

УЛЬТРАЗВУКОВА ПРЕНАТАЛЬНА ДІАГНОСТИКА АТРІОВЕНТРИКУЛЯРНОЇ КОМУНІКАЦІЇ В ПОЄДНАННІ З ТЕТРАДОЮ ФАЛЛО У ПЛОДА З ФЕНОТИПОМ СИНДРОМУ ДАУНА

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК

ВСТУП

Частота вроджених вад серця (ВВС) відрізняється за даними досліджень, проведених у різних країнах, і в середньому варіює від 4 до 10 випадків на 1000 живонароджених [1].

При цьому ВВС становлять близько 30% від усіх вроджених вад розвитку і представлені понад 100 різноманітними анатомо-морфологічними дефектами. Серед них найчастіше трапляються: дефект міжшлуночкової перетинки (ДМШП), що становить близько 20% від усіх випадків ВВС; дефект міжпередсердної перетинки, коарктація аорти, стеноз аортального клапана, стеноз клапана легеневої артерії та транспозиція магістральних судин – по 10–15%, тоді як тетрада Фалло (ТФ) охоплює 12–14% [2], атріовентрикулярний (АВ) септальний дефект або атріовентрикулярна комунікація (АВК) виявляється в 4–5% плодів із серцевими вадами [3, 4].

Повну АВК реєструють приблизно в 1,7–2% пацієнтів із ТФ і, навпаки, у 5–10% хворих з АВК виявляють ТФ, здебільшого в осіб із синдромом Дауна (СД). У хворих на СД з ВВС найчастіше серйозною серцевою аномалією є дефект АВ перетинки (30%), дефект міжпередсердної перетинки (25%), ДМШП (22%), відкрита артеріальна протока (5%), коарктація аорти (5%) і ТФ (3%) [5].

Сонографічна діагностика АВК і ТФ за окремими ознаками зазвичай не становить великих труднощів для лікарів із достатнім практичним досвідом проведення пренатального скринінгу.

Під час рутинного скринінгового УЗД та прицільної фетальної ехокардіографії основним критерієм діагностики повної АВК є аномальне 4-камерне зображення серця у вигляді загального АВ з'єднання та спільного п'ятистулкового АВ клапана з відсутністю візуалізації так званого хреста серця [6].

Характерними пренатальними ультразвуковими ознаками ТФ є:

- наявність високого ДМШП;
- розширення кореня аорти;
- зміщення аорти дотриву і вправо («аорта-вершник»);

- звуження легеневої артерії на рівні клапанного кільця від незначного до повної атрезії;

- можливе зменшення розмірів правого шлуночка, збільшення розміру лівого шлуночка.

АВК у комбінації з ТФ – відносно рідкісне поєднання вад серця, діагностованих пренатально. При пошуку в PubMed інформації на тему АВК в комбінації з ТФ у плода знайдено лише 24 публікації. Деяко більше (41 стаття) знайдено при пошуку клінічних результатів після кардіохірургічної корекції такого поєднання вад серця. З огляду на невелику кількість публікацій щодо пренатального виявлення такого поєднання вад серця у світовій та вітчизняній літературі [7], безсумнівний клінічний інтерес становить нижче представлений випадок допологової діагностики АВК в комбінації з ТФ.

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК

Вагітна П. 28 років, соматично здорова. Репродуктивний анамнез не обтяжений. Попередня вагітність завершилася фізіологічними пологами з народженням здорової дитини. Шлюб перший, не споріднений. Чоловік 30 років, соматично здоровий. Сімейний анамнез не обтяжений.

Результати комбінованого скринінгу, проведеного за місцем проживання (м. Дніпро) на терміні 12 тижнів 5 днів гестації, були такими: дані УЗД (ультразвуковий сканер Philips-HD 11XE, США) – куприково-тім'яний розмір 57 мм, товщина комірцевого простору 2,0 мм. Рівень PAPP-A 0,38 МоМ, рівень β-хоріонічного гонадотропіну людини – 1,26 МоМ. Ризик трисомії 21-ї хромосоми середній – 1:378, ризик трисомії 13-ї і 18-ї хромосом низький – 1:7749.

Під час УЗД (ультразвукова система Samsung Heral 10, Корея), виконаному на 19–20 тижнях гестації в Обласному перинатальному центрі (м. Дніпро), виявлені: гіпоплазія легеневої артерії, «аорта-вершник», дефекти міжшлуночкової та міжпередсердної перетинки, АВ канал, повна форма.

