Ultrasound ObstetGynecol 2014; 43: 65-71

ОпубликовановИнтернете 5 декабря 2013 годав Wiley Online Library (wileylinlinelibrary.com). DOI: 10.1002 / uog.12527

**Изолированные дефекты межжелудочковой перегородки в эпоху современной внутриутробной эхокардиографии: риск хромосомных аномалий и скорость спонтанного закрытия от диагностики до возраста 1 года**

О. ГОМЕЗ, Ж. М. МАРТ'ИНЕС , А. ОЛИВЕЛЛА , М. БЕННАСАР , Ф. КРИСПИ , Н. МАСОЛЛЕР.

J. BARTRONS , B. PUERTO и E. GRATACOS

Отделение кардиологии плода, отделение материнской эмбриональной медицины, ICGON, больница Cl'ınic, Университет Барселоны и Центр Биомедицинские исследования редких болезней (CIBERER), Барселона, Испания; † Детская кардиология, Больница Сан-Хуан-де-Деу, Барселона, Испания

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: врожденный дефект сердца; внутриутробная эхокардиография; изолированы; кариотип; исход; спонтанное закрытие; межжелудочковый дефект перегородки

**Аннотация**

Цель исследования. Оценить частоту встречаемости изолированных дефектов межжелудочковой перегородки (ДМЖП) среди всех врожденных пороков сердца (ВПС), связь с хромосомными и постнатальными аномалиями, скорость самопроизвольного закрытия в 248 плодов наблюдающихся в фетальном кардиологическом центре

**методы.**  Методом ЭХОКГ было обследовано 10800 женщин, из них ВПС был подтвержден в 995 случаев.

Были проанализированы распространенность и характеристики ДМЖП, включая последующий период жизни до 1 года

Мультивариабельный бинарный логистический регрессионный анализ использовался для независимого контроля показателя отношения диаметра ДМЖП к диаметру аорты ( VSD / аорты) (<0,5 или 0,5)учитывая локализацию ДМЖП (перимембранозный или мышечный) для прогнозирования спонтанного закрытия дефекта до 1 года.

**Результаты.** Было обнаружено двести сорок восемь ДМЖП (24,9%из всех ВПС), из которых 216 (87,1%) были мышечными и 32 (12,9%) перимембранозными. Средний гестационный возраст при постановке диагноза составлял 30,4 недель (диапазон, 17-41) и средний размер ДМЖП 2,6 ± 0,77 мм. Клинически ревалентные хромосомные аномалии с перимембранозным ДМЖП были обнаружены у одного плода (3,1%) в сравнении с 216 случаями мышечных ДМЖП без хромосомных аномалий (P = 0,12).

Постнатальные пороки развития установленные через 12 месяцев после родов были диагностированы в восьми из 211 случаев (3,8%),. Самопроизвольное закрытие ДМЖП произошло у 13 плодов (5,2%) пренатально и в 151случаев из 198 младенцев (76,3%) постнатально, которые имели открытый ДМЖП при рождение. Значением показателя отношения ДМЖП / аорты (отношение шансов (OR) 0,445 (95% ДИ, 0,216-0,914), P <0,03)определяло прогноз для спонтанного закрытия ДМЖП.

Корреспонденция: д-р О. Гомес-дель-Ринк, отдел фетальной кардиологии, отдел материнской фетальной медицины, клиника института де Гинекологии,

Obstetriciai Neonatologia, больница Cl'ınic, c / Sabino de Arana 1, 08028 Барселона, Испания (e-mail: ogomez@clinic.ub.es)

Принято: 23 мая 2013 г. и локализацией ДМЖП. (OR 0,385 (95% ДИ, 0,160-0,926);P <0,03).

**Заключение.** Изолированный мышечный ДМЖП сегодня является наиболее распространенным ВПС в нашей пренатальной кардиологической практике. В отличие от результатов постнатальных исследований, где мышечные ДМЖП были более распространены, чем перимебранозные ДМЖП. Перимембранозные ДМЖП были более связаны с высоким риском хромосомных аномалий, чем мышечные ДМЖП, которые имели незначительную опасность для женщин с нормальным течением беременности.

Самопроизвольное закрытие ДМЖП было частым и происходило в большинстве случаев постнатально . Авторское право 2013

Isuog. Опубликовано John Wiley & Sons Ltd.

