сосудов – 3 (6,2%), стеноз легочной артерии – 7 (14,5%), изолированный перимембранозный дефект межжелудочковой перегородки – 3 (6,2%), декстропозиция аорты с дефектом межжелудочковой перегородки – 5 (10,4%), атрезия легочной артерии – 4 (8,3%), атриоventрикулярный канал – 5 (10,4%), тетрада Фалло – 6 (12,5%), перерыв дуги аорты – 1 (2,0%), атрезия трикуспидального клапана – 1 (2,0%), атрезия митрального клапана – 4 (8,3%), из них в двух случаях аортальный клапан был атрезирован, также в двух случаях имелось двойное отхождение сосудов от правого желудочка. Коарктация аорты составила один случай (2,0%), единственный желудочек – 2 (4,1%).

После рождения вскрытие проводилось в одном случае – ребенку с аномалией Эбштейна, который умер в родильном доме на вторые сутки. Согласно заключению патологоанатома, причиной смерти стала острая сердечная недостаточность, дилатация полостей сердца, острый венозный застой внутренних органов.

В двух случаях единственного желудочка диагностика оказалась затруднительной как внутриутробно, так и после родов. В первом случае трикуспидальный клапан был атрезирован и полость правого желудочка практически отсутствовала, также имелся единый сосуд, исходящий из функционально единого желудочка. После родов рекомендовалась компьютерная томография для уточнения диагноза. При телефонном разговоре с матерью мы узнали, что в возрасте 10 месяцев ребенок еще не прошел полного обследования, но в развитии значительно отставал, не мог переворачиваться и самостоятельно не сидел.

Во втором случае мы диагностировали правостороннее, праворасположенное сердце в сочетании с единым атриоventрикулярным клапаном, двойным отхождением сосудов от правого желудочка, ребенок умер в первый месяц жизни.

Среди плодов с кардиальной патологией в 6 случаях (12,5%) было сочетание с хромосомными aberrациями и генетическим заболеванием: синдромом Дауна – 4 слу-

чая, синдромом Ди Джорджи – один случай; также наблюдался один случай редкой генетической патологии (синдром Холта – Орама, наследственное заболевание, сочетание порока сердца с отсутствием первого пальца на кистях обеих рук до аплазии лучевой кости).

После родов успешно прооперированы были двое детей с тетрадой Фалло, также двое детей со стенозом клапана легочной артерии. Один ребенок с диагнозом двойного отхождения сосудов от правого желудочка благополучно оперирован в Турции. К сожалению, в случаях транспозиции магистральных сосудов и единственного желудочка детям было отказано в проведении оперативного лечения как местными, так и зарубежными хирургами в связи с высоким риском смерти сразу после операции.

Приводим наблюдение о несовпадении нашего диагноза с эхокардиографическим заключением после родов. В нашем центре при плановом обследовании на 30 неделе беременности был установлен диагноз коарктации аорты с дефектом межжелудочковой перегородки. В родильном доме при проведении эхокардиографии был выявлен только дефект мышечной перегородки, коарктация была исключена. Ребенок умер через 2 недели после родов, от вскрытия родители отказались. Мы пришли к выводу, что портативные ультразвуковые аппараты, на которых обследуют детей в родильных домах, могут вызывать сложности визуализации и неполную диагностику, что связано с менее четким изображением, чем на стационарном оборудовании.

По данным литературы, внутриутробная диагностика пороков сердца возможна с 13 недели беременности, в частности таких сложных для выявления ВПС, как атрезия легочной артерии [9]. В нашем центре плод с атрезией легочной артерии и дефектом межжелудочковой перегородки был выявлен в 18 недель беременности. Данная беременность была прервана в связи с неблагоприятным прогнозом для жизни. Патологоанатомическое вскрытие подтвердило диагноз. По нашему мнению, 18 неделя беременности (второе скрининговое обследование) является наиболее ранним сроком для точного определения структуры порока. Связано это с тем, что магистральные сосуды сердца плода плохо видны в сроки первого скринингового обследования, что может приводить к неточной диагностике.

Из 48 случаев с ВПС 16 плодов (33,3%) имели множественные пороки развития, причем такие изменения, как гидроцефа-

лия, укорочение трубчатых костей, выявлялись на сроках после 30 недель. А случаи атрезии ануса были обнаружены только при рождении детей. Таким образом, выявление любых изменений в сердце является поводом для обязательного повторного ультразвукового обследования в сроки 25–30 недель (таблица).

Из данных таблицы видно, что при сочетанных пороках развития в сердце в трех случаях был только изолированный дефект межжелудочковой перегородки. Этот порок на первый взгляд казался безобидным, но в последующем родились дети с хромосомной абберацией и генетическим заболеванием.