М.П. ВЕРОПОТВЕЛЯН

д. мед. н., генеральний директор
КП «Міжобласний центр медичної
генетики і пренатальної діагностики
імені П.М. Веропотвеляна ДОР»,
м. Кривий Ріг
ORCID: 0000-0003-3962-987X

А.О. БОНДАРЕНКО

завідувачка відділу ультразвукової
та функціональної пренатальної
діагностики та медицини плода,
лікар УЗ-діагностики КП «МЦМГ
і ПД ім. П.М. Веропотвеляна ДОР»,
м. Кривий Ріг
ORCID: 0000-0002-0496-1437

О.В. ШАШКО

завідувач дитячого
кардіохірургічного відділення
КП «Дніпропетровський обласний
клінічний центр кардіології та
кардіохірургії ДОР», м. Дніпро
ORCID: 0000-0002-2079-9249

Т.В. УСЕНКО

завідувачка дитячого
патологоанатомічного відділення
КП «Дніпропетровська обласна
дитяча клінічна лікарня ДОР»,
м. Дніпро
ORCID: 0000-0001-5477-4739

Д.І. ЛАЙЛО

лікар УЗ-діагностики
консультативно-
діагностичного відділення КНП
«Дніпропетровський обласний
перинатальний центр зі
стаціонаром ДОР», м. Дніпро
ORCID: 0000-0003-4268-2583

Контакти:

Веропотвелян Микола Петрович
КП «МЦМГ і ПД ім.
П.М. Веропотвеляна ДОР»
50000, Кривий Ріг,
пл. Визволення, 3А
Тел.: + 38 (056) 492-49-30
Email: genetika.dor@gmail.com

Зважаючи на результати УЗД, вагітну було скеровано на консультацію до Міжобласного центру медичної генетики і пренатальної діагностики ім. П.М. Веропотвеляна (далі – Центр), де їй проведено консультативно-експертну ехокардіографію за допомогою ультразвукової системи Voluson E-8 Expert, General Electrics (США/Австрія). У плода, який за біопараметрами відповідав 19–20 тижням гестації, виявлено аномальний 4-камерний зріз серця: вісь серця незначно відхилена до горизонтальної позиції, великий ДМШП у приточному відділі, відсутність візуалізації первинної міжпередсердної перетинки; аномальне положення закритих стулок АВ клапанів (систола).

Стулки АВ клапанів визначалися на одному рівні та формували один загальний клапан (рис. 1 А, Б), що фіксувалося і в режимі кольорового доплерівського картування (рис. 2). При скануванні головних артерій в аксіальній площині перетину верхнього середостіння на рівні трьох судин, трьох судин і трахеї виявлено значне звуження легеневої артерії – 2,2 мм (норма 3,2–3,5 мм), дилатацію аорти 5,2 мм (норма 2,8–3,0 мм) і зміщення її допереду (рис. 3), що спостерігалось і при скануванні через вихідні тракти обох шлуночків за короткою віссю (рис. 4). При цьому візуалізувалися субаортальний ДМШП і зміщена вправо «аорта-вершник» із характерною Y-подібною конфігурацією кровотоку в режимі кольорового доплерівського картування.

Крім цього, у плода були сонографічні маркери, типові для СД: плаский профіль, потовщення преназальної складки 4,4 мм і гіпоплазія носової кістки 3,3 мм; індекс співвідношення преназальної складки до довжини носової кістки – 1,33 мм (норма 0,48–0,8 мм) (рис. 5), біпаріетальний розмір/носова кістка – 14 (норма < 10), виражене потовщення шийної складки 10,2 мм (рис. 6), а також незначне відставання довжини стегнової та плечової кісток.

Висновок УЗД: друга вагітність, 19–20 тижні гестації; складна ВВС: АВ канал, повна збалансована форма в поєднанні з критичною формою ТФ, високий ризик хромосомної патології плода.

Сім'я була проінформована про особливості виявлених ВВС та інших ультразвукових знахідок, що підвищують імовірність СД у плода. Рекомендовано проведення амніоцентезу, від якого пацієнтка відмовилася, тому що спільно з чоловіком ухвалила рішення про переривання вагітності незалежно від результату каріотипу плода. Вагітність була перервана за наполяганням родини на терміні 21 тиждень.