**ВВЕДЕНИЕ**

ДМЖП (VSD) является наиболее распространенным врожденным пороком сердца (ВПС) у новорожденных, и составляет 25-30% всех ВПС новорожденных 1. В соответствии с недавними систематическими обзорами, обнаружение ДМЖП при рождении значительно увеличилось по сравнению с результатами более старых исследований, вероятно, из-за изменений в скрининговых методах диагностики 2,3. В то же время, недавний технический прогресс в эхокардиографии плода значительно улучшил пренатальное выявление ДМЖП, особенно те небольшие дефекты, которые часто появляются как изолированная находка. Однако распространенность и распределение различных типов ДМЖП плода остаются неизвестны, и необходимы дальнейшие исследования, требующие улучшения определения риска постнатальных и хромосомных аномалий, связанных с пренатальным диагнозом ВПС. Общепризнано, что прогноз изолированного ДМЖП в постнатальном периоде хорош и имеет высокую степень вероятности спонтанного закрытия в первые годы жизни

Copyright 2013 ISUOG. Опубликовано John Wiley & Sons Ltd. ОРИГИНАЛЬНАЯ БУМАГА

6 6 Гомес и др.

Тем не менее, эволюция и результат пренатально изолированных ДМЖП остаются недостаточно изучены. Последнее время только несколько исследований оценили данный внутриутробный тип ВПС 4-6. В соответствии с данными двух недавних крупных исследований 4,5 экстракардиальные аномалии, связанные с ВПС включают хромосомные аномалии в 26-32% случаев. Эти показатели оказались значительно выше, чем ожидалось получить в результате постнатальных исследований 7. В результате исследовательской работы полученные выводы по всей вероятности были обусловлены различиями в широком диапазоне пациентов с высокой частотой экстракардиальных мальформаций, связанных с ДМЖП диагностированных пренатально. Существует также мало информации о внутриутробной эволюции ДМЖП относительно частоты самопроиизвольного закрытия дефекта внутриутробно или в возрасте до 1 года 4-6. Полученные данные требуют подтверждения, и мы нуждаемся в необходимости проведения более крупных исследований для повышения точной информации об эволюции ДМЖП внутриутробно и в раннем постнатальном периодах. В данном работе мы исследовали большую когорту пренатально диагностированных изолированных ДМЖП, изучали распространенность различных типов ДМЖП относительно расположения в перегородке и риск хромосомных аномалий ассоциированных с постанатальной частотой самопроизвольного закрытия ДМЖП на протяжении всей беременности и в течение первого года жизни.

**Методы.** Проводимое когортное исследование включает 10 800 последовательных серий эхокардиографических сканирований изолированных ДМЖП которые были проведены с января 2005 года по август 2011 года в нашем фетальном кардиологическом подразделении, которое работает как специализированный центр для беременных с высоким риском развития ВПС. Единственным критерием включения в диагностику было достоверное обнаружение изолированного ДМЖП ассоциированного с другими структурными аномалиями в то время как другие ВПС, сосудистые аномалиии / или не кардиальные мальформации, были исключены из исследования.

Мы обнаружили 995 случаев внутриутробных ВПС, из которых 270 были изолированные ДМЖП. Мы назначаем эхокардиографию плода не во всех случаях с известными хромосомными аномалиями в нашем центре, а только тем пациентам, которые решили продолжить беременность. В качестве основной цели нашего исследования было определить риск анеуплоидии после выявленного изолированного ДМЖП в популяции беременных женщин методом ЭХОКГ.

Мы не включали в группу диагностированные известные случаи хромосомных аномалий.

В группу вошли 270 случаев изолированных ДМЖП, 10 случаев (3,7%) были исключены позже из-за выявленой экстракардиальной структурной мальформации до родов и в 12 случаев (4,4%) когда отмечалась антенатальная гибель плода в течении беременности (рис. 1). Оставшиеся результаты 248 случаев были внесены в базу данных по ВПС и подтверждены результатами проведенных ЭХОКГ с учетом гестационного срока, размера и локализации дефекта, диаметра корня аорты, визуализации потока через дефект в PW режиме, наличие хромосомных аномалий, внутриутробного закрытия дефекта, исхода беременности и неонатального периода в течении 12 месяцев.

Протокол исследования

Видимо изолированные VSD

(n ≤270)

Изолированный VSD

включен в исследование

(n≤248)

Исключено из исследования:

Потеряли во время

течение беременности (n 12)

Диагноз несердечной мальформации

перед доставкой (n 10)

Прекращение беременности (n 1)

Текущая беременность (в том числе 13 случаев спонтанного закрытие)

(n≤247)

Потеряли после родов (n 35)

Младенческая смерть (n 1)

Случаи, подлежащие оценке через 12 месяцев

(n ≤211)

Рисунок 1. 248 случаев включенных в исследование, были одобрены местным комитетом по этике, и все пациенты предоставили устное согласие на использование изображений для клинических исследований.

