

Макаров К.Ю.,
д.м.н., профессор кафедры акушерства и
гинекологии НГМУ

Ультразвуковой скрининг первого триместра беременности



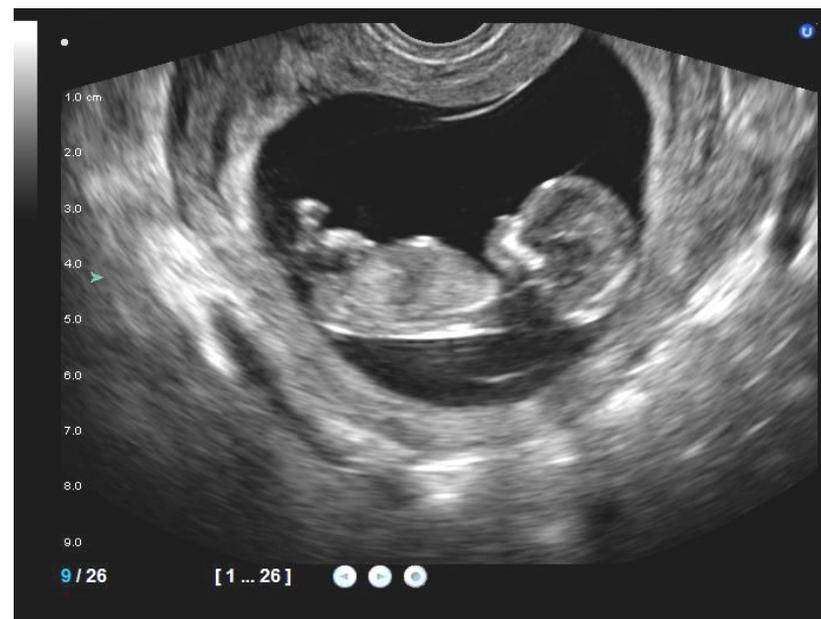
- Широкие возможности ультразвукового исследования в диагностике врождённой и наследственной патологии сделали этот метод основой пренатальной медицины.
- Начальной ступенью на пути к сложному пренатальному диагнозу является ультразвуковой скрининг.
- В ряду неинвазивных и инвазивных обследований он, несомненно, занимает первое место и выгодно отличается от других методов пренатальной диагностики уникальным сочетанием качеств: высокой информативностью, безопасностью и возможностью массового использования.

- Еще не так давно ультразвуковое исследование в 1 триместре беременности в скрининговом режиме считалось невыполнимой задачей. В настоящее время скрининговое ультразвуковое исследование в 11-14 недель входит в комплекс обязательного обследования беременных и направлено на раннюю диагностику врожденных и наследственных заболеваний.
- Ультразвуковые исследования помогают врачу выполнять две важные задачи.
- Во-первых, при выявлении пороков развития – наметить дальнейшую тактику ведения беременности.
- Во-вторых, при обнаружении определенных эхографических отклонений – сформировать среди пациенток группу риска по рождению детей с врожденной и наследственной патологией с целью расширения дальнейшего пренатального обследования для уточнения диагноза.

- Скрининговое ультразвуковое исследование первого триместра проводится в сроках с 11 до 14 недель, и входит в комплекс обязательного обследования беременных.
- Доступ сканирования трансабдоминальный и трансвагинальный.
- Исследование начинается с трансабдоминального доступа, и в случаях затруднённой визуализации или при обнаружении патологических изменений анатомии плода необходим переход к трансвагинальной эхографии.
- Обязательно трансвагинальное сканирование при консультативных исследованиях и у пациенток группы высокого риска по врожденным и наследственным заболеваниям у плода.



- Трансабдоминально



- Трансвагинально

- В начале обследования проводятся измерения следующих параметров:
- Оценка соответствия размеров плода сроку беременности, а в некоторых случаях и уточнение самого срока беременности в 11 – 14 недель осуществляется на основании определения **копчико-теменного размера** плода. При этом измерение проводится при сагиттальном сканировании плода, и за КТР принимается максимальное расстояние от его головного конца до копчик

КТР хорошо коррелирует со сроком беременности, поэтому его можно использовать для уточнения срока у пациенток с нерегулярным менструальным циклом.



- Категорически запрещается вносить поправки в срок беременности на основании полученных фетометрических данных при регулярном менструальном цикле. Вольное обращение со сроком беременности неизбежно приводит к серьезным диагностическим ошибкам.
- Выраженное отставание численных значений КТР (5 процентиль и менее) от нормативных показателей является прогностически неблагоприятным признаком и может предшествовать неразвивающейся беременности. Кроме того, КТР существенно меняется при хромосомных аномалиях у плода (преимущественно при трисомии 18 и триплоидии).

- Помимо измерения КТР дополнительно определяется численное значение длины бедренной кости правой и левой. Длина бедренной кости измеряется при её продольном сканировании.



Измерение длины бедренной кости трансабдоминально



Измерение длины бедренной кости трансвагинально

- При этом оценивается максимальная длина диафиза кости. Уменьшение размеров бедренной кости наиболее часто регистрируется у плодов со скелетными дисплазиями. Нередко несоответствие размеров бедренной кости отмечается также при синдромах Тернера, Эдвардса и Патау.

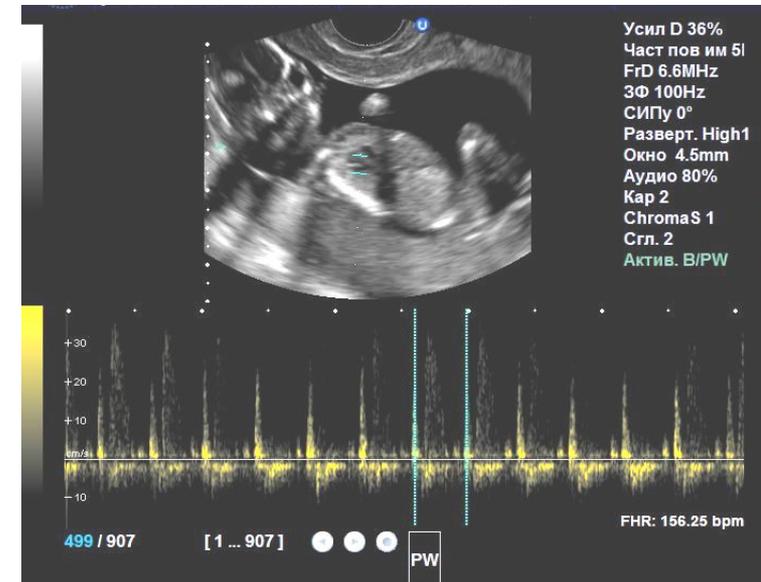


Значительное уменьшение длины бедренной кости у плода в 12 -13 нед. беременности с расширением воротникового пространства до 6.3 мм.

Помимо оценки КТР плода необходимо оценить частоту его сердечных сокращений, которая отличается от показателей второй половины беременности и в норме доходит до 180 ударов в минуту.

Оценка сердечной деятельности плода введена в протокол в качестве косвенного критерия отбора в группу риска по хромосомной патологии плода, поэтому при каждом ультразвуковом исследовании следует отмечать частоту сердечных сокращений.

Брадикардия и тахикардия плода в ранние сроки беременности являются эхографическими маркерами хромосомных аномалий. Так, при трисомии 13 и синдроме Тернера у плодов наблюдается тахикардия, тогда как при трисомии 18 и триплоидии имеет место брадикардия. Кроме того, при постоянной частоте сердечных сокращений менее 100 уд/мин более чем в 85% случаев в ближайшие недели происходит самопроизвольный выкидыш.



Оценка ЧСС
плода.

- **II. Основные ультразвуковые маркеры хромосомных аномалий в I триместре:**
- **Измерение толщины воротникового пространства.**
- **Оценка длины носовых костей (норма, гипоплазия или отсутствие).**
- **Оценка кровотока в венозном протоке.**
- **Фронтотомксиллярный угол.**
- **Трикуспидальная регургитация.**

1. Толщина воротникового пространства.

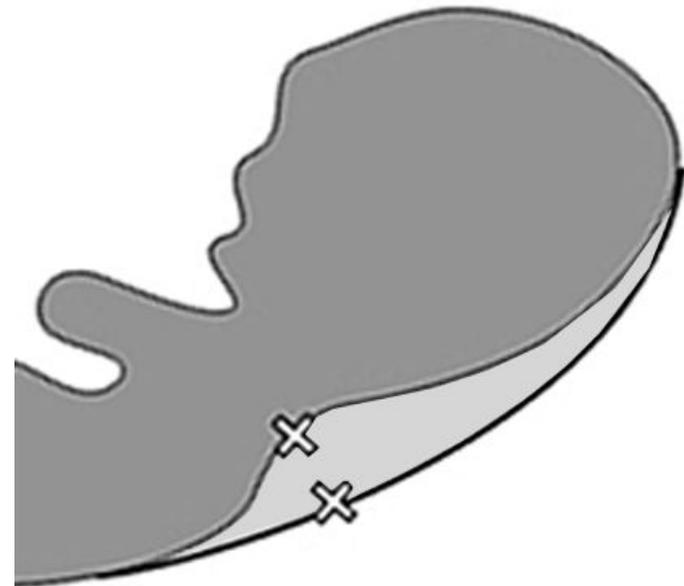
- Основная цель первого скринингового ультразвукового исследования – формирование группы риска по хромосомным аномалиям и врождённым порокам на основании оценки толщины воротникового пространства. Доказано, что оценка этого параметра значительно повышает эффективность пренатального обследования и позволяет диагностировать грубую патологию плода в ранние сроки беременности.
- Четкая связь между увеличением этого эхографического маркера и хромосомными aberrациями, а также некоторыми формами пороков развития позволяет уже в ранние сроки легко выделять из общего потока беременных тех пациенток, кто нуждается в пренатальном кариотипировании и тщательном динамическом контроле.
- Этот ультразвуковой маркер не является постоянным признаком. Его можно зарегистрировать не ранее 10 нед, но наибольших значений он достигает к 11–13 нед и исчезает после 14 нед беременности.