У плода жіночої статі, масою 424 г, завдовжки 23 см, виявлені характерні для СД особливості фенотипу (рис. 7 А–В). При аутопсії верифіковано пренатально діагностовану складну ВВС: при розтині грудної клітки виявлено аномальне розташування вихідних із серця головних артерій – дилатована аорта розташована допереду від легеневої артерії (рис. 8). При секції камер серця овальне вікно діаметром 5 мм, без клапана, зливається з широким ДМШП, загальний діаметр дефекту 1,5 см (рис. 9). Із правого шлуночка виходять дві судини, легеневий стовбур і частина аорти (рис. 10), відгалуження в них не порушені. Діаметр кореня аорти становить 6 мм, діаметр легеневого стовбура – 2 мм. Із лівого шлуночка через АВ канал також можна потрапити до аорти (рис. 11). Клапани сформовані правильно, тонкі, прозорі. Міокард на розрізі темно-бурого кольору, пружний, товщина шлуночків біля основи по 3 мм. Артеріальна протока вільно прохідна, діаметром 1 мм.

Патологоанатомічний висновок: внутрішньоутробна асфіксія, первинний ателектаз легенів, складна ВВС – ТФ: декстрапозиція аорти, розташованої над загальним передсердно-шлуночковим каналом, виражене звуження легеневої артерії.

ОБГОВОРЕННЯ

Вважають, що ТФ і повний дефект АВ перетинки розвиваються внаслідок різних механізмів, проте їх спільне виникнення визнано асоціацією. Аналіз поширеності такого поєднання при СД передбачає наявність загальної основи розвитку. Трисомія 21-ї пари хромосом може порушувати серцеві клітини-попередники до того, як вони потраплять до серцевої трубки [8].

Як відомо, серце походить від передньої мезодерми. Воно утворюється

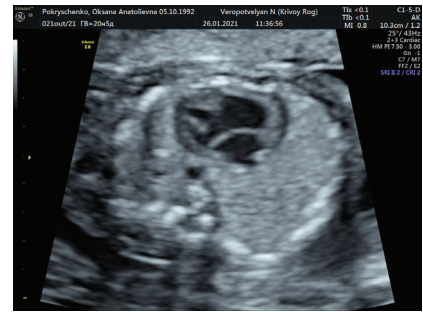


Рисунок 1 А. Вагітність 19–20 тижнів. Аксіальна площина сканування грудної клітки плода. Чотирикамерний зріз серця: вісь серця відхилена в бік горизонтальної позиції, великий ДМШП у приточному відділі, відсутність візуалізації первинної міжпередсердної перетинки; аномальне положення закритих стулок АВ клапанів (систола)



Рисунок 1 Б. Відкритий загальний повний АВ клапан (діастола)

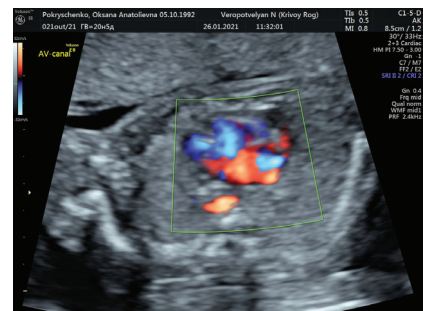


Рисунок 2. Чотирикамерний зріз серця плода в режимі кольорового доплерівського картування кровотоку, відкритий повний АВ канал

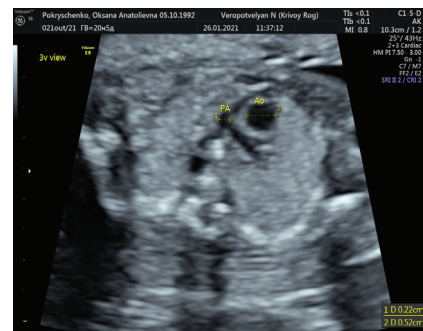


Рисунок 3. Аксіальна площина сканування грудної клітки у верхньому середостінні, аномальний зріз через 3 судини на рівні біфуркації легеневої артерії: виражене звуження стовбура легеневої артерії – 2,2 мм, дилатація аорти 5,2 мм і зміщення її вперед

