

## ХАРАКТЕРИСТИКА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ УЛЬТРАЗВУКОВОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

Байрамова Г.М.

*Азербайджанский медицинский университет, Кафедра Акушерства и гинекологии I.  
Баку, Азербайджан*

\*Контактная информация: AZ 1022 город Баку, улица Бакиханова 23.

Целью исследования явилось оценка ультразвуковой диагностики развития ВПР плода у беременных женщин в I триместре. Проведен анализ 125 случая врожденных пороков развития (ВПР), выявленных при пренатальном ультразвуковом скрининге. Показано, что высокий удельный вес имеют ВПР центральной нервной системы, врожденный порок сердца и множественные ВПР. Развивающиеся ВПР относятся преимущественно к средней категории тяжести.

*Ключевые слова:* Врожденные пороки развития, ультразвуковое исследование, пренатальный скрининг

## CHARACTERISTIC OF CONGENITAL MALFORMATIONS OF DEVELOPMENT BY THE RESULTS OF ULTRASONIC RESEARCH

Bayramova G.M.

*Azerbaijan Medical University, Department of Obstetrics and Gynecology I.  
Baku, Azerbaijan*

\*Contact information: AZ 1022 Baku city, Bakikhanov street 23.

The aim of the study was to evaluate the ultrasound diagnostics of the development of congenital malformations of the fetus in pregnant women in the first trimester. The analysis of 125 cases of congenital malformations (congenital malformations) detected during prenatal ultrasound screening was carried out. It was shown that congenital heart disease and multiple congenital malformations have a high specific gravity. Developing congenital malformations belong mainly to the moderate category of severity.

*Key words:* Congenital malformations, ultrasound examination, prenatal screening .

Проблема рождения детей с пороками развития весьма актуальна, поскольку она затрагивает не только медицинские, но и социальные аспекты. Эта патология продолжает оставаться одним из грозных осложнений беременности и выходит на первое место среди причин, приводящих к

детской инвалидности и смертности [1]. Многие авторы [2,3] отмечают, что на фоне снижения рождаемости имеет место рост частоты аномалий развития плода. При этом около 1% составляют генные болезни, примерно 0,5% - хромосомные и, в среднем – 1,5 - 2% приходится на долю врожденных

перечень данных возможных медико-социальных факторов риска формирования врожденных пороков развития, отраженных в VI блоках (общие данные, семейный анамнез, акушерский анамнез матери, особенности течения настоящей беременности, результаты дополнительных исследований, заключение перинатального консилиума).

**Результаты исследования.** Всего в наших исследованиях врожденные пороки были зарегистрированы в 125 случаях. Из них при первом ультразвуковом исследовании в ранние сроки беременности было диагностировано 74 (59,2%), во второй половине беременности – 32 (25,6%). В 19 (15,2%) наблюдениях врожденные пороки были обнаружены только после родов. Таким образом, пренатально с помощью эхографии было обнаружено 84,8% всех врожденных пороков.

Среди 19 недиагностированных пороков в родовом периоде в 13 случаях были обнаружены после родов пороки сердца: аномальный дренаж легочных вен, дефектов межжелудочковой перегородки без гемодинамических нарушений – 9, открытый артериальный проток – 1, умеренный стеноз аорты (систолический градиент давления не превышает 50 мм рт. ст.) – 1, умеренный надклапанный стеноз легочного ствола – 2, полидактилия постаксиальная (дополнительный палец на ноге), синдром Робена, врожденный подвывих бедра, гидроцефалия, сформировавшаяся позже третьего скринингового ультразвукового обследования. Все перечисленные пороки, кроме последнего, относятся к трудно диагностируемым в пренатальном периоде.

В последнем случае имела место поздняя манифестация порока.

Особого внимания заслуживают данные, полученные в ходе ранней пренатальной ультразвуковой диагностики

различных врожденных пороков. Нами проведен детальный анализ диагностических возможностей эхографии в ранней диагностике различных врожденных пороков.

Нами проведен детальный анализ диагностических возможностей эхографии в ранней диагностике пороков при обследовании в 10 – 14 недель беременности. В таблице представлен спектр врожденных пороков, диагностированных в ранние сроки беременности у 125 плодов. Из данных таблицы видно, что в структуре диагностированных пороков в 10 – 14 недель беременности преобладают аномалии центральной нервной системы – 20,8% (26 случаев экзэнцефалии и анэнцефалии, 3 случая спинно-мозговой грыжи, 4 случая энцефалоцеле, 1 случай гидроцефалии, голопрозэнцефалия). Второе место (11,2%) занимает выявление кистозной гигромы шеи. Третье место (9,6%) – омфалоцеле (таблица 1).

Среди пороков центральной нервной системы наиболее часто в ранние сроки беременности обнаруживались анэнцефалия и экзэнцефалия.

Анэнцефалия является одной из наиболее частых пороков центральной нервной системы. При анэнцефалии отсутствуют полушария мозга и свод черепа.