Ультразвуковое сканирование для оценки сердца плода было проведено квалифицированными акушерами. Гестационный срок определяли ультразвуковым измерением длины бедренной кости между 11 и 14 неделями 8 или бипариетальной окружности головы между 14 и 22 неделями 9. Всем пациентам было проведено полная ЭХОКГ плода, которая включает оценку стандартных плоскостей с цветным допплеровским картированием, полученную в соответствии с рекомендациями Международного общества ультразвука в акушерстве и Гинекологии и рекомендации других экспертов 10-12. Всегда, когда подозревался ДМЖП, далее изучалась перегородке с цветным доплеровским картированием, по крайней мере, в двух разных позициях чтобы подтвердить дефект. Поскольку градиент давления внутриутробно через ДМЖП маленький, шкала скорости потока цветов была уменьшена, чтобы лучше идентифицировать низкоскоростные потоки через дефект. Мы также подтверждали любой поток через перегородку проведением PW. Особое внимание было уделено гарантированному расположению ультразвукового луча перпендикулярно к перегородке, таким образом поток через дефект можно определить более точно. Тип ДМЖП классифицировался в соответствии с его расположением как перимембранозный или мышечный 7,13. Перимембранозные ДМЖП были подразделены на входные и выходные подтипы, в зависимости от того, находился ли дефект в нижней или верхней части мембранозной перегородки, и мышечные ДМЖП в средней трети МЖП (выше модераторного пучка) и апикальные ДМЖП (ниже модераторного пучка). Мы выбрали эту классификацию, потому что онаCopyright2013 ISUOG. Опубликовано JohnWiley&SonsLtd. UltrasoundObstetGynecol 2014; 43: 65-71. Результат изолированного внутриутробного ДМЖП 67 был использован ранее для этой цели, хотя он может показаться чрезмерным упрощением с точки зрения детского кардиолога или хирурга4.

Следует отметить, что перимебранозные ДМЖП могут также встречаться в трабекулярной части перегородки, и мышечный дефекты также могут быть классифицированы как «входные» или «выходные», включая некоторые дефекты малой интенсивности. Эти аспекты очень важны при планировании постнатального лечения, но трудны для диагностики пренатально. Размер дефекта определялся в точке максимального диаметра серой шкалой ультразвука при большой и хорошей визуализации дефектов и цветным доплеровским ультразвуком в небольших, извилистых и / или множественных дефектах, которые составили 8 огромную долю случаев в этом исследовании. Для оценки размера дефекта, мы стандартно оценивали виды заднего или переднего увеличения на четырехкамерном изображении, что значительно помогло в определении локализации дефекта и выбора точки максимального диаметра для измерения. Функция Cineloop была особенно полезной при оценке отношения дефекта к другим сердечным структурам и в установлении размера дефекта. Все изображения были записаны на видеокассету для последующей проверки в случае необходимости, и в ходе обследований которые были проведены после сентября 2006 года, были также получены корреляции (n = 60) пространственно-временного изображения (STIC) с цветным допплером. Во всех случаях были рассчитаны отношение диаметра ДМЖП к аорте (отношение МЖП / аорта) , чтобы отрицать влияние веса плода и гестационного срока на абсолютный размер ДМЖП. Для этого внутренний диаметр корня аорты измеряли на уровне клапана во время систолы. Инвазивная процедура была предложена во всех случаях, когда кариотип был не диагностирован. Каждые 4-6-недель наблюдение до родов, было также расписано для оценки динамики дефекта на протяжении всего периода беременности.

Корректность диагностики ДМЖП оценивали по постнатальному осмотру детского кардиолога или по результатам аутопсии в случаях прекращения беременности или постнатальной гибели. Как показано на рисунке 1, 35 случаев наблюдения были потеряны после рождения, и один младенец умер. Мы получили полную информацию об оставшихся 211 детях (85,4% пролонгированных беременностей) через 1 год. Многомерный бинарный логистический регрессионный анализ был использован для проверки независимого влияния отношение ДМЖП/ аорты (<0,5 или ≥ 0,5) с учетом расположения дефекта (перимембранозный или мышечный) для прогнозирования спонтанного закрытия от момента постановки диагноза до возраста 12 месяцев. Статистический анализ проводился с помощью SPSS v.17.1 для статистического пакета Windows (SPSS, Чикаго, Иллинойс,

США).