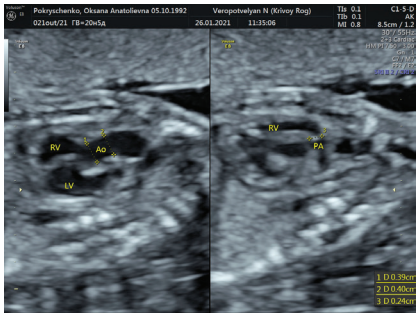


Рисунок 4. Поздовжнє сканування грудної клітки плода через зріз вихідних трактів шлуночків серця: праворуч – «аорта-вершник» значно розширена, зміщена й розташовується над міжшлуночковою перетинкою, діаметр на рівні клапана аорти – 4,0 мм; ліворуч – виражений стеноз легеневої артерії, діаметр на рівні клапана – 2,4 мм

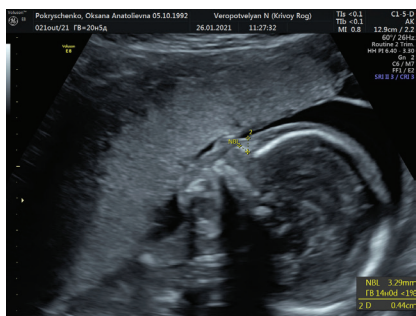


Рисунок 5. Сагітальна площина перетину голівки та обличчя плода. Виражена гіпоплазія носової кістки – 3,29 мм, потовщення преназальної складки – 4,4 мм

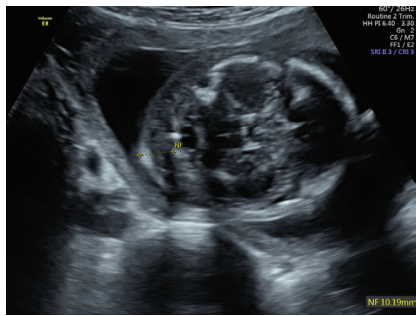


Рисунок 6. Акісальна площина перетину голови плода. Виражене потовщення шийної складки – 10,19 мм

з двох серповидних кардіогенних пластинок. На 16-й день після запліднення мезодермальні клітини диференціюються на 4 клітинні скупчення, зокрема й на кардіогенну мезодерму. Кардіогенні мезодермальні клітини-попередники з краніальної частини первинної смужки мігрують краніолатерально та утворюють мантию у формі півмісяця навколо краніальних нервових складок – так зване перше серцеве поле. Друге серцеве поле формується у фарингеаль-

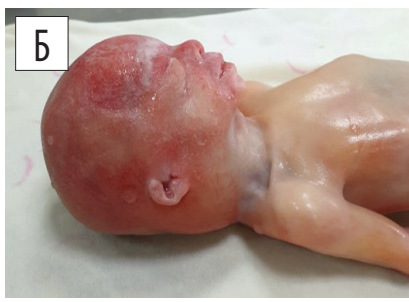


Рисунок 7. Абортований плід, 21 тиждень із фенотипом СД і ВВС
А – широке запале перенісся, монголоїдний розріз очей, епікант, маленький ніс;
Б – плоский профіль, коротка шия з вираженим набряком шкіри, диспластична маленька вушна раковина;
В – кисть плода з чотирипалою борозною на долоні, клинодактилія.

ній мезодермі, медіально й каудально від першого серцевого поля [9]. Згодом клітини з другого серцевого поля додаються до артеріальних і венозних полюсів (відповідно передній (краніальний) та задній (каудальний)). Дефекти розвитку другого серцевого поля класифікуються відповідно, і їх дослідження переважно зосереджені на подіях на кожному полюсі.

Нещодавно в ранніх ембріонів були описані клітинні субдомени другого поля серця, що визначається їх

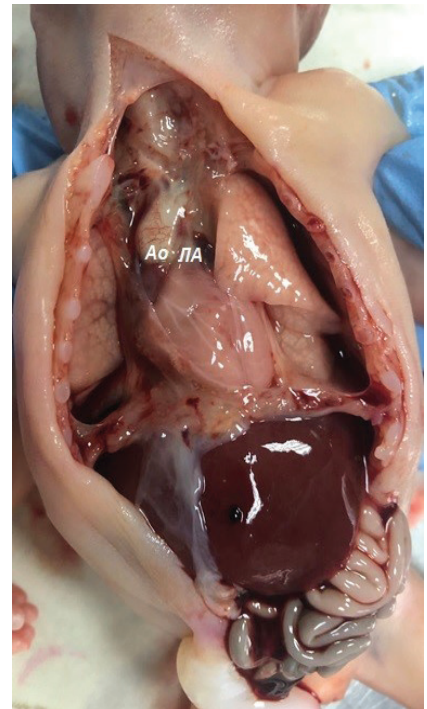


Рисунок 8. Аутопсія плода. Серединний розріз, видалені вилочкова залоза і перикард, аномальне розташування головних артерій: дилатована аорта розташована допереду від звуженої легеневої артерії