- ТВП – это область между внутренней поверхностью кожи плода и наружной поверхностью мягких тканей, покрывающих шейный отдел позвоночника.
- Оценка ТВП проводится в 11 – 14 недель беременности при численных значениях КТР плода от 45 до 84 мм.
- Измерение ТВП осуществляется в строго сагиттальной плоскости сканирования.
- Расширением ТВП считаются численные значения, превышающие 2,5 мм. В некоторых случаях этот показатель может достигать 3,5 мм.



ВЫХ

- Особый интерес представляют данные о 95-ом процентиле, так как он представляет собой верхнюю границу нормативных значений толщины воротникового пространства плода, составляющей, по данным:
 - 2,3 мм в при КТР от 45 до 50 мм
 - 2,45 мм – от 80 до 84 мм



Копчико-теменной размер плода, мм	Толщина воротникового пространства плода, мм		
	Процентиль		
	5-й	50-й	95-й
45–50	0,74	1,52	2,30
51–55	0,76	1,54	2,32
56–60	0,78	1,56	2,34
61–65	0,81	1,59	2,37
66–70	0,83	1,61	2,39
71–75	0,85	1,63	2,41
76–80	0,87	1,65	2,43
81–84	0,89	1,67	2,45

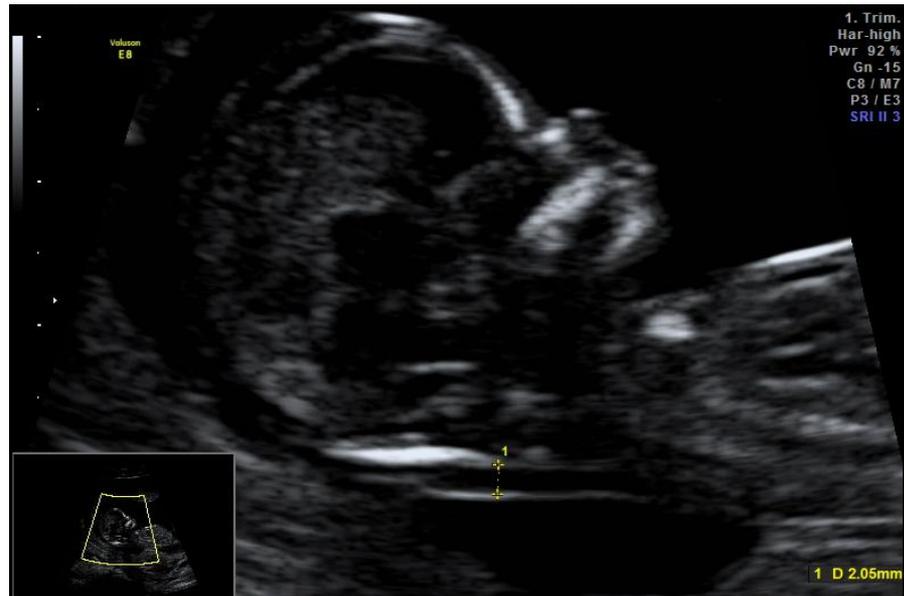
Нормативные процентильные показатели (5-й, 50-й, 95-й) толщины воротникового пространства плода в зависимости от его копчико-теменного размера.

- Расширение ТВП является одним из самых значимых пренатальных эхографических маркёров ХА, особенно при синдроме Дауна, который может быть обнаружен при изолированном использовании этого маркёра примерно в 70% случаев.
- Расширение ТВП отмечается не только при ХА у плода, но и при различных врождённых пороках развития. Многие из них потенциально могут быть диагностированы только в более поздние сроки беременности.
- Расширенное воротниковое пространство не является само по себе показанием к прерыванию беременности, а является только показанием к комплексному пренатальному динамическому обследованию.



2. Длина костей носа.

- Парные носовые кости возникают на 10 неделе эмбрионального развития в результате оссификации мембраны, покрывающей хрящевую назальную капсулу и визуализируются как изолированный срединный гиперэхогенный фокус , расположенный между фронтальными костями.
- Оценка костей носа проводится с 11 недели беременности при численных значениях КТР от 45 до 84 мм.



- Оценка носовых костей плода осуществляется в плоскости, когда их продольная ось располагается перпендикулярно ультразвуковым волнам.
- Оценивается длина носовой кости и её парность. Отсутствие одной носовой кости или их гипоплазия (уменьшение длины ниже 5 перцентиля) может свидетельствовать о наличии патологии у плода.

Согласно рекомендациям международного Фонда Медицины Плода (ФМП), оценка носовых костей плода в 11–14 недель беременности проводится по критерию: «есть/нет» изображения носовой кости. Не отвергая этот основной критерий дополнительно используется оценка длины носовых костей.



- Анализ результатов показал наличие прямо пропорциональной зависимости между сроком беременности и длиной носовых костей плода, что явилось подтверждением проведенных исследований. Согласно результатам, численные значения длины носовых костей плода увеличиваются на протяжении конца I триместра беременности, составляя в среднем 1,75 мм при копчико-теменном размере от 45 до 50 мм и 3,02 – от 80 до 84 мм



Копчико-теменной размер плода, мм	Длина носовых костей плода, мм		
	Процентиль		
	5-й	50-й	95-й
45–50	1,35	1,75	2,15
51–55	1,40	1,86	2,32
56–60	1,49	1,95	2,41
61–65	1,58	2,05	2,52
66–70	1,69	2,18	2,67
71–75	1,88	2,39	2,90
76–80	2,21	2,73	3,25
81–84	2,50	3,02	3,54

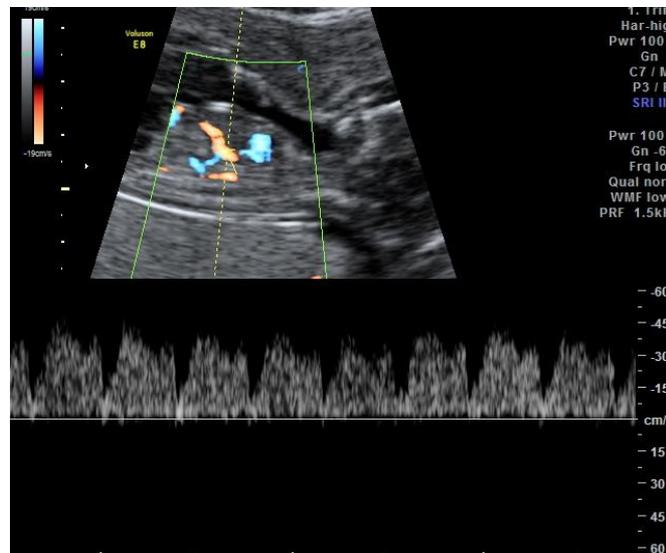
Нормативные процентильные показатели (5-й, 50-й, 95-й) длины носовых костей плода в зависимости от его копчико-теменного размера.



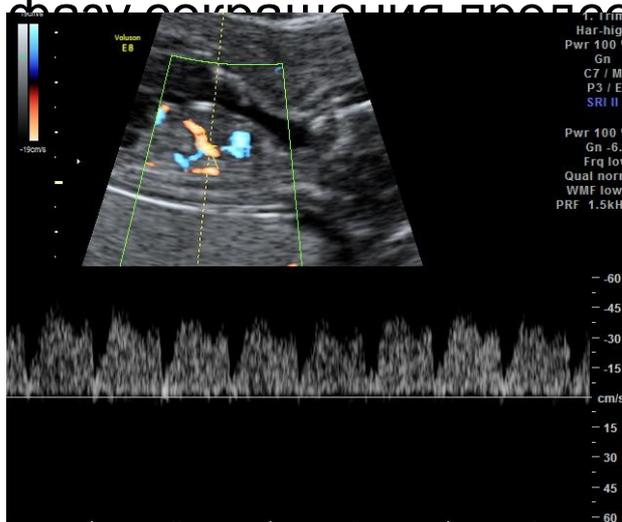
- Беременность 11-12 недель. Множественные маркеры ХА. Синдром Патау (трисомия 13). Увеличение ТВП, аномальный профиль с гипоплазией носовой кости, протуберансом на верхней челюсти (признак расщелины лица), полидактилия.

3. Венозный проток.