**РЕЗУЛЬТАТЫ**

В течение 6-летнего периода исследования было диагностировано 248 изолированных ДМЖП среди 995 ВПС (24,9%). Медиана гестационного срока при постановке диагноза составляла 30,4 (диапазон, 17-41)недель. Сто семьдесят шесть случаев (71,0%) были диагностированы в третьем триместре. Показанием для проведения эхокардиографии являлось : подозрение на ВПС в15 случаев (86,7%), увеличение затылочной складки в 10 случаях (4,0%), ограничение роста плода в 9 случаях (3,6%), гестационный диабет в 5 случаях (2,0%), аномалия сердечного ритма в 5 случаях (2,0%) и ВПС в предыдущей беременности в 4 случаях (1,6%).

Двести шестнадцать плодов (87,1 %) имели мышечный ДМЖП (рис.2 и 3) и 32 плодов (12,9%) перимембранозный дефект (рис. 4 и 5). Средний размер дефекта при установлении диагноза составил 2,6 ± 0,77 мм. Распределение по расположению и отношению МЖП/ аорта показанной в таблице 1. Был обнаружен только 1 мелкий дефект (0,4 %), соответствующий перимембранозным ДМЖП (3.1%) . Поток через дефект был четко определен при использовании цветного допплера в 238 случаях (96,0%), и только в 10 случаях перимембранозые дефекты (все меньше 2 мм) могли быть подтверждены только с применением импульсного допплера.

**Рисунок 2.** Цветные доплеровские изображения дефектов межжелудочковой перегородки, расположенных в с/3 мышечной перегородки, показывающие двунаправленный поток через дефект. Отмечено, что размер мышечного дефекта может незначительно меняться между систолой и диастолой. В настоящем исследовании мы выбирали для оценки только наибольший размер дефекта.

Copyright 2013 ISUOG. Опубликовано JohnWiley&SonsLtd. Ultrasound ObstetGynecol 2014; 43: 65-71.

6 8 Гомесидр.

**Рисунок 3.** Цветное изображение Допплера в верхушечной части межжелудочковой перегородки, дефект в мышечной части перегородки, расположенной ниже модераторного пучка.

Амниоцентез для генетической диагностики был в 119 случаях (48,0% , а в остальных 129 случаях(52,0%) кариотип был клинически оценен постнатально. Распространенность хромосомных аномалий составила 3/248 случаев (1,2 %). В таблице 2 представлена ​​полная информация о различные типах хромосомных аномалий, включающая ультразвуковые и клинические данные. Важно отметить, что только в одном из трех случаев отмечено клинически значимую хромосомную аномалию, соответствующей микроделеции 22 хромосомы для синдрома Ди Джорджа у плода с перимембранозным ДМЖП размером 4,5 мм. Как показано в таблице 2, в двух других случаях с клинически не значимыми хромосомными изменениями, был диагностирован мышечный ДМЖП. Таким образом, только один из 32 перимембранозных ДМЖП (3,1%), был связан с хромосомными аномалиями клинического значения (P = 0,12;точный тест) по сравнению с 216 мышечных дефектов без хромосомных аномалий.

**Рисунок 4.** Цветные доплеровские изображения входного перимембранозного дефекта расположенного в нижней части межжелудочковой перегородки. Поток через дефект (красный) явно отличается от направления из аорты (синий), который полностью исходит из левого желудочка. В нашем исследовании было только одно прерывание беременности (рис. 1), в случае раннего преждевременного разрыва оболочек, связанных с ангидрамнион.

Перимембранозный ДМЖП был подтвержден у плода при вскрытии. Средний гестационный срок и вес при рождении при пролонгированной беременности составили 39,4 недели (диапазон, 31,1-42,3) и 3278 г. (диапазон, 1530-5000), соответственно. В восьми (3,8%) из 211 случаев возможных для оценки в возрасте 12 месяцев, врожденный дефект был диагностирован после рождения: пять незначительных сердечных дефектов (незначительный стеноз ТК, незначительный стеноз Ла и три случая вторичного дефекта МПП), один случай коарктации аорты, который нуждался в хирургическом лечении, и экстракардиальные мальформации в двух других случаях (один случай гипоспадии и один случай незначительного гидронефроза). Кариотип был нормальным во всех восьми случаях. Внезапная смерть произошла у другого клинически здорового ребенка в возрасте 7 месяцев.