Рисунок 9. АВК із великим дефектом

перекриттям із широкими доменами експресії *Hoxb1*, *Hoxa1* і *Hoxa3* [10]. Фактори транскрипції *Hox*, які кодується в чотирьох кластерах на хромосомах людини 2, 7, 12 і 17, формують передньо-задню (краніокаудальну) вісь ембріона. Піддомени *Hoxb1*⁺/*Hoxa1*⁺/*Hoxa3*⁺ і *Hoxb1*⁺/*Hoxa1*⁺/*Hoxa3*⁺ роблять головний внесок у дистальний вивідний тракт правого шлуночка, тоді як піддомен, який містить лише *Hoxb1*, створює структури як у вивідному тракті правого шлуночка,

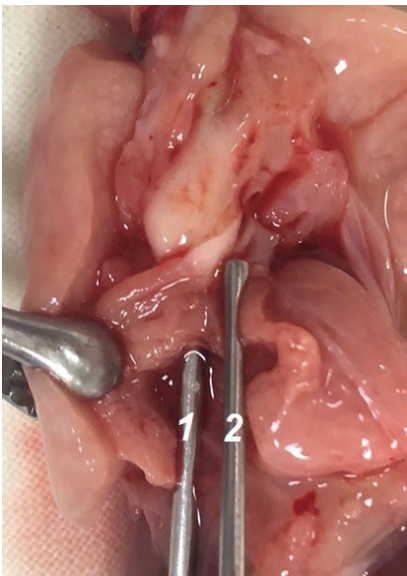


Рисунок 10. Розкритий правий шлуночок серця: зонд 1 уведений у праворозташовану аорту; зонд 2 введений у відкритий звужений легеневий стовбур (діаметр 2,0 мм)

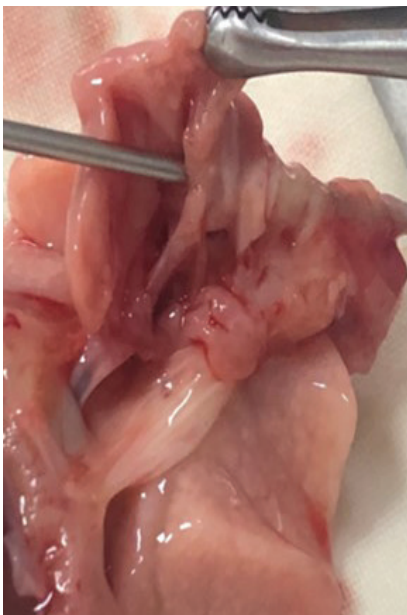


Рисунок 11. Зонд уведений із лівого шлуночка через ДМШП в аорту

так і в АВ з'єднанні [10]. Аномальний розвиток цих структур призводить до формування ТФ і АВК [11, 12].

Механізм співіснування дефектів невідомий, але повинен включати одну або дві помилки розвитку. Якщо кожен дефект з'являється в результаті двох незалежних подій на артеріальному і венозному полюсах, то поширеність їх спільного виникнення має дорівнювати добутку поширеності кожного дефекту при СД. Якщо тільки одна помилка спричиняє обидва

дефекти, то поширеність повинна перевищувати прогнозовану модель із двома помилками. Статистичний аналіз пацієнтів у роботі Н. Hoang і співавт. [8] у двох популяційних дослідженнях вказує на спільну основу розвитку цих вад.

Поєднання АВК з ТФ належить до тяжких ВВС, які потребують хірургічної корекції. Терміни оперативного лікування зазвичай диктуються виразністю ціанозу, що зі свого боку залежить від ступеня тяжкості обструкції виходу з правого шлуночка, тобто стенозу легеневої артерії. За даними К.А. Alhawri та співавт. [13], середній вік паліативної операції становив 46 днів (від 15 до 99 днів), середній вік радикальної корекції – 6 місяців (від 3 до 18 місяців); середній вік пацієнтів після паліативних втручань – 6,5 місяця (діапазон 5–18 місяців), тоді як середній вік пацієнтів, які зазнали первинної корекції, – 5 місяців (діапазон 3–11 місяців).