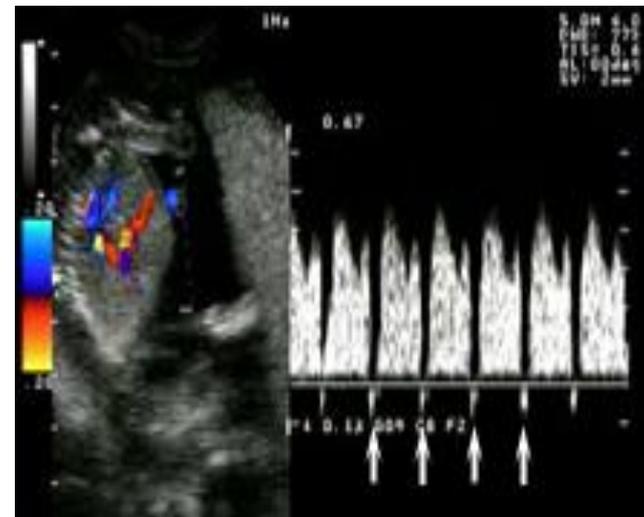
- Венозный проток представляет собой узкую трубкообразную вену с истмическим входом, являющуюся прямой коммуникацией между пупочной веной и центральной венозной системой, через которую в обход печеночной циркуляции формируется поток хорошо оксигенированной крови.
- Диаметр венозного протока в 3 раза меньше диаметра внутрибрюшной части пупочной вены, а его длина составляет всего 2 – 3 мм в 11 – 14 недель беременности.



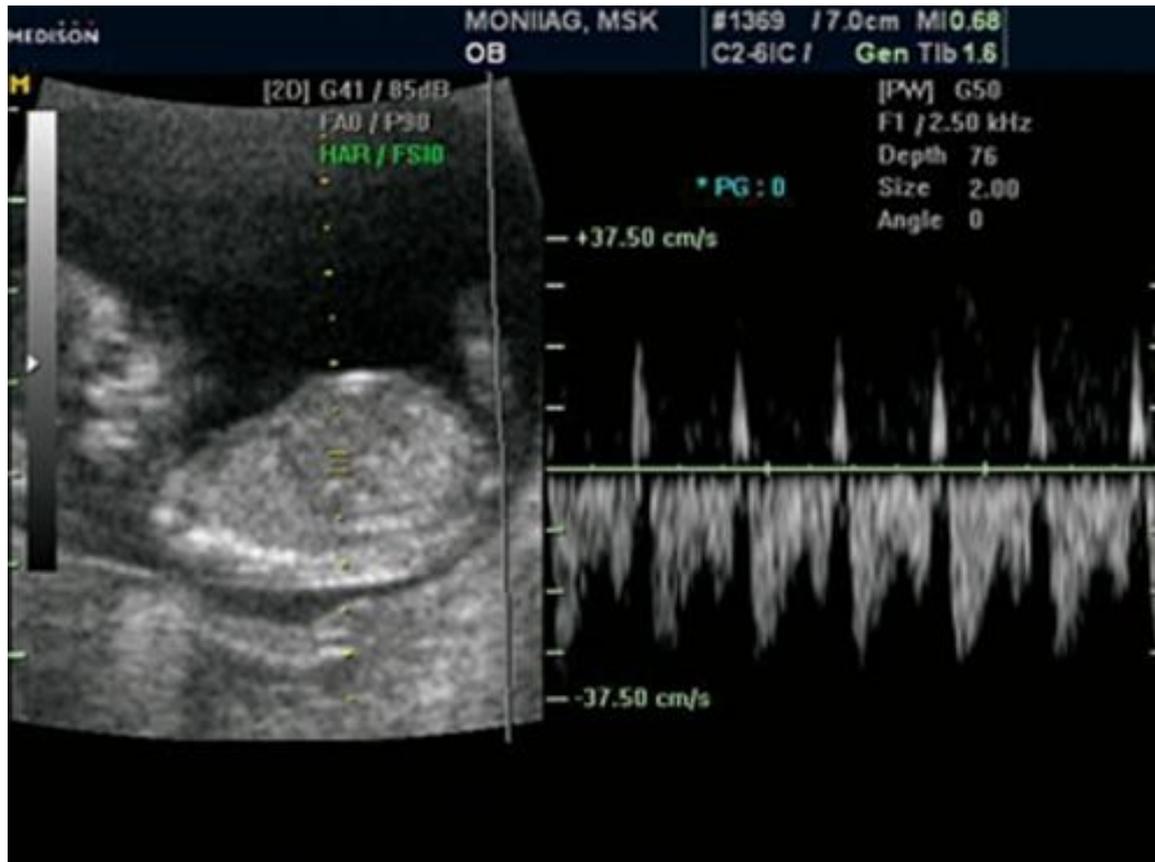
- При нормально развивающейся беременности на протяжении всех фаз сердечного цикла плода кровотока в венозном протоке остается однонаправленным, представляя собой трёхфазную кривую. В одном сердечном цикле выделяют желудочковую систолу, раннюю диастолу, отражающую пассивное наполнение желудочков, и позднюю диастолу – активное сокращение предсердий.
- В качестве основных диагностических критериев патологических кривых скоростей кровотока в венозном протоке при синдроме Дауна используют нулевые и реверсные значения кровотока в фазу сокращения предсердий.



Нормальные
КСК



Реверсный
кровоток



Беременность 12 недель. Реверсный
кровоток в венозном

4. Фронтосиллярный угол.

- Фронтосиллярный угол представляет собой угол между верхней поверхностью верхней челюсти и лобной костью.
- Для оценки этого угла используется сагиттальная плоскость сканирования.



- Нормальные значения с 11 нед до 13 нед 6 дней составляют в среднем 85 градусов (интервал 75,4 - 94,4 градуса).
- Пороговой величиной является угол 90 градусов. У детей с синдромом Дауна более высокие численные значения фронтомаксиллярного угла.



Нормальный фронто-максиллярный угол плода – 86 градусов



Увеличение фронто-максиллярного угла до 97 градусов у плода с расширенным воротниковым пространством и отсутствием костей носа.

5. Трикуспидальная регургитация.

- Трикуспидальная регургитация часто регистрируется у плодов с хромосомными аномалиями.
- Для оценки КСК через трикуспидальный клапан используется четырёхкамерный срез сердца. Контрольный объем выставляется в пределах 2 – 3 мм. Угол между доплеровским лучом и направлением межжелудочковой перегородки должен быть не более 30 градусов. Контрольный объем помещается непосредственно под створками трикуспидального клапана. Регургитация считается значимой в случаях, когда обратный поток занимает не менее половины фазы систолы, а максимальная скорость кровотока составляет более 40 см\сек.



Беременность 12 недель.
Трикуспидальная регургитация у плода с
общим артериальным стволом.

IV желудочек головного мозга

- Для оценки IV желудочка головного мозга плода и разработки нормативных значений его переднезаднего размера используется средняя сагиттальная плоскость сканирования с увеличением, при котором изображение включает только его голову и верхнюю часть грудной клетки аналогично правилам определения толщины воротникового пространства.

- При этом IV желудочек выглядел в виде анэхогенной зоны, ограниченной сверху зрительными буграми и снизу – продолговатым мозгом. При достижении четкой визуализации IV желудочка осуществляли измерение его максимального переднезаднего размера аналогично определению толщины воротникового пространства



- установлено, что IV желудочек головного мозга плода является идентифицируемой структурой при использовании стандартной средней сагиттальной плоскости сканирования при скрининговом ультразвуковом исследовании в 11–14 недель беременности. Визуализация достигается в 100% случаев нормального развития плода.
- При этом в 92,6% наблюдений при трансабдоминальном сканировании.
- У 7,4% пациенток преимущественно в сроки 11–12 недель беременности дополнительно была использована трансвагинальная эхография.
- При изучении максимального значения переднезаднего размера IV желудочка головного мозга плода было установлено постепенное его увеличение с возрастанием численных значений копчико-теменного размера плода в сроки проведения первого скринингового ультразвукового исследования: от 1,62 мм при копчико-теменном размере 45–50 мм до 2,34 мм при копчико-теменном размере 80–84 мм

Копчико-теменной размер плода, мм	Переднезадний размер IV желудочка, мм		
	Процентиль		
	5-й	50-й	95-й
45–50	1,29	1,62	1,95
51–55	1,37	1,72	2,07
56–60	1,46	1,86	2,26
61–65	1,54	1,96	2,38
66–70	1,62	2,07	2,52
71–75	1,70	2,17	2,64
76–80	1,78	2,26	2,74
81–84	1,86	2,34	2,82

Нормативные процентильные показатели (5-й, 50-й, 95-й) максимального переднезаднего размера IV желудочка головного мозга плода в зависимости от его КТР.