Пренатальная диагностика анэнцефалии в наших исследованиях не представляла сложностей в ранние сроки беременности и была осуществлена в 100% случаев (таблица 2).

Как видно из данных таблицы 2 пренатальный диагноз анэнцефалии был установлен у 19 плодов. Срок беременности, при котором у плодов была установлена черепно-мозговая грыжа, колебался от 13 недель до 15 недель.

Во всех случаях энцефалоцеле определялось как паракраниальное затылочное грыжевое образование.

**Таблица 1.**  
**Спектр обнаруженных врожденных пороков в 10 – 14 недель беременности.**

Нозологическая форма	n=125	%
Анэнцефалия	26	20,8
Кистозная гигрома	14	11,2
Омфалоцеле	12	9,6
Мегацистик	4	3,2
Дефект брюшной стенки	4	3,2
Энцефалоцеле	4	3,2
Спинно-мозговая грыжа	3	2,4
Скелетные дисплазии	3	2,4
ВПС	1	0,8
ВПР МВС	1	0,8
Диафрагмальная грыжа	1	0,8
Гидроцефалия	1	0,8
Всего	74	59,2

**Таблица 2**  
**Пренатальная ультразвуковая диагностика анэнцефалии в ранние сроки беременности**

№№ п/п	Возраст, лет	Срок беременности недели/дни	Нозологическая форма
1	22	10 нед. 1 день	Анэнцефалия
2	27	12 нед. 2 дня	Анэнцефалия
3	25	12 нед.	Анэнцефалия
4	33	13 нед. 4 дня	Анэнцефалия
5	28	11 нед.	Анэнцефалия
6	43	11 нед. 3 дня	Анэнцефалия
7	22	12 нед. 5 дней	Анэнцефалия
8	29	12 нед.	Анэнцефалия
9	22	14 нед.	Анэнцефалия
10	35	11 нед. 1 день	Анэнцефалия
11	22	13 нед.	Анэнцефалия
12	27	14 нед.	Анэнцефалия
13	18	14 нед.	Анэнцефалия
14	26	12 нед.	Анэнцефалия
15	26	12 нед. 2 дня	Анэнцефалия
16	27	15 нед.	Анэнцефалия
17	31	11 нед. 1 день	Анэнцефалия
18	26	13 нед. 3 дня	Анэнцефалия
19	21	10 нед.	Анэнцефалия

Размеры грыжевого образования варьировали от 5,3 x 5,3 мм до 14,6 x 14,7 мм. Следует отметить, что у 24 из 26 пациенток возраст был менее 35 лет (таблица 3).

Таким образом, подавляющее боль-

шество пациенток, у которых в ранние сроки был установлен летальный порок развития плода, находились в оптимальном репродуктивном возрасте.

В качестве примера ранней пренатальной ультразвуковой диагностики анэнцефалии при обследовании в клинике приводим следующее клиническое наблюдение.

Пациентка А.И., 1990 г.р., соматически здорова, беременность первая. Направлена в клинику с кровянистыми выделениями. При ультразвуковом обследовании плода обнаружено несоответствие сроку беременности по дате последней менструации. Средний диаметр плодного яйца составил 14 мм, что соответствует 6 не. 4 дням. Однако, при измерении КТР – 14 мм, что характерен для 7 нед. 5 дней (по ПМ – 8 нед. 1 день). Сердцебиение эмбриона 158 ударов в минуту. Было рекомендовано повторное ультразвуковое исследование через 2 недели. Однако, через 9 дней произошел самопроизвольный вы-

кидыш, диагноз гипоплазия плодного яйца (рисунок 1).

В одном случае нами была выявлена диафрагмальная грыжа у плода в 13-14 недель.

В первом триместре диагностики

Таблица 3.

Пренатальная ультразвуковая диагностика черепно-мозговых грыж в ранние сроки беременности

№№ п/п	Возраст, лет	Срок беременности недели/дни	Размер грыжи, мм
1	25	14 нед.	5,4 x 5 мм
2	16	14 нед. 3 дня	7,6 x 7,6 мм
3	24	13 нед.	5,3 x 5,3 мм
4	18	11 нед. 5 дней	14,6 x 14,7 мм
5	28	12 нед. 4 дня	6,5 x 6,4 мм
6	31	14 нед. 2 дня	7,9 x 7,6 мм



Рисунок 1. Беременность 7 недель 1 день (по ПМ – 8 нед. 1 день). Трансабдоминальное сканирование гипоплазии плодного яйца.

диафрагмальной грыжи по данным ультразвукового исследования в первом триместре беременности представляет определенные сложности.

