

© Д. В. Воронин, К. П. Карпов

Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)»

## ЭХОГРАФИЧЕСКИЕ ФЕНОТИПЫ ПЛОДОВ С СИНДРОМОМ ДАУНА ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ГОРОДСКОЙ ПРОГРАММЫ УЛЬТРАЗВУКОВОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В САНКТ-ПЕТЕРБУРГЕ В 2001–2013 ГГ.

### Цель исследования

Оценить особенности эхографических фенотипов плодов с синдромом Дауна с целью дальнейшего улучшения их предварительной пренатальной диагностики с помощью ультразвукового метода и своевременного отбора беременных для проведения пренатального кариотипирования.

### Материалы и методы

Использованы данные, полученные в ходе проведенных ультразвуковых исследований (УЗИ) плодам в медико-генетическом центре (МГЦ) с января 2001 г. по декабрь 2013 г. в ходе городской программы ультразвукового пренатального скрининга. Исследования выполнены с помощью ультразвуковых приборов Logiq 400MD, Logiq 500PRO производства GE Medical Systems, а так же Sonoline G60 S производства Siemens, Accuvix XQ производства Medison, iU22 xMATRIX производства Philips и DC-8 производства Mindray. В ходе работы были использованы мультисекторные датчики, в том числе с возможностью автоматизированной объемной реконструкции изображения плода с применением методики мультиплоскостного сканирования как трансабдоминально, так и с помощью трансвагинального доступа. Все случаи были выбраны из пренатальной базы данных, интегрированной с региональным регистром врожденных пороков развития (программный комплекс автоматизации медуниверситета «МедИ АБАК» (Фирма «АБАК Лтд», Санкт-Петербург)), в программной среде которого был выполнен ретроспективный анализ результатов проведенных УЗИ (в том числе и эхографических изображений обследованных плодов). Результаты, полученные в ходе пренатальной эхографии, были классифицированы по экосемиотике, нозологическим формам выявленных сочетанных врожденных пороков развития (ВПР), а также в соответствии с Международной классификацией болезней 10-го пересмотра.

### Результаты

С января 2001 г. по декабрь 2013 г. в МГЦ проведены УЗИ 488 беременным, плоды которых имели синдром Дауна. Первичные исследования выполнены при сроках беременности 9–38 недель, при этом наибольшее количество исследований — 251 случай (51,4%) — проведено при сроках бере-

менности 11 нед — 13 нед+6 дн. Возраст обследованных беременных составил 18–46 лет, из них старше 34 лет — 267 (54,7%). На момент проведения УЗИ о наличии синдрома Дауна у плода было известно в 11 случаях. 311 беременным (63,7%) УЗИ были выполнены первично в МГЦ с целью исключения врожденной и наследственной патологии, остальные 177 беременных были направлены из других учреждений города для уточнения ультразвукового диагноза. Наличие синдрома Дауна у всех плодов было верифицировано цитогенетическими методами: в 407 случае пренатально, в 81 (16,6%) — при наблюдении после родов. Особенности кариотипа плода имели следующее распределение: мейотическое нерасхождение — 93%; мозаицизм — 1%; транслокационная форма — 4%; другие варианты кариотипа — 1%, точных данных о варианте кариотипа нет — 1%. Плоды мужского пола составили 56% наблюдений, женского — 43%, в 1% случаев данных о половой принадлежности получено не было. В 71,5% случаев проведено прерывание беременности; 28,5% беременностей не прервано из-за проведения УЗИ в неоптимальные диагностические сроки, а также по причине отказа беременных от проведения пренатального кариотипирования или прерывания беременности либо из-за отсутствия эхографических проявлений ХА.

Чаще всего из эхографических маркеров хромосомных болезней выявлялось увеличение ТВП — 37% наблюдений и отсутствие визуализации носовых костей — 20%.

Мономаркерное проявление синдрома Дауна (за исключением увеличения ТВП) наиболее часто отмечалось в группе беременных старше 34 лет.

Самыми частыми ВПР, выявленными у плодов с синдромом Дауна, являлись: гигрома шеи — 17% случаев, предсердно-желудочковый канал и другие перегородочные дефекты сердца — 15%.

### Выводы

Ведущими эхографическими проявлениями синдрома Дауна являются анатомические изменения с локализацией в задне-шейной области плода и различные варианты перегородочных дефектов сердца. Использование трансвагинального доступа при УЗИ беременных всех возрастных категорий на сроках проведения комбинированного скрининга с целью выполнения целенаправ-

ленной эхокардиографии плода может повысить эффективность УЗИ по отбору беременных для дальнейшего пренатального кариотипирования. Выявление одного эхографического маркера у плодов беременных группы высокого возрастного риска (старше 34 лет), по нашему мнению, является показанием для решения вопроса о проведении пренатального кариотипирования.

Знание характерной эхографической картины синдрома Дауна, выполнение УЗИ в оптималь-

ные диагностические сроки, целенаправленный поиск и последующее выявление дополнительных врожденных пороков развития и ультразвуковых маркеров хромосомной патологии повышают эффективность предварительного выявления аномального кариотипа у плода с помощью ультразвукового метода и делают показания для проведения инвазивных процедур с целью верификации диагноза цитогенетическими методами более обоснованными.