- Заключительным этапом для протокола скринингового ультразвукового исследования в 11–14 недель беременности - основные фетометрические показатели, используемые также во второй половине беременности.
- В качестве основных показателей фетометрии отобраны бипариетальный размер и окружность головы, окружность живота и длина бедренной кости плода

- Основной целью первого скринингового ультразвукового исследования в 11–14 недель беременности является диагностика крупных врожденных пороков и выделение группы высокого риска плодов с хромосомными аномалиями, среди которых доминирует синдром Дауна. Поэтому в последние годы наряду с использованием основного маркера хромосомных аномалий (толщина воротникового пространства) были предложены новые эхографические маркеры синдрома Дауна в ранние сроки беременности: длина носовых костей, реверсные значения кровотока в венозном протоке и через трикуспидальный клапан, а также оценка лицевого угла плода.
- Однако сравнительная диагностическая ценность этих маркеров, а также их комбинированное применение остаются спорными.

- В ходе исследований было установлено, что расширение воротникового пространства (более 95-го перцентиля) является наиболее информативным эхографическим маркером синдрома Дауна в нашей популяции и зарегистрировано в 76% случаях.
- У 24% плодов с синдромом Дауна численные значения толщины воротникового пространства находились в пределах нормативных значений.
- Толщина воротникового пространства в среднем составила 3,77 мм, варьируя от 0,8 до 8,6 мм.

- В ходе исследований было установлено отсутствие достоверных различий в частоте регистрации увеличения толщины воротникового пространства у плодов с синдромом Дауна в зависимости от возраста пациенток.
- Возраст беременных, у плодов которых было выявлено расширение воротникового пространства, составил в среднем 33 года

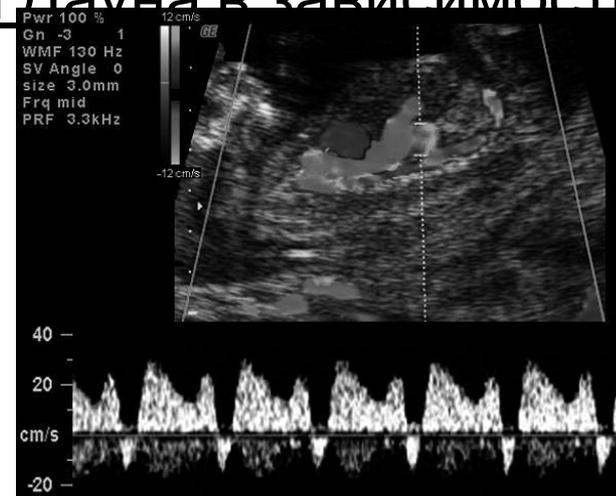
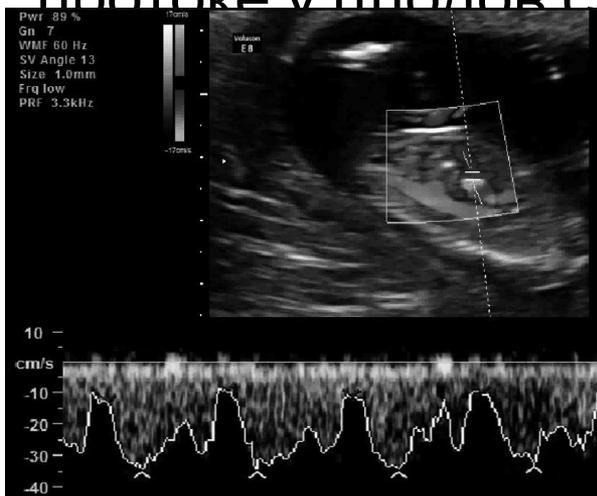
- Аномальное изображение носовых костей (отсутствие/гипоплазия) обнаружено у 67% плодов с синдромом Дауна.
- Так же как при анализе толщины воротникового пространства, при изучении носовых костей не было установлено достоверных различий частоты регистрации их аномального изображения у плодов с синдромом Дауна в зависимости от возраста пациенток.

- Использование дополнительных диагностических критериев оценки носовых костей позволило повысить чувствительность этого маркера почти на 25%

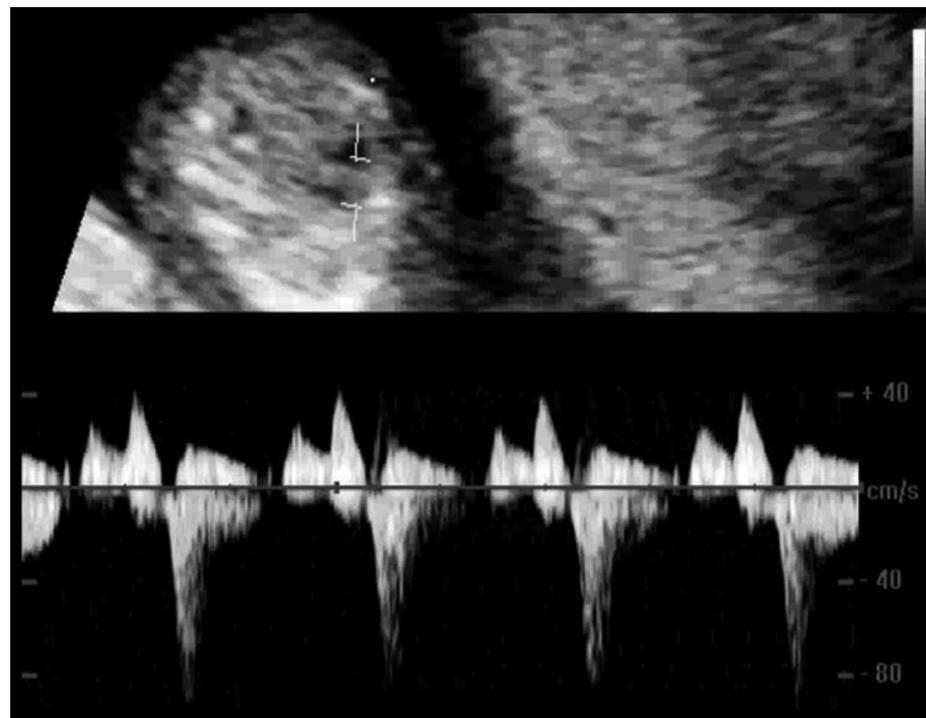
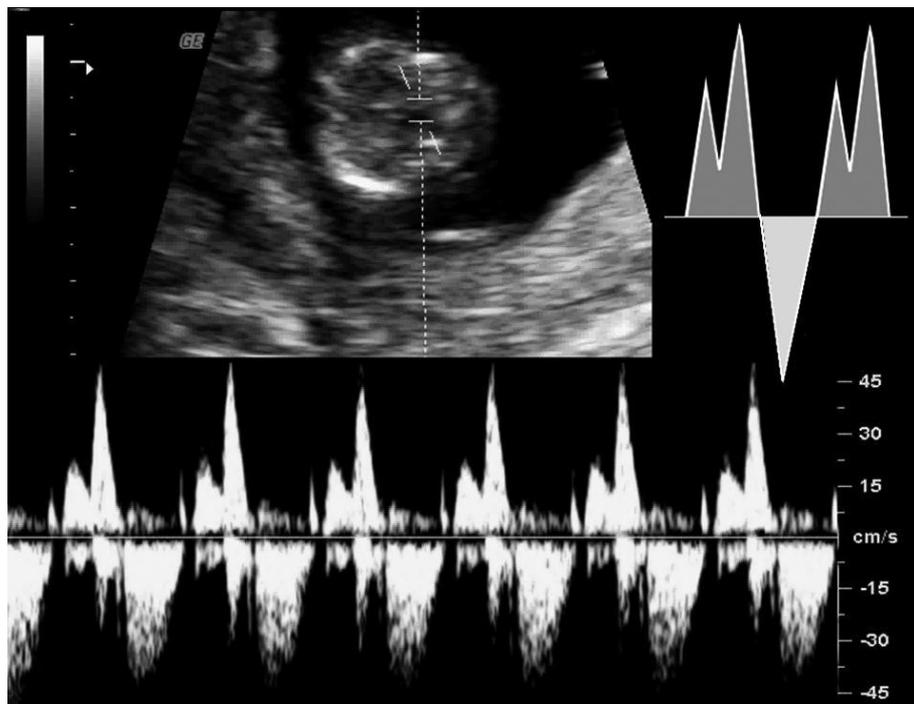


- установлено, что аномальные кривые скоростей кровотока в фазу сокращения предсердий в венозном протоке были зарегистрированы у 55% плодов с синдромом Дауна, что позволяет отнести этот пренатальный эхографический маркер к значимым для выделения группы высокого риска по синдрому Дауна
- В ходе проведенных исследований было установлено отсутствие достоверных различий частоты регистрации патологических кривых в венозном протоке у плодов с синдромом Дауна в зависимости

потока.



- При оценке кривых скоростей кровотока через трикуспидальный клапан регургитация, как маркер хромосомных аномалий, была выявлена у 42% плодов с синдромом Дауна. При этом следует отметить, что значимая трикуспидальная регургитация (обратный поток занимает не менее половины фазы систолы, а максимальная скорость кровотока составляет более 60 см/с) была зарегистрирована только у 32% плодов.
- Администрация международного ФМП несколько раз за последние годы меняло пороговое значение максимальной скорости обратного кровотока как маркера синдрома Дауна, окончательно установив его на уровне 60 см/с.
- В нашей популяции наибольшей чувствительностью это маркер обладает при пороговом значении более 40 см/с. Но даже при этом условии трикуспидальная регургитация оказалась наименее значимым пренатальным эхографическим маркером синдрома Дауна



Трикуспидальная регургитация
со скоростью 42 см/с у плода с синдромом
Дауна
и со скоростью 83 см/с у плода с синдромом
Дауна
в 12–13 недель беременности.