З огляду на гірші результати радикальної корекції в неонатальному періоді, при низькій сатурації багато хто виконує двоетапну корекцію. Перший етап – системно-легеневий анастомоз (переважно анастомоз Блелока) з подальшою радикальною корекцією. Останніми роками частота двоетапної корекції трохи знизилася і, за даними Бостонської дитячої лікарні (Boston Children's Hospital), становить близько 55%. При цьому результати радикальної корекції за останні 10–15 років покращилися: із 30-денної летальності від \approx 40–50% до 0–11%. 5-річна виживаність, за даними цієї клініки, становить 82%. Відсутність повторних втручань упродовж 1 року – 89%, 5 років – 80%, 20 років – менш ніж 40% [14].

Причинами повторних втручань найчастіше є проблеми мітрального клапана, переважно – його недостатність і залишкова обструкція вихідного тракту правого шлуночка, дещо рідше – недостатність клапана легеневої артерії з подальшою дисфункцією правого шлуночка.

Як показали численні дослідження [15], пренатальне УЗД складних ВВС підвищує передопераційну виживаність новонароджених із тяжкими кардіальними аномаліями. Метааналіз,

проведений В.І. Holland і співавт. (2015), свідчить, що результати хірургічного лікування дітей із тяжкими ВВС були кращими у випадках пренатального виявлення ВВС, порівняно з тими, коли ВВС уперше діагностували тільки після народження [15]. Це підтверджує і наш досвід. У Дніпропетровському центрі кардіології та кардіохірургії прооперовано двох дітей з аналогічними вадами. Вік пацієнтів – 12 і 22 місяці. В обох дітей вади поєднувалися із СД, який підтверджений після народження при дослідженні каріотипу. В обох випадках вади були запідозрені пренатально на терміні 22 і 20 тижнів. Пренатальне каріотипування не проводили. Анатомічною особливістю вади в першому випадку було аномальне відходження лівої підключичної артерії від відкритої артеріальної протоки та дискретне звуження правої гілки легеневої артерії. Ці знахідки виявлено під час доопераційного ангиографічного дослідження. Вихідна сатурація крові коливалася в межах 95–98%, недостатність на спільному АВ клапані розцінювалася як помірна, що досить добре переносилося дитиною і дало змогу відкласти радикальну корекцію до однорічного віку. У другому випадку анатомія була типовою для цієї вади, недостатність АВ клапана так само розцінювалася як помірна, проте спостерігалось зниження сатурації до 50–60%, пов'язане з вираженою обструкцією виходу з правого шлуночка. Такий стан при надходженні був пов'язаний із тривалою відмовою батьків від оперативного лікування. Обидва випадки були успішно оперовані. Виконано радикальну корекцію вади з використанням дво-заплатної методики, повного ушивання розщеплення передньої стулки мітрального клапана, також проведено інфундібулектомію з трансанулярною пластикою вихідного тракту правого шлуночка. Період віддаленого післяопераційного спостереження становив 50 і 17 місяців. Загальний стан пацієнтів задовільний, ознаки серцевої недостатності відсутні, без медикаментозної терапії, переносність фізичних навантажень хороша. Психологічний розвиток дітей відповідає характеру хромосомної патології.

ВИСНОВКИ

Рання пренатальна діагностика ВВС, особливо складних, комбінованих аномалій, дає змогу спланувати перинатальну тактику, оцінити

прогноз, ризики, необхідність неонатальної хірургії, етапних корекцій, спрогнозувати якість життя в майбутньому, визначитися з оптимальною пренатальною тактикою

та знизити доопераційну смертність новонароджених, а в разі виявлення хромосомних аномалій – обговорити з батьками можливість і доцільність збереження вагітності.

ЛІТЕРАТУРА/REFERENCES

- Marelli, A.J., Mackie, A.S., Ionescu-Ittu, R., et al. "Congenital Heart Disease in the General Population Changing Prevalence and Age Distribution." *Circulation* 115 (2007): 163–72.
- Банкл, Г. Врожденные пороки сердца и крупных сосудов. — М.: Медицина, 1980. Bankle, G. Congenital heart disease and large vessels. Moscow