

ТЕЗИ ДО І НАЦІОНАЛЬНОГО КОНГРЕСУ

«Рідкісні хвороби та вроджені вади розвитку як важлива медична та соціальна проблема ХХІ століття: діагностика, лікування, профілактика»

СОВРЕМЕННАЯ СТРАТЕГИЯ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА

*Аверьянов А. И., Краснов А. В., Телитченко А. Г., Глазкова И. В., Головаха Л. Н., Арбузова С. Б.
Донецкий областной специализированный центр медицинской генетики
и пренатальной диагностики, г. Донецк*

Введение. Пороки сердца являются одними из наиболее распространенных врожденных пороков развития, и в то же время, одними из наименее точно диагностируемых пренатально. Сложившаяся ситуация обусловлена не только сложностью и многообразием анатомических форм врожденных пороков сердца (ВПС), но и несовершенством методологических подходов к дородовой диагностике сердечно-сосудистых аномалий. До сих пор преобладает установка на проведение целенаправленного поиска ВПС в селективных группах риска, между тем как в них встречается не более 10% случаев из всех зарегистрированных. Использование современных возможностей пренатальной диагностики в сочетании с четкими алгоритмами верификации диагноза должно привести к повышению степени выявления врожденных пороков сердца.

Цель. Оценка эффективности нового подхода к пренатальной диагностике врожденных пороков сердца, основанного на безвыборочном дородовом скрининге врожденных аномалий.

Материалы и методы. В рамках массового дородового скрининга на протяжении 2007-2010 годов была обследована безвыборочная группа из 24026 беременных женщин, прошедших этапные ультразвуковые исследования на протяжении I-III триместров гестации. Эхография проводилась с использованием аппаратов «ATL HDI 4000» (США) и «Aplio XG» (Япония). Во всех случаях получена полная анамнестическая информация, а также сведения об исходах беременности и здоровье ребенка. При дородовом выявлении аномалий сердечнососудистой системы плода проводилась обязательная верификация диагноза путем сопоставления с патоморфологическими данными и данными инструментальных постнатальных исследований.

Результаты. Всего в обследованной группе выявлено 205 крупных гемодинамически значимых порока сердца плода. Установлено, что в 91,3% случаев пороки сердца были выявлены в семьях без отягощенного соматического и семейного анамнеза. Диагностика начиналась в I триместре беременности и включала оценку эхографических маркеров ВПС (увеличение воротникового пространства, трикуспидальная регургитация, аномальный кровоток в венозном протоке) и использование расширенного ультразвукового протокола с изучением трех стандартных эхокардиографических срезов (четырёхкамерного среза, среза через три сосуда, среза через дугу аорты и артериальный проток). По результатам скрининга I триместра (наличие хотя бы одного маркера, изменение обычного изображения стандартных эхокардиографических срезов, наличие сочетанной патологии) была сформирована группа риска из 487 беременных. Во II триместре в этой группе по данным экспертной эхокардиографии было выявлено 78 (9,8%) врожденных порока сердца. В целом, степень выявления ВПС в зависимости от гестационного срока составила: в I триместре - 33,7% всех случаев, во II триместре - 64,3%, в III триместре - 2% аномалий с поздней манифестацией. Благодаря предложенному последовательному диагностическому подходу в обследованной выборке женщин суммарно выявлено 71,7% аномалий сердца и магистральных сосудов. Чувствительность диагностики пороков сердца в обследованной группе по результатам пре- и постнатальной верификации составила 97,6%.

Выводы. Стратегия пренатальной диагностики врожденных пороков сердца, основанная на проведении массового безвыборочного скрининга, начиная с I триместра беременности, поднимает дородовое выявление аномалий сердечно-сосудистой системы на качественно новый уровень и является более эффективной, чем диагностика пороков сердца в селективных группах риска.