Пациентка З.Э., 1993 г.р. Соматически здорова, без патологии. Брак - не кровнородственный. Замужем 4 года. Первая беременность самостоятельная. В прегравидарном периоде принимала

принимала фолиевую кислоту. Была направлена в клинику из учреждения первого уровня с подозрением на ВПР плода – диафрагмальная грыжа. По данным протокола ультразвукового исследования, размеры эмбриона соответствовали 6-7 неделям при сроке беременности 8-9 недель по дате последней менструации. Предложено повторное ультразвуковое исследование для скринингового обследования по протоколу. Плод соответствовал анамнестическому сроку 12 нед. 3 дня, копчико-теменной размер плода составлял 56 мм (по данным ПМ 13 нед. 3 дня). При изучении анатомии плода носовые кости соответствовали 2 процентиля – 2 мм. Расстояние между глазницами 5 процентиля – 15 мм. Толщина воротниковой зоны соответствует норме. Желудок визуализировался выше диафрагмы. Из-за перемещения желудка в грудную полость сердце было смещено вправо, изменений других органов не выявлено.

Таким образом, подтвержден диагноз диафрагмальной грыжи (рисунок 2).



Рисунок 2. Пациентка Э. Беременность 12 недель 3 дня. Трансабдоминальное сканирование плода. Диафрагмальная грыжа.

Интересным представляется выявление порока развития мочевого пузыря. По данным как отечественных, так и зарубежных авторов на I-ом месте стоят

пороки развития мочевыделительной системы.

Пациентка В.Р., 1989 г. Беременность пятая, первые 2 беременности завершились срочными родами в 39-40 нед, 3 беременность - аборт в 11-12 недель, 4 беременность - прервалась в 26-27 недель с диагнозом истмико-цервикальная недостаточность. В клинику направлена с диагнозом беременность 11-12 недель, ОАА. Диагноз - ОАА, ЖДА II степени, хронический пиелонефрит. Женщина настаивала на пролонгировании беременности. В 12 недель 1 день было проведено скрининговое обследование.

В ходе ультразвукового исследования в полости матки был обнаружен один живой плод. Копчико-теменной размер составил 50 мм, толщина воротникового пространства не соответствовала нормативным значениям 4,3 мм (95 перцентиль)

При проведении ультразвукового исследования плода было обнаружено аномальное увеличение размеров мочевого пузыря (рисунок 3). Беременность прервана по медицинским показаниям.

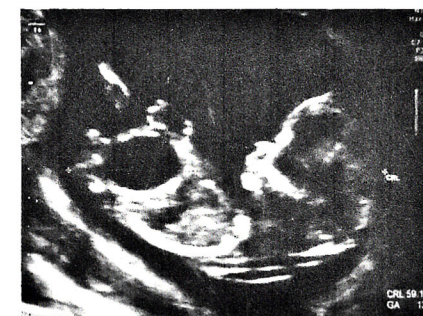


Рисунок 3. Пациентка В. Беременность 12 недель 0 дней. Трансабдоминальное сканирование. Мегацистис.

У 7 плодов обнаружен гастрошизис в 10, 12 и 14 недель беременности. Во всех случаях петли кишечника визуализировались в амниотической жидкости вблизи

**Таблица 4.**  
**Спектр врожденных пороков,**  
**обнаруженных во второй половине**  
**беременности**

Нозологическая форма	n=32	%
Порок Арнольда-Киари	2	6,3
Синдром Денди-Уокера	4	12,5
Расщелины лица	5	15,6
Диафрагмальная грыжа	2	6,2
Порок сердца	7	21,9
Односторонняя мультикистозная дисплазия почки	2	6,3
Гидронефроз	5	15,6
Агенезия мозолистого тела	1	3,1
Гипоплазия одной почки	1	3,1
Киста правого яичника	2	6,3
Полидактилия	1	3,1

шую практическую значимость имеет пренатальная выявляемость ВПР с высокой летальностью (ВПР ЦНС, ВПС, МВПР).

**Источник финансирования:** Нет.

#### **Список литературы.**

1. Саперова Е.В., Вахлова И.В. Комплексная оценка состояния здоровья детей первого года жизни с врожденными пороками сердца // Медицинский совет. – 2017, № 19. – С. 198-204.
2. Палий И.И. Задержка физического развития и сердечная недостаточность при врожденных пороках сердца в зависимости от степени легочной гипертензии у детей // Вопросы практической педиатрии, – 2011, №6. – с. 13-16
3. Пермяков И.А., Устинова О.Ю. Показатели физического развития детей с врожденными аномалиями развития, проживающих в различных условиях санитарно-гигиенического благополучия среды обитания // Вестник Пермского университета, – 2011. № 3-4. – с. 69-7
4. Черненко Ю.В., Нечаев В.Н. Диагностика, профилактика и коррекция врожденных пороков развития. Саратовский научно-медицинский журнал, 2009, том 5, № 3, с. 379–383.
5. Седых А.О. Роль современных методов лучевой диагностики в пренатальной диагностике // Bulletin of Medical Internet Conferences, – 2017, 7(6), – p.1036