Закрытие дефекта внутриутробно было отмечено в 13 случаях из 247 пролонгированных беременностей (5,3%). 35 случаев (14,2%) были потеряны для последующего наблюдения в постнатальном периоде. В 151 случаях из оставшихся 198 случаев рожденных с ДМЖП (76,3%), дефект закрылся спонтанно до 12 месяцев (24 случая из них в начале раннего неонатального периода до того, до выполнения ЭХОКГ после рождения). Семь детей из 198 (3,5%) нуждались в кардиохирургии до 12 месяцев и 40 детей (20,2%) все еще имели открытый дефект через 12 месяцев. Модель, включая отношение МЖП / аорты и расположение ДМЖП для прогноза спонтанного закрытия дефекта объясняла 8% неопределенности (Nagelkerke R2). Расположение дефекта в мышечной части перегородки (коэффициенты отношение (OR) 0,385 (95% ДИ, 0,160-0,926); P = 0,03) также хорошо как отношение ДМЖП / аорты (OR 0,445 (95% CI, 0,216-0,914); P = 0,03), значительно предсказывали результат изолированного ДМЖП Copyright2013 ISUOG. Опубликовано John Wiley & Sons Ltd. Ультразвуковое исследование Obstet Gynecol 2014; 43: 65-71.

Итог изолированного плода VSD 69

**Рисунок 5** Ультразвуковое изображение выходного перимембранозного ДМЖП в систоле, расположенный в верхней части перимембранной перегородки. Передняя стенка аорты правильно выровнена с дефектом и аортальный клапан полностью связан с левым желудочком.

**Таблица 1** Типы дефектов ДМЖП по отношению к расположению и отношение диаметра ДМЖП к диаметру аорты (Отношение ДМЖП / аорты)

Отношение ДМЖП / аорты

Тип ДМЖП <0,5 ≥ 0,5 Итого

Входной перимембранозный ДМЖП 8 (3,2) 8 (3,2) 16 (6,5)

Выходной перимембранозный ДМЖП 2 (0,8) 14 (5,6) 16 (6,5)

Средне мышечный 70 (28,2) 80 (32,3) 150 (60,5)

Апикально мышечный 30 (12,1) 36 (14,5) 66 (26,6)

Итого 110 (44,4) 138 (55,6) 248 (100,0)

Данные приведены как n (%).

возникновение спонтанного закрытия дефекта. Оценка спонтанного закрытия на разных стадиях (внутриутробно, на ранних и поздних антенатальных периодах), а также частота случаев, требующих операции до возраста 12 месяцев в зависимости от типа ДМЖП и отношения ДМЖП / аорта приведенные в таблице 3. Таким образом, спонтанное внутриутробное закрытие ДМЖП происходило чаще при перимембранозном типе с небольшими диаметром ДМЖП, спонтанное закрытие с небольшие мышечными дефектами происходило в основном у новорожденных в постнатальном периоде

**ОБСУЖДЕНИЕ**

Насколько нам известно, по видимому это исследование представляет собой самую большую часть изолированных ДМЖП выявленных пренатально, включая в том числе большую когорту новорожденных с полным наблюдением в возрасте до 12 месяцев. В общем, пренатальные изолированные ДМЖП были примерно в семь раз более распространены, чем перимембранозные и были связаны с хорошим прогнозом, без учета случая, имеющего хромосомные аномалии с клиническим значением и 1-2% риск необходимости хирургического вмешательства в течение первого года после рождения. С другой стороны, перимембранозные ДМЖП были связаны с риском 3,1% хромосомной аномалии, и если отношение ДМЖП / аорты было выше 0,5, вероятность необходимости хирургического вмешательства в первый год составляла не менее 50%. Эти данные могут помочь в консультировании пациентов с пренатально обнаруженными изолированными ДМЖП. Наше исследование подтверждает, что изолированные ДМЖП являются частым ВПС как в фетальном периоде жизни плода так и в постанально 2,3. Обнаружение ДМЖП до рождения значительно увеличилось за последние несколько лет благодаря использованию оборудования высокого качества и включения экспертных рекомендаций для проведения скрининга ВПС во время беременности 2. Как показано в таблице 1, 44,4% значение отношения ДМЖП / аорта менее 0,5, имели место в 71% диагностированных случаев в третьем триместре и 87% случаев ДМЖП были заподозрены на ультразвуковом скрининге в наших исследованиях, которая обычно выполняются на сроке 11-14, 19-22 и 32-34 недель беременности в нашем учреждении. Новизна этого исследования заключается в том, что распределение типа изолированного ДМЖП пренатально значительно отличается от типа ДМЖП установленного постнатально 14. Таким образом, небольшие средне- мышечные ДМЖП представляли подавляющее большинство случаев диагностированых в пренатальном периоде, хотя в соответствиями с сообщениями педиатров перимембранозные дефекты составляют приблизительно 75% от общего количества ВПС. Вероятность различия в результатах высокой частоты спонтанного закрытия ДМЖП, возможно комбинировалась в сочетании с некоторой степенью недооценки мышечных ДМЖП с отсутствием клинических признаков 15.