- Таким образом, проведенные исследования убедительно продемонстрировали, что наибольшей ценностью в 11–14 недель беременности при синдроме Дауна у плода обладают:
- толщина воротникового пространства,
- длина носовых костей
- кривые скоростей кровотока в венозном протоке.

- При этом следует отметить, что для повышения надежности пренатального обнаружения плодов с синдромом Дауна необходимо осуществлять комплексное изучение этих маркеров, с учетом КТР плода.

- По нашему мнению, оценка трикуспидальной регургитации в скрининговом режиме пока не целесообразна. Во-первых, этот маркер обладает чувствительностью менее 50%, а также по причине того, что этот маркер является самым трудоемким из всех пренатальных ультразвуковых маркеров в ранние сроки, требует специальной подготовки и убедительных практических навыков по эхокардиографии плода в 11–14 недель беременности.
- Проведенные исследования показали, что на оценку этого маркера требуется в среднем столько же времени, сколько в среднем затрачивается на изучение всех остальных маркеров

III. Оценка анатомических структур плода.

- Одним из важных компонентов скринингового ультразвукового исследования в 11 – 14 недель является оценка некоторых анатомических структур и органов плода.
- **В первом триместре проводится оценка следующих показателей:**
 - 1. Кости свода черепа
 - 2. Структура головного мозга.
 - 3. Позвоночник.
 - 4. Структура сердца
 - 5. Желудок.
 - 6. Передняя брюшная стенка.
 - 7. Мочевой пузырь.
 - 8. Конечности.
 - 9. Количество сосудов в пуповине.

Кости свода черепа.

- При оценке костей свода черепа плода в ранние сроки беременности основная задача заключается в исключении их дефекта.
- Изучение костей свода черепа позволяет пренатальную диагностику акрании, экзэнцефалии/анэнцефалии и черепно-мозговых грыж начиная с 11 недели беременности, когда завершается оссификация костей свода черепа.



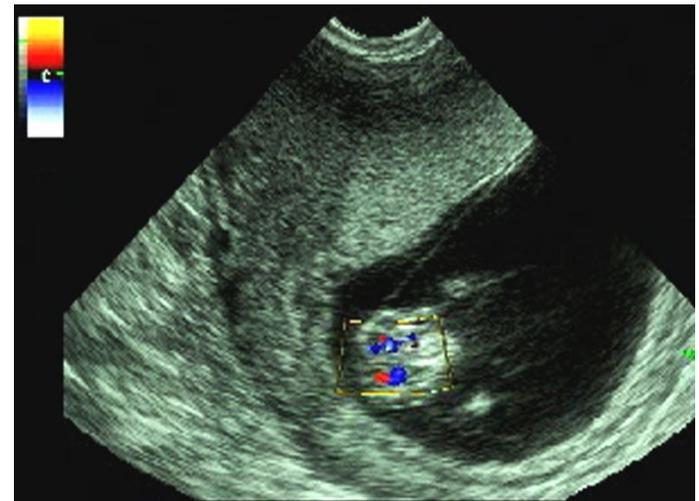
Анэнцефалия и акrania

- Анэнцефалия - является одним из наиболее частых пороков ЦНС, при котором отсутствуют полушария мозга и свод черепа. При экзэнцефалии отсутствуют также кости свода черепа, но имеется фрагмент мозговой ткани. Акrania характеризуется отсутствием свода черепа, при наличии аномально сформированного головного мозга. Частота анэнцефалии составляет 1 случай на 1000 новорожденных. Акrania является более редкой патологией, чем анэнцефалия.



Экзэнцефалия.

- Пренатальная диагностика **экзэнцефалии** заключается в следующем: кости свода черепа и полушария мозга отсутствуют, определяется только фрагмент мозговой ткани, в которой обнаруживается кровоток в мозговых сосудах (в отличие от анэнцефалии, при которой отсутствует привычная картина сосудистой системы головного мозга из-за окклюзии на уровне внутренних сонных артерий).



Бер .12–13 Отсутствие костей свода черепа. При ЦДК видны аномальные мозговые сосуды

- Анэнцефалию можно диагностировать в I триместре беременности с помощью трансвагинального исследования, хотя в ранние сроки трудно отличить измененный первичный мозг от нормального мозга.
- Наиболее ранняя диагностика акрании, по данным литературы, была произведена в **11** нед. с помощью трансвагинальной эхографии.
- В связи с тем, что кости свода черепа плода в сроки 10-11 нед. кальцифицированы лишь частично, диагноз акрании необходимо ставить с осторожностью.

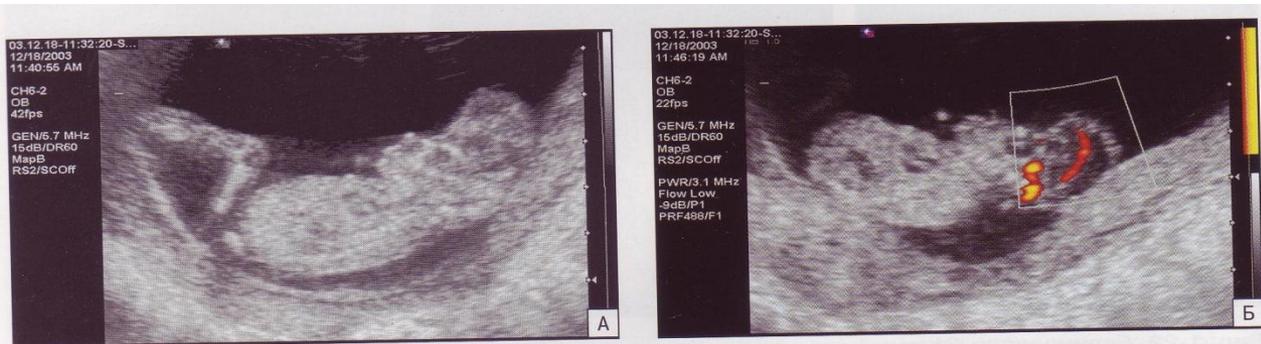


Рис. 1.24. Беременность 13 нед. Трансабдоминальное сканирование. Экзэнцефалия. А – В-режим. Б – режим энергетического доплеровского кодирования. Видны мозговые сосуды.



Рис. 1.25. Беременность 14 нед. Анэнцефалия. А – продольное сканирование плода. Б – поперечное сечение головы плода. Видно значительное уменьшение размеров головы плода и отсутствие костей свода черепа.

- Энцефалоцеле представляет собой дефект костей черепа с выходом мозговых оболочек (менингоцеле) и ткани мозга (энцефалоцеле). В 75% случаев дефекты располагаются в области затылка. Часто сочетается с микроцефалией, гидроцефалией, spina bifida.

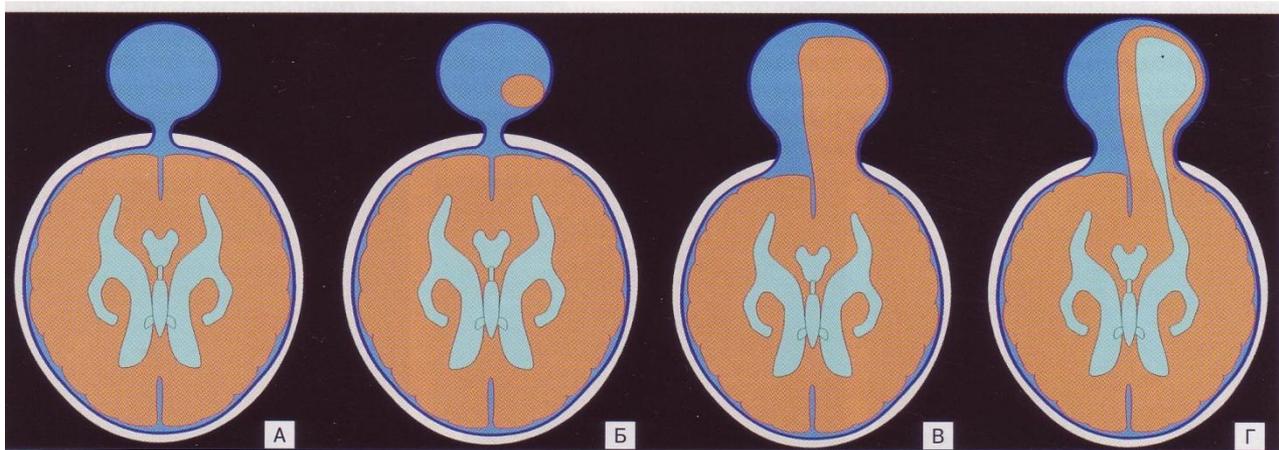


Рис. 1.27. Схематическое изображение основных форм черепно-мозговых грыж. А – менингоцеле. Б – менингомиелоцеле. В – энцефалоцеле. Г – энцефалоцистоцеле (модифицированные данные Ф. Дженти).

- Дифференциальный диагноз проводится с кистозной гигромой шеи. Диагноз устанавливается на основании визуализации дефекта костей черепа.

