

Спектр врожденных пороков сердца, диагностируемых у плодов в I триместре

Лазаревич А.А.

Государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», Минск, Республика Беларусь

Актуальность. Развитие ультразвуковых технологий позволяет существенно улучшить возможность диагностики сердечных аномалий с помощью ранней эхокардиографии плода. В части случаев пренатальный диагноз звучит как «врожденный порок сердца (ВПС) неуточненный», «риск по ВПС».

Цель исследования. Изучить спектр ВПС, диагностируемых у плодов, абортированных в I триместре беременности после проведения ультразвуковой пренатальной диагностики.

Пациенты и методы. Объектом исследования послужили 200 плодов, абортированных в I триместре по медико-генетическим показаниям в рамках программы популяционного скрининга беременных в г. Минске с ВПС, установленными при патоморфологическом исследовании, за 2018–2021 гг. Материал в стерильной посуде доставляли для патоморфологического, цито- и/или молекулярно-генетического исследований. Кариотипирование было успешно в 92,5% (185/200) случаев, в том числе в 48,0% (96) — с использованием тканей постабортного материала.

Результаты. Самой частой патологией оказались хромосомные болезни — 71,5% (143/200). Синдром Эдвардса диагностирован в 26,5% (53) случаев. Средний возраст женщин — $33,8 \pm 6,4$ года. Наиболее частыми ВПС у плодов явились дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП) в сочетании с бicuspidальными клапанами аорты и легочного ствола (ЛС) — 43,4% (23/53) и атриовентрикулярная коммуникация (АВК) — 34% (18/53). Синдром Дауна выявлен в 22% (44) случаев. Средний возраст женщин — $34,41 \pm 6,2$ года. Наиболее частыми ВПС явились АВК — 50% (22/44), ДМЖП — 27,3% (12/44) и правая aberrантная подключичная артерия (ПАПА) — 15,9% (7/44). Синдром Тернера диагностирован в 12,5% (25) случаев. Средний возраст женщин — $29,5 \pm 5,3$ года.

Патогномоничным ВПС явилась гипоплазия перешейка аорты — 44% (11/25) или гипоплазия восходящей и перешейка аорты — 56% (14/25), в том числе с аплазией заслонки клапана аорты (5/25). Толщина воротникового пространства у плодов с синдромом Тернера в первом триместре была $7,73 \pm 2,5$ мм. Синдром Патау составил 9% (18) случаев. Средний возраст — $29,8 \pm 5,8$ года. ВПС: ДМЖП — 50% (9/18) и клапанный стеноз аорты — 27,8% (5/18). Синдром триплоидии диагностирован в 6% (12) случаев. Средний возраст беременных — $30,2 \pm 5,2$ лет. Основной ВПС у плодов: стеноз ЛС — 50%, в том числе изолированный (3), в сочетании с ДМЖП (1), в составе двойного отхождения магистральных сосудов из правого желудочка (ДОМС) (1), тетрады Фалло (1).

У 12% (24) плодов были установлены нехромосомные синдромы: гетеротаксии — 29,2% (7) (основные ВПС: ДОМС со стенозом ЛС (3), единственный желудочек сердца (ЕЖС) со стенозом/атрезией ЛС (2), транспозиция магистральных сосудов (ТМС) со стенозом ЛС (1), ГЛОС (1)); ассоциация расщелин — 41,7% (10) (ВПС разнородны); VATER (2) (ВПС: ЕЖС с атрезией ЛС (1), ДОМС с атрезией ЛС (1)); пентада Кантрелла (2) (ВПС: ОАС (1), ДОМС (1); аномалия стебля тела (1) (ДМЖП); Нунан (1) (ДМПП, стеноз ЛС); Холта – Орама (1) (ДМЖП).

В 7,5% (15) случаях ВПС у плодов были изолированными: ГЛОС (3), ДОМС (3), коарктация дуги аорты (3), АВК (2), ТМС (2), тетрада Фалло (1), дивертикул левого желудочка (1).

Заключение. При проведении патоморфологического исследования плодов в первом триместре возможно диагностировать весь спектр нозологических форм ВПС, что позволяет получать максимально полную информацию о характере выявленной патологии для медико-генетического консультирования семьи по прогнозу потомства.