Не все хромосомные аномалии, связанные с изолированным внутриутробным ДМЖП были хорошо изучены, поскольку предыдущие исследования не стратифицировали риск изолированных и неизолированных ДМЖП. В соответствии с двумя недавними крупными исследованиями уровень хромосомных аномалий отмечено в 26-32 % случаев 4,5, что значительно выше чем ожидалось от постнатального обнаружения 14, но эти исследования включали случаи с внесердечными аномалиями и связанные с ними известные хромосомные аномалии. С другой стороны, только в одном исследовании у плодов с применением цветного доплеровского картировании (n = 16) было выявлено изолированных ДМЖП и при этом риск хромосомной аномалии был значительно ниже 6. В этом исследовании у одного из плодов была трисомия 21 хромосомы, что указывает на преобладание анеуплоидиии ( 6,2%). Однако, важно отметить, что у плода было выявлено увеличенный размер шейной складки в первом триместре и при выполнении эхокардиографии было указано на аномальный кариотип. В другом исследовании, изолированные внутриутробные ДМЖП были связаны с хромосомными аномалиями в более чем 10% случаев, но они не были дифференцированы по типу дефекта16. Оценка хромосомных аномалий в данном исследовании был намного ниже, чем сообщалось ранее 4-6,16. Только один из 32 перимембранозных ДМЖП был связан с клинически значимой хромосомной аномалией. В результате, так как ни один из 216 изолированных мышечных ДМЖП не был связан с клинически значимой хромосомной аномалией, мы предполагаем, что изолированные мышечные выявленные во время беременности, могут считаются дефектами с низким риском хромосомных аномалий.

Copyright 2013 ISUOG. Опубликовано John Wiley & Sons Ltd. Ultrasound ObstetGynecol 2014; 43: 65-71.

7 0 Гомесидр

**Таблица 2.** Описание случаев дефекта межжелудочковой перегородки (VSD)в сочетании с хромосомными аномалиями

Кариотип Г.А. при постановке диагноза (недель) Тип ВСД Размер (мм) Послеродовая форма

46, XX, ishdel (22) (q11.2q11.2) (TUPLE1 -) \* 33.3 Выходная периметбрана 4.5 Нет

46, XY, inv (7) (q11q22) pat 23,0 Среднее мышечное 2,0 Нет

45, XX, der (13; 14) (q10; q10) dn 36,1 Средний мышечный 3,0 Нет

\* Хромосомная аномалия с клинической значимостью. GA, гестационный возраст.

**Таблица 3.** Скорость спонтанного закрытия дефектов межжелудочковой перегородки (VSD) на разных стадиях в зависимости от типа и отношения диаметра ДМЖП к диаметру аорты (отношение VSD / аорта)

Спонтанное закрытие

Тип ВСД Внутриматочный послеродовой период До 12 месяцев

Хирургия до 12 месяцев VSD открыт на 12 месяцев Всего

Perimembranous 26 (12.3)

Отношение VSD / аорты <0,5 8 (3,8) 3 (1,4) 2 (0,9) - 6 (2,8)

Отношение VSD / аорты ≥ 0,5 1 (0,5) 1 (0,5) - 4 (1,9) 1 (0,5)

Мышечная 185 (87,7)

Отношение VSD / аорты <0,5 2 (0,9) 8 (3,8) 65 (30,8) - 12 (5,7)

Отношение VSD / аорты ≥ 0,5 2 (0,9) 12 (5,7) 60 (28,4) 3 (1,4) 21 (10,0)

Итого 13 (6,2) 24 (11,4) 127 (60,2) 7 (3,3) 40 (19,0) 211 (100,0)

Данные приведены как n (%).

Мы отмечали, что показатель полученных ложноотрицательных результатов пренатального обнаружения экстракардиальных пороков развития связанных с ДМЖП, является низким, поскольку только у 8 из 211 (3,8%) новорожденных были неожиданно обнаружены пороки развития, большинство из них были несерьезные и не считаются идентифицируемыми или трудно идентифицируемые во время беременности. Все эти дети имели нормальный кариотип. Мы обнаружили, что спонтанное закрытие изолированных ДМЖП отмечалось в 5% случаях пренатальных и в 76% случаев в возрасте до 1 года. Как показано в таблице 3, внутриутробное закрытие произошло в основном в группе мелких периембранозных дефектов, в то время как послеродовое закрытие было обнаружено главным образом в группе мышечных ДМЖП. Кроме того, в 16% случаев постнатальных закрытий, дефект закрылся перед родами или в ранний неонатальный период. Мы исключили полученные ложноположительные результаты в трех случаях с диагнозом перимембранозного ДМЖП путем переоценки двухмерных ультразвуковых сканирований и видеороликов уровнем STIC. Кроме того, наличие потока через дефекты по ЦДК и / или PW требовало включения этого случая в исследование.