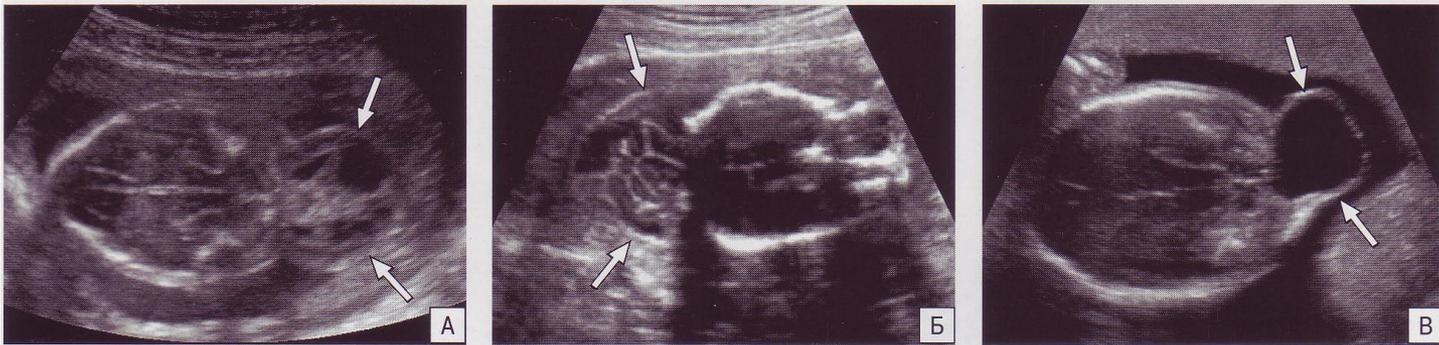


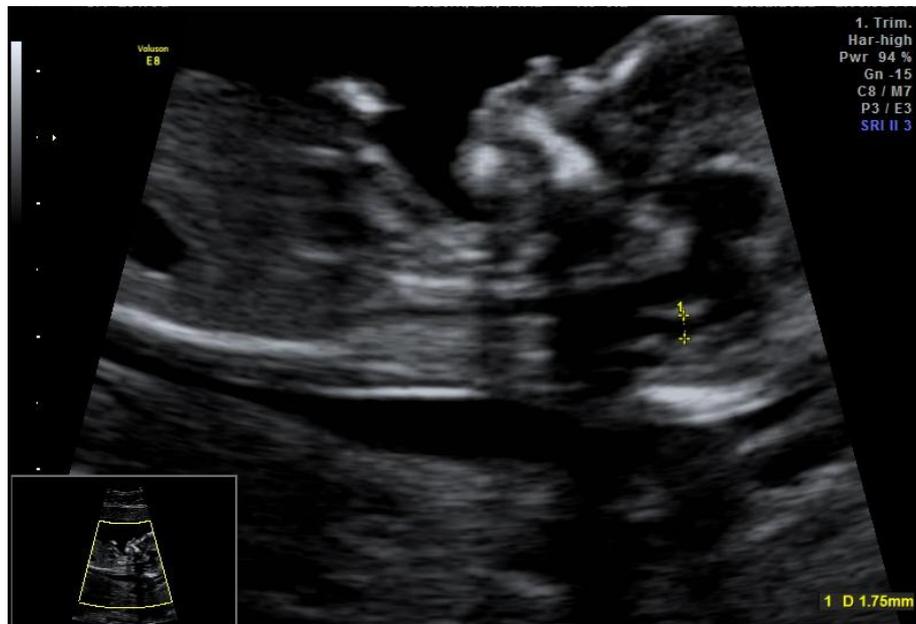
Рис. 1.30. Эхограммы поперечного сечения головы плода при различных вариантах затылочной черепно-мозговой грыжи (стрелки).

Структуры головного мозга.

- Изображение структур головного мозга, представлено сосудистыми сплетениями боковых желудочков и М – эхо. Особое внимание при оценке сосудистых сплетений следует уделять их симметричности и форме. Чёткая визуализация М-эхо, сосудистых сплетений и зрительных бугров позволяет уже в ранние сроки исключить такие тяжелые пороки головного мозга, как алобарная голопроэнцефалия.



- Оценка IV желудочка головного мозга плода в ранние сроки беременности позволяет выявить такие пороки головного мозга, как голопрозэнцефалия и синдром Денди – Уокера.
- При spina bifida IV желудочек в 11-14 недель беременности либо ниже 5 перцентиля, либо его изображение отсутствует.

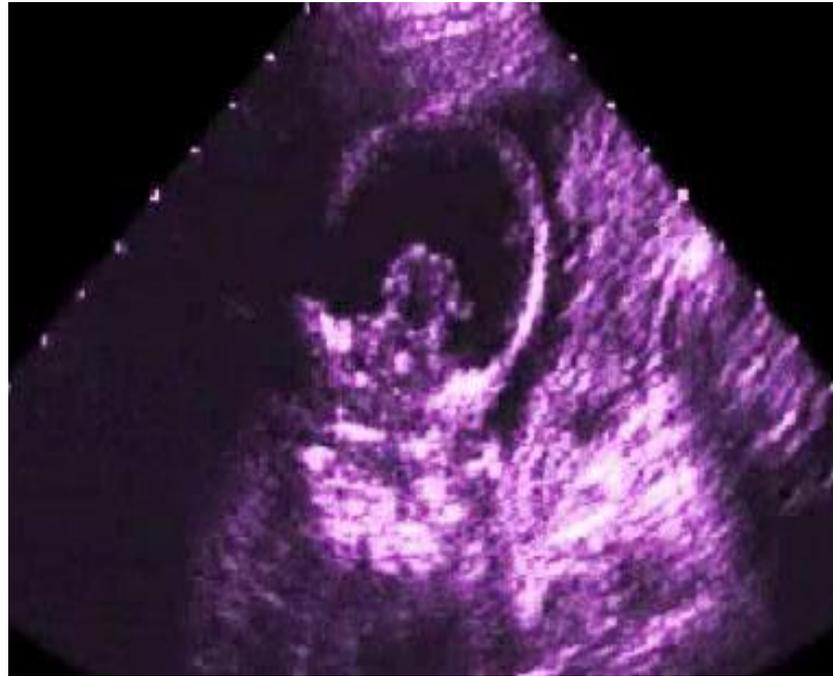


- Эхографическая оценка размеров IV желудочка головного мозга плода является высокоинформативным диагностическим критерием спинномозговых грыж при ультразвуковом скрининговом исследовании в 11–14 недель беременности.
- При использовании в качестве диагностического критерия уменьшенные размеры или отсутствие изображения IV желудочка позволяет увеличить точность пренатальной диагностики спинномозговой грыжи с 50% (при стандартной оценке позвоночника плода) до 85,7%.

- **Голопрозэнцефалия** является редкой, летальной аномалией развития нервной трубки плода и представляет собой порок развития головного мозга, обусловленный неполным разделением эмбрионального переднего мозга в сочетании с неполным развитием срединных структур лица. Поэтому при обнаружении голопрозэнцефалии при эхографическом исследовании плода особое внимание следует уделять оценке структур лица, поскольку этот порок развития часто сочетается с лицевыми аномалиями (гипотелоризм, циклопия, пробосцис, расщепление верхней губы и неба). Среди экстракраниальных сочетанных аномалий отмечаются кистозные дисплазии почек, костно-суставные пороки, омфалоцеле сердечно-сосудистые аномалии.

- В зависимости от степени сагиттального неразделения коры, таламуса и гипоталамуса выделяют алобарную, семилобарную и лобарную формы голопрозэнцефалии. Алобарный тип является наиболее тяжелым поражением мозга, когда деление коры на два полушария полностью отсутствуют. В случае алобарной голопрозэнцефалии визуализируется единственный желудочек мозга. Серп мозга и межполушарная борозда отсутствуют, зрительные бугры не разделены. Часто выявляется микроцефалия. При семилобарном типе голопрозэнцефалии в некоторых случаях можно выявить третий желудочек и часть задних рогов боковых желудочков мозга. Лобарную форму порока достаточно сложно дифференцировать в 11 – 14 недель беременности, так как зрительные бугры и боковые желудочки почти всегда разделены за исключением лобных рогов.
- Прерывание беременности следует предлагать при обнаружении любых форм голопрозэнцефалии. Показано исследование кариотипа плода.

Алобарная голопроэнцефалия



ТА:единственный желудочек мозга

- **Синдром Денди – Уокера** представляет собой порок, развивающийся в результате нарушений формирования ромбовидного мозга и характеризующийся наличием полной или частичной агенезии червя мозжечка, кистозным расширением IV желудочка и формированием кисты в области подпаутинного пространства задней черепной ямки.
- Ранняя пренатальная диагностика синдрома Денди – Уокера возможна только в случаях полной агенезии червя мозжечка, так как окончательное формирование червя происходит к 18 – 20 нед. До этого срока «открытый» червь мозжечка является вариантом нормы. В случаях полной агенезии Червя мозжечка его полушария полностью разобщены, большая цистерна, как и IV желудочек, увеличены в размерах и визуализируются в середине задней черепной ямки.
- Синдром Денди-Уокера часто сочетается с другими аномалиями головного мозга, а также с пороками развития органов и систем плода.
- При синдроме Денди-Уокера пренатальное кариотипирование является абсолютным показанием.

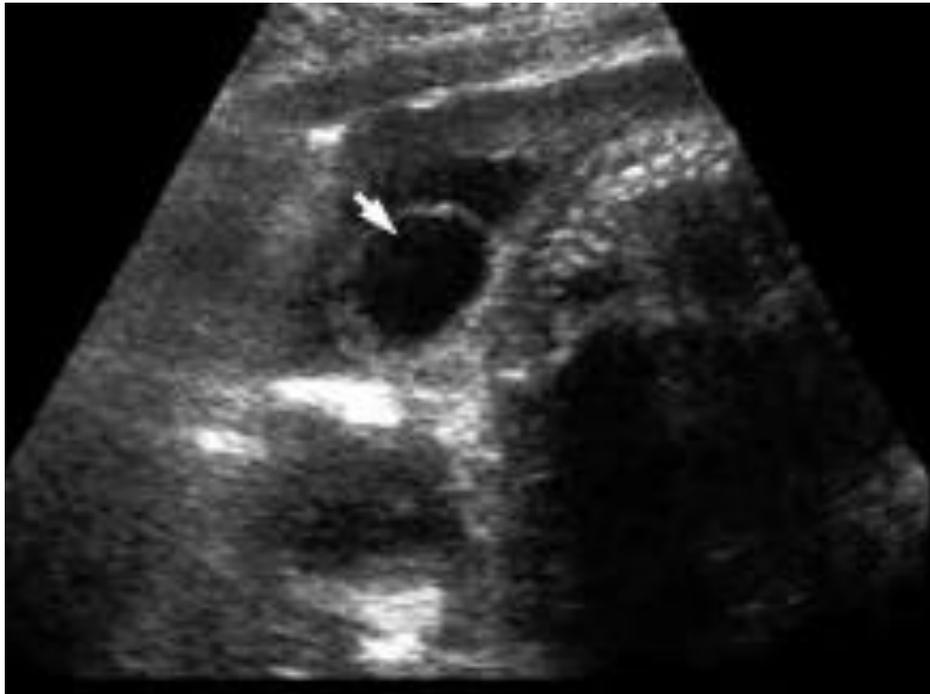
Позвоночник.

- Оценка позвоночника плода осуществляется в продольном и поперечном сечении. Оссификация его происходит в 11 – 14 нед беременности.



- Пренатальная диагностика **spina bifida** возможна с 12 нед. Беременности. Spina bifida представляет собой аномалию развития позвоночного столба, возникающую в результате нарушения процесса закрытия нервной трубки. Является одним из наиболее частых пороков развития ЦНС, относится к дефектам, требующим прерывание беременности при диагностике в связи с неблагоприятным перинатальным прогнозом.
- Выход через дефект оболочек спинного мозга называется менингомиелоцеле. Наиболее частое расположение дефекта – поясничный и крестцовый отделы позвоночника.

- Диагностические критерии spina bifida основываются на изменении мягких тканей и костей. Изменения мягких тканей заключаются в отсутствии кожи, покрывающей дефект, и наличии выпухания, соответствующего менингоцеле или миеломенингоцеле. Костные признаки связаны с аномалиями позвонков.



- Среди врождённых пороков шейной области в ранние сроки наиболее часто встречается **кистозная гигрома**, которая является аномалией лимфатической системы и обычно представлена одиночными или множественными кистозными образованиями мягких тканей шейной области. Кистозная гигрома чаще всего бывает многокамерной, двусторонней и локализуется кзади и сбоку от шеи. Размеры гипоэхогенных и анэхогенных полостей варьируются от 5 мм до 50 мм. Отличительной чертой кистозной гигромы является наличие выраженного наружного контура.
- Часто кистозная гигрома сочетается с неимунной водянкой плода, врождёнными пороками сердца и хромосомными аномалиями. Поэтому при обнаружении кистозной гигромы шеи у плода следует рекомендовать пренатальное кариотипирование, так как даже при изолированной гигроме высокая частота хромосомных дефектов

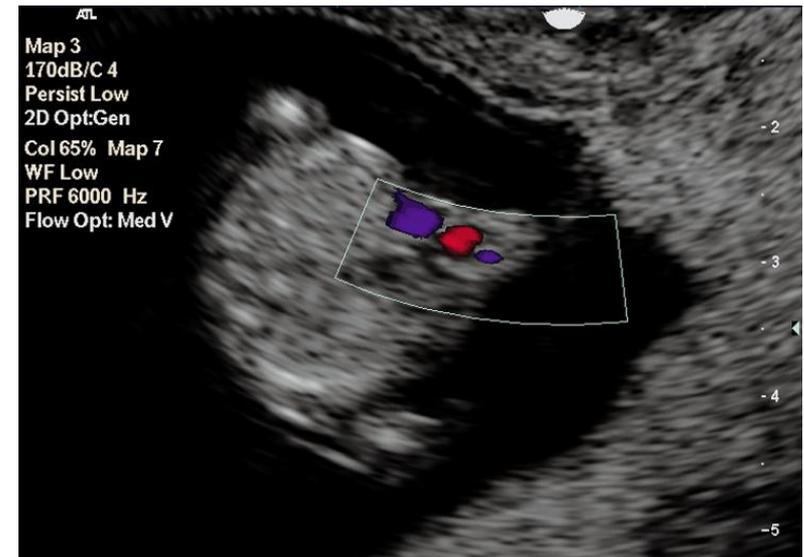
Поперечное сечение головы плода.
Кистозная гигрома больших размеров.



При обследовании грудной клетки плода могут быть обнаружены выраженные врождённые пороки сердца, в частности, эктопия сердца, которая является следствием дефекта грудины. При этом сердце располагается вне грудной полости.



Четырехкмерный срез сердца плода.



Бер.12-13 нед. Эктопия сердца. При ЦДК виден один общий желудочек сердца.

Желудок.

- Желудок плода начинает определяться в брюшной полости уже после 9 нед беременности, но отчетливо визуализируется только к 12 нед. Он обнаруживается в виде образования округлой формы с анэхогенным содержимым, расположенного в верхнелевых отделах брюшной полости. Оценка желудка плода необходима в первую очередь для исключения случаев **врождённой диафрагмальной грыжи**.
- Ввиду отсутствия полного разделения брюшной полости и грудной клетки, желудок, селезенка, кишечник и даже печень могут перемещаться в грудную полость.



- Кроме ранней пренатальной диагностики врожденной диафрагмальной грыжи, визуализация интактного желудка плода важна при проведении диф. диагноза в случаях обнаружения анэхогенных образований как грудной клетки, так и в брюшной полости.
- Наряду с пороками развития в ранние сроки беременности могут обнаруживаться выраженные изменения, которые затем спонтанно исчезают. Поэтому абсолютно обоснована выжидательная тактика в случаях обнаружения анэхогенных образований брюшной полости плода неустановленного генеза в ранние сроки беременности.



Передняя брюшная стенка.

- Изучение передней брюшной стенки плода в конце I триместра беременности проводится преимущественно для исключения омфалоцеле и гастрошизиса. Следует подчеркнуть, что реальным это становится с 12 нед беременности после исчезновения **физиологической кишечной грыжи**, изображение которой при трансвагинальном ультразвуковом исследовании удается получить уже с 7 нед беременности. В этом сроке грыжа определяется в виде тонкой эхогенной зоны в месте прикрепления пуповины к передней брюшной стенке.
- С увеличением срока беременности эхогенность грыжи возрастает с одновременным увеличением размеров, которые достигают наибольших показателей 10 – 11 нед. Отличительной особенностью физиологической кишечной грыжи является то, что к ней прикрепляется пуповина.

- **Омфалоцеле** представляет собой дефект передней брюшной стенки в области пупочного кольца с образованием грыжевого мешка с внутрибрюшным содержимым, покрытого амниоперитонеальной мембраной. Порок возникает в результате невозвращения органов брюшной полости из амниотической полости через пупочное кольцо. В состав омфалоцеле могут входить в любые висцеральные органы. Размеры грыжевого образования определяются содержимым грыжевого мешка.

- Пренатальная диагностика омфалоцеле основана на обнаружении образования округлой или овальной формы, заполненного органами брюшной полости и примыкающего непосредственно к передней брюшной стенке. Наиболее часто в состав грыжевого содержимого входят петли кишечника и печень. Пуповина прикрепляется непосредственно к грыжевому мешку.
- Омфалоцеле наиболее часто сочетается с врождёнными пороками сердца, центральной нервной системы, мочеполовой системы, скелетными дисплазиями и единственной артерией пуповины, а также с хромосомными аномалиями. Поэтому при обнаружении у плода омфалоцеле необходимо провести его кариотипирование.