Сочетание врожденных пороков сердца с аномалиями других органов

Название порока сердца	Сочетание ВПС с патологией других органов	Сроки выявления ВПС (неделя беременности), исход
1. Перимембранозный дефект межжелудочковой перегородки	Синдром Холта – Орама	В 27 недель выявлены изменения в сердце, на 38 неделе – укорочение трубчатых костей. Умер в течение первого месяца жизни
2. Перимембранозный дефект межжелудочковой перегородки	Синдром Дауна	32 недели, также было выявлено укорочение бедренных костей и выраженное многоводие
3. Общий открытый атриовентрикулярный канал в сочетании с гипоплазией легочной артерии	Синдром Дауна	В 26 недель, маловодие, маловесный ребенок (2520 г), под наблюдением у кардиолога
4. Тетрада Фалло	Атрезия ануса (выявлено после родов)	В 28 недель обнаружен ВПС, многоводие, умер в родильном доме
5. Двойное отхождение сосудов от правого желудочка	Омфалоцеле	35 недель, дихориальная двойня после экстракорпорального оплодотворения, маловесный ребенок (2370 г), умер на 7 месяце жизни
6. Стеноз легочной артерии, перимембранозный дефект межжелудочковой перегородки	Гидроцефалия, центральная расщелина губы и неба, косолапость	36 недель, задержка развития плода, маловодие, маловесный ребенок (2200 г), умер в родильном доме
7. Стеноз клапана легочной артерии	Синдром Ди Джорджи	26 недели, оперирован в г. Санкт-Петербурге, на учете кардиолога
8. Двойное отхождение сосудов от правого желудочка, гипоплазия легочной артерии	Кистозная дисплазия правой почки	22 недели, умер в первый месяц жизни
9. Перимембранозный дефект межжелудочковой перегородки	Двусторонняя косолапость, единственная артерия пуповины	20 недель, на поздних сроках беременности задержка развития плода, умер в родильном доме
10. Декстропозированная аорта, подаортальный дефект межжелудочковой перегородки	Синдром Дауна, единственная артерия пуповины	29 недель, умер в родильном доме
11. Декстропозированная аорта, подаортальный дефект межжелудочковой перегородки	Гидроцефалия, косолапость	33 недель, многоводие, умер в родильном доме
12. Тетрада Фалло	Атрезия ануса, гидроцефалия	В 20 недель выявлен ВПС, атрезия ануса после родов, умер
13. А триовентрикулярный канал (полная форма)	Единственная артерия пуповины, косолапость	34 недель, умер в родильном доме
14. Атриовентрикулярный канал (полная форма)	Синдром Дауна	30 недель, прерывание беременности в 31 неделю по медицинским показаниям
15. Декстрокардия, полная форма атриовентрикулярного канала	Левосторонняя диафрагмальная грыжа, гипоплазия почки	24 недели, маловодие, задержка внутриутробного развития. Роды на 38 неделе гестации, масса 1200 г, умер в родильном доме
16. Двойное отхождение сосудов от правого желудочка	Атрезия пищевода	27 недель, маловесный 2500 г, умер

В срок второго скрининга (18–22 недели) обследовано 3 пациентки, в остальных случаях пороки были выявлены позднее, с 24 по 36 неделю, что может свидетельствовать как о неполноценном обследовании, так и о развитии изменений в поздние сроки беременности. Из 16 случаев сочетанных аномалий после рождения умерло 12 детей, что еще раз доказывает необходимость тщательного осмотра всех органов при выявлении пороков сердца.

Выводы

1. Нет четких данных о конкретных факторах риска, способствующих развитию пороков сердца. Беременность плодами с ВПС протекает относительно нормально, нарушения кровотока при доплерометрии не характерны, задержка развития плодов встречается при множественных пороках развития. Таким образом, только качественная пренатальная диагностика может помочь правильной тактике ведения беременности.

2. Если в сроки второго скринингового обследования (18–22 недели) у плода определяется порок сердца без изменений в других органах, необходимо обязательно выполнить повторное ультразвуковое исследование через 2–3 недели, для исключения множественных пороков развития. Аппараты экспертного класса с программой Fetal heart значительно улучшают качество визуализации в базовом двумерном режиме.

3. При выявлении порока сердца у плода в сочетании с укорочением трубчатых ко-

стей и многоводием нужно рекомендовать консультацию генетика с последующим определением кариотипа.

Список литературы

1. Бокерия Е.Л. Перинатальная кардиология: настоящее и будущее. Часть 1: врожденные пороки сердца // Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2019. № 3. С. 5–10.
2. Pavlicecka J., Gruszkaa T., Kapralovab S., Prochazkac M., Silhanovad E., Kaniovad R., Polanskaa S., Cernickovac R., Klaskova E. Associations between congenital heart defects and genetic and morphological anomalies. The importance of prenatal screening. Biomed Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc Czech Repub. 2019. Vol. 163. No. 1. P. 67–74.
3. Тюменева А.И. Пренатальная диагностика сложных врожденных пороков сердца: автореф. дис. ... канд. мед. наук. Москва, 2008. 24 с.
4. Чепурных Е.Е., Григорьев Е.Г. Врожденные пороки сердца // Сибирский медицинский журнал (Иркутск). 2014. № 3. С. 121–127.
5. Hernandez-Andrade E., Patwardhan M., Cruz-Lemini M., Luewan S. Early evaluation of the fetal heart. Fetal Diagnosis and Therapy. 2017. Vol. 42. P. 161–173.
6. Charafeddine F., Hachem A., Kibbi N., Abutaqa M., Bitar F., Bulbul Z., El-Rassi I., Arabi M. The first fetal echocardiography experience for prenatal diagnosis of congenital heart disease in Lebanon: successes and challenges. J Saudi Heart Associations. 2019. Vol. 31. P. 125–129.
7. Bravo-Valenzuela N., Peixoto A. B., Júnior E. A. Prenatal diagnosis of congenital heart disease: a review of current knowledge. Indian heart journal. 2018. Vol. 70. P. 150–164.
8. Jortveit J., Wik G., Degaard J. S., Sitras V., Perminov K. V., Holmstrom H. Diagnosis of severe congenital heart defects in Norway 2016. Tidsskrift for Den norske legeförening. 2019. P. 1–8.
9. Медведев М.В., Кубрина М.В., Галкина О.Л., Копытова Е.И., Полотова Е.В., Марченко Н.П. Агрезия легочной артерии с дефектом межжелудочковой перегородки: мультицентрический анализ случаев пренатальной диагностики // Пренатальная диагностика. 2017. Т. 16. № 2. С. 108–116.