Хорошо известно, что некоторые ДМЖП подвергаются самопроизвольному закрытию с помощью различных механизмамов в течении первых 2 лет жизни 17-20.

Дефекты в мышечной перегородке должны закрываться как результат роста и гипертрофии мышечной перегородки на всем протяжении, тогда как мелкие мембранные дефекты могут закрыться путем образования аневризмы трехстворчатого ​​ клапана или пролапса правой створки аорты 21. Результаты нашего исследования показывают, что ДМЖП могут подвергаться спонтанному закрытию во время жизни плода 4-6, но данные механизмы воздействия не были оценены у плода в этом исследовании. Наши результаты показывают одинаковую частоту постнатального закрытия, но в тоже время меньшее число пренатального закрытия 4-6 как ранее сообщалось 17-19. По результатам нашего исследования важно отметить, что хотя пренатальное спонтанное закрытие происходило в основном в группе небольших периметбранозных ДМЖП, мы не оценили предполагаемую роль структуры трикуспидального клапана как механизма образования спонтанного закрытия в этой группе дефектов.

Мы признаем, что наше исследование имеет несколько ограничений. Во-первых, мы использовали упрощенную классификацию ДМЖП. Во-вторых, определение размера дефектов перегородки не всегда легко определить в серой шкале ультразвука, поскольку могут присутствовать некоторые косые или множественные дефекты. Более того, мелкие дефекты видны только в ЦДК который может ложно переоценить размер дефекта. Следовательно, полученные результаты о размере дефекта следует интерпретировать с осторожностью, и в будущих исследованиях потребуется оценить потенциальную полезность STIC методики в трехмерной оценке протяженности и зоны ДМЖП. В-третьих, в нашем исследовании было отмечено высокую частоту малых мышечных дефектов на поздних сроках беременности. Это, вероятно, отражает должный уровень профессиональных навыков при сканировании сердца в третьем триместре беременности, оба из которых (ЦДК и STIC) могут не применятся в других клинических условиях без необходимости. Однако, количество обнаруженных перимембранозных дефектов было небольшим, что мешает нашим предварительным расчетам делать выводы относительно риска ассоциированных хромосомных аномалий и исхода. В-четвертых, направление на хирургический этап закрытия ДМЖП варьируется между педиатрическими кардиохирургическими отделениями, поэтому снова результаты относительно спонтанного закрытия не могут быть широко применимы. Наконец, 13,4% пролонгированных беременностей были потеряны во время постнатального наблюдения. Мы признаем, что этот процент довольно высок и может ограничивать некоторые выводы нашего исследования в течении времени .

В результате, наше исследование содержит самую большую когорту пренатально выявленных случаев изолированных ДМЖП и показатели динамического наблюдения новорожденных в возрасте до 12 месяцев. Изолированный ДМЖП представляет наиболее распространенный кардиальный дефект по результатам работы проведенной в отделе фетальной кардиологии. Мышечные дефекты обнаруживаются в жизни плода в семь раз чаще Copyright 2013 ISUOG. Опубликовано John Wiley & Sons Ltd. Ultrasound ObstetGynecol 2014; 43: 65-71. как результат изолированного внутриутробного ДМЖП 71, чем перимембранозные, что противоречит результатам педиатрических исследований. Диагноз изолированного мышечного ДМЖП можно считать благоприятным с аналогичным риском хромосомных аномалий связанных с нормальной беременностью. Однако, требуется дальнейшее изучение и установления степени риска возникновения хромосомных аномалий связанных с перимембранозными дефектами. Диагноз «изолированного» ДМЖП можно считать надежно выявляемым пренатально в большинстве случаев, что указывает на низкую долю вероятности обнаружения данного порока постнатально. Подавляющее большинство мышечных ДМЖП будут спонтанно закрываться до достижения 1 года. Мы надеемся, что информация, представленная в данной статье, будет помогать в консультировании и в умении правильно определить тактику при пренатально диагностированном изолированном ДМЖП

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Хоффман Ю.И. Заболеваемость врожденными пороками сердца: II. предродовой

Заболеваемость. PediatrCardiol 1995; 16: 155-165.

2. van der Linde D, Konings EE, Slager MA, Witsenburg

M, Helbing WA, Takkenberg JJ, Roos-Hesselink JW. рождения

распространенность врожденных пороков сердца во всем мире: систематический

обзор и метаанализ. J AmCollCardiol 2011; 58:

2241-2247.