Бер12-13 нед. Омфалоцеле,
содержащее печень и петли кишечника



- **Гастрошизис** представляет собой эвентрацию органов брюшной полости (чаще кишечника) через параумбиликальный дефект передней брюшной стенки. Дефект обычно располагается справа от пупка, грыжевые органы не имеют мембраны. Гастрошизис является дефектом, возникающий в результате преждевременной инволюции правой пупочной вены или разрыва дистального сегмента омфаломезентериальной артерии, что приводит к правосторонней параумбиликальной ишемии и параумбиликальному дефекту.
- Пренатальная диагностика гастрошизиса основывается на визуализации петель кишечника в амниотической жидкости вблизи передней брюшной стенки плода. Убедительным доказательством гастрошизиса является четкая визуализация эвентрированных петель кишечника при условии интактного прикрепления пуповины к передней брюшной стенке плода или выявление эвентрации других абдоминальных органов.

- Большинство случаев изолированного гастрошизиса являются спорадическими и имеет низкий риск.
- Частота хромосомных аномалий не превышает популяционную, в связи с этим от пренатального кариотипирования можно воздержаться.

- Эвентрация внутренних органов обнаруживается также при **аномалии развития стебля тела**, характеризующийся обширным дефектом передней брюшной стенки, выраженным кифосколиозом и рудиментарной пуповиной.
- При **аномалии стебля тела** позвоночник деформирован (выраженный кифосколиоз) и сформирован только в шейном и грудном отделах. Порок характеризуется **очень короткой пуповиной**. Поэтому положение туловища плода остается фиксированным на протяжении всего исследования. Дополнительное применение ЦДК дает возможность четко идентифицировать рудиментарную пуповину.
- **Главным симптомом, отличающим аномалию развития стебля тела от иных, похожих состояний, является фиксированное положение плода в полости матки, расположенного максимально близко к плаценте.**



Бер.12-13 нед.
Аномалия стебля тела.

Мочевой пузырь.

- Мочевой пузырь плода в ранние сроки беременности определяется в виде анэхогенного округлой формы образования. Визуализация мочевого пузыря плода с помощью трансвагинальной эхографии обычно возможна после 10 нед.
- Наряду с обязательной визуализацией мочевого пузыря плода, необходимо проводить оценку его размеров. При оценке мочевого пузыря могут быть выявлены его экстрофия и мегацит



- Основным критерием **мегацистиса** в 11 – 14 нед беременности является увеличение продольного размера мочевого пузыря плода свыше 10 мм. Мегацистис в ранние сроки беременности чаще всего является проявлением обструктивного поражения мочевыводящих путей и является плохим прогностическим признаком.
- Наряду с увеличением размеров мочевого пузыря в ранние сроки возможна также диагностика его **экстрофии**. Мочевой пузырь не визуализируется в типичном месте, определяя промежности.



Кости конечностей.

- Кости конечностей плода начинают чётко дифференцироваться при трансвагинальной эхографии уже с 10 – 11 нед беременности. Начиная с 12 нед беременности можно реально оценить количество пальцев, что бывает необходимо для пренатальной диагностики различных синдромов.

Пальцы рук плода.



- Оценка костей конечностей плода позволяет диагностировать многие выраженные скелетные дисплазии. Для этого проводится оценка длины, формы и эхогенности конечностей, а так же их подвижность.
- Врождённые ампутации конечностей являются одними из наиболее частых форм врождённых пороков опорно-двигательного аппарата. При обнаружении врождённых ампутаций есть следующая закономерность: отсутствие верхних конечностей, как правило, является изолированным поражением, тогда как редукция ног или одновременное поражение всех конечностей обычно свидетельствует о наличие у плода какого-либо генетического синдрома.



Нижние конечности плода.

Количество сосудов в пуповине плода.

- В норме определяется три сосуда в пуповине: одна вена и две артерии.
- **Единственная артерия пуповины** заключается в атрезии одного из двух артериальных сосудов пуповины. В подавляющем большинстве случаев единственная артерия пуповины является изолированным изменением и не влияет на течение беременности и родов, а также на постнатальный период. При обнаружении врожденных пороков или аномалий развития плода, сочетающихся с единственной артерией пуповины, требуется расширение пренатального обследования, поскольку такие клинические ситуации могут быть сопряжены с различной патологией, в том числе и с хромосомными аномалиями.

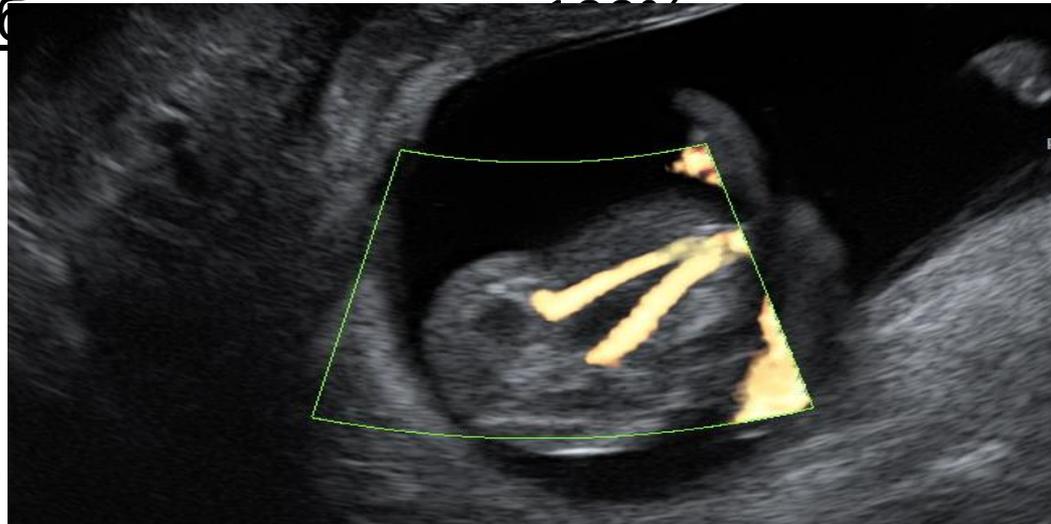


Визуализация трёх сосудов в пуповине плода.

- Неуспешность идентификации ЕАП в 50% случаев с использованием режима цветового доплеровского картирования обусловлено невозможностью четкой визуализации количества сосудов в пуповине ввиду их маленького диаметра.



- Наиболее точным методом ультразвуковой диагностики единственной артерии пуповины в 11–14 недель беременности является изучение пуповинных артерий на уровне мочевого пузыря плода с использованием режима цветового доплеровского картирования.
- Этот метод позволяет обеспечить пренатальный диагноз единственной артерии пуповины в ранние сроки б



Визуализация двух подчревных артерий у плода

Ставя диагноз, специалист пренатальной диагностики должен:

- 1) знать и тщательно соблюдать методики обследования, чтобы получать максимально объективные данные о плоде;
- 2) детально знать нормальную анатомию плода в разные сроки беременности, чтобы минимизировать ложноположительные и ложноотрицательные диагнозы;
- 3) знать пренатальное проявление и варианты развития патологии плода, чтобы быть в праве прогнозировать ход развития событий и давать советы по пролонгированию или прерыванию беременности.

- Пренатальная медицина – специальность сложная. В ней, как ни в одной другой области, врач обязан сопереживать, поскольку все проблемы касаются двоих: матери и ребенка.
- Психология беременной резко отличается от психологии пациентки гинекологического профиля или любого другого больного.
- Необходимо помнить, что каждое слово, обращенное к будущей матери, должно быть ей абсолютно понятно, потому что любая, особенно негативная, информация о беременности ранит ее психику.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- «Частная пренатальная ультразвуковая диагностика». Учебное пособие для врачей. Под редакцией М.В. Медведева. Москва, 2007.
- «Основы пренатальной диагностики». Энциклопедия ультразвуковой диагностики в акушерстве и гинекологии. Под редакцией Е.В. Юдиной, М.В. Медведева.
- Ультразвуковая диагностика в акушерстве и гинекологии: практическое руководство. Под редакцией А.Е. Волкова. Изд.2-е. – Ростов н/Д: Феникс, 2007.
- Основы ультразвукового скрининга в 11 – 14 недель беременности: пособие для врачей. М.В. Медведев, Н.А. Алтынник 3-е изд., доп. – М.: Реал Тайм, 2011.- 112 с.: ил.
- Алтынник Н.А. Значение оценки кровотока в венозном протоке плода в ранние сроки беременности для формирования группы высокого риска рождения детей с хромосомными аномалиями // Ж. Вестник Волгоградского Государственного Медицинского Университета. – 2012. – № 2(42). – С. 42–44.
- Алтынник Н.А., Медведев М.В. Сравнительный анализ диагностической ценности ультразвуковых маркеров синдрома Дауна при скрининговом исследовании в 11–14 недель беременности // Ж. Кубанский научный медицинский вестник. – 2012. – № 2. – С. 54–57.
- Алтынник Н.А., Медведев М.В. Новые эхографические номограммы длины носовых костей плода в ранние сроки беременности // Ж. Вестник медицинского стоматологического института. – 2012. – № 3. – С. 28–30.
- Медведев М.В., Алтынник Н.А. Эхографические номограммы переднезаднего размера IV желудочка головного мозга плода в ранние сроки беременности // Ж. Вестник Волгоградского Государственного Медицинского Университета. – 2012. – № 3(43). – С. 49–51.

Конечная цель
исследования – это
рождение здорового
ребенка