3. Галиндо А, Герраиз I, Эскрибано Д, Лора Д, Мельхор Дж. К., де ла

Cruz J. Пренатальное обнаружение врожденных пороков сердца

клиническая практика в Испании. FetalDiagnTher 2011; 29: 287-295.

4. Paladini D, Palmieri S, Lamberti A, Teodoro A, Martinelli P,

Nappi C. Характеристика и естественная история желудочка

септальные дефекты у плода. UltrasoundObstetGynecol 2000;

16: 118-122.

5. Axt-Fliedner R, Schwarze A, Smrcek J, Germer U, Krapp M,

Gembruch U. Изолированные дефекты межжелудочковой перегородки, обнаруженные

цветная допплерография: эволюция во время эмбриона и первый год

постнатальной жизни. UltrasoundObstetGynecol 2006; 27: 266-273.

6. Bahtiyar MO, Dulay AT, Weeks BP, Friedman AH, Copel JA.

Пренатальный курс изолированных мышечных дефектов межжелудочковой перегородки

диагностируется только по цветной допплеровской сонографии: одноуровневая

опыт. J Ultrasound Med 2008; 27: 715-720.

7. Penny DJ, Vick GW 3rd. Дефект межжелудочковой перегородки. Lancet 2011;

377: 1103-1112.

8. Робинсон НР, Флеминг Дж. Критическая оценка гидролокатора

«Измерения длины короны». Br J ObstetGynaecol

1975; 82: 702-710.

9. Mul T, Mongelli M, Gardosi J. Сравнительный анализ

Ультразвуковые формулы для датировки во втором триместре беременности

задуманный искусственными репродуктивными методами. ультразвук

ObstetGynecol 1996; 8: 397-402.

10. Ягель С., Коэн С.М., Ахирон Р. Исследование эмбриона

сердце на пяти коротких осях, предложенный метод скрининга для

всесторонняя оценка сердца. Ультразвуковой акушер Gynecol

2001; 17: 367-369.

11. Аллан Л. Методика эхокардиографии плода. Педиатр Кардиоль

2004; 25: 223-233.

12. Международное общество ультразвука в акушерстве и гинекологии. Кардиологическое обследование плода: рекомендации

для выполнения «основного» и «расширенного основного» сердечного сканирования.

UltrasoundObstetGynecol 2006; 27: 107-113.

13. Сото Б., Беккер А.Е., Муларт А.Я., Ли Ж. Т., Андерсон Р.Х.

Классификация дефектов межжелудочковой перегородки. BrHeart J 1980;

43: 332-343.

14. Dummer KB, Graham TP, Triedman JK, Fulton DR, Kim MS.

Патофизиология и клинические фетрики изолированного желудочка

дефекты перегородки у младенцев и детей. 2012 UpToDate;

стр: 1-16.

15. Рогуин Н., Ду З.Д., Барак М., Насер Н., Гершкович С.,

Milgram E. Высокая распространенность мышечной перегородки желудочков

дефект у новорожденных. J AmCollCardiol 1995; 26: 1545-1548.

16. Tuuli MG, Dicke JM, Stamilio DM, Gray DL, Macones GA,

Rampersad R, Odibo АО. Распределение распространенности и правдоподобия

для анеуплоидии у плодов, диагностированных пренатально с изолированными

врожденные сердечные дефекты. Am J ObstetGynecol 2009; 201:

390.e1-5.

17. Alpert BS, Cook DH, Varghese PJ, Rowe RD. спонтанный

закрытие дефекта перегородки малого желудочка: десятилетнее наблюдение.

Педиатрия 1979; 63: 204-206.

18. Moe DG, Guntheroth WG. Спонтанное закрытие неосложненного дефекта межжелудочковой перегородки. Am J Cardiol 1987; 60:

674-678.

19. Du ZD, Roguin N, Wu XJ. Спонтанное закрытие мышечной

дефект межжелудочковой перегородки, идентифицированный эхокардиографией в

новорожденные. Cardiol Young, 1998; 8: 500-505.

20. MinetteMS, SahnDJ. Нарушения желудочковой перегородки. циркуляция

2006; 114: 2190-2197.

21. Андерсон Р.Х., Ленокс К.К., Зубербулер Ю.Р. Механизмы

закрытие дефекта перегородки перисембранного желудочка. Am J

Cardiol 1983; 52: 341-345.

Copyright 2013 ISUOG. Опубликовано John Wiley & Sons Ltd. UltrasoundObstetGynecol 2014; 43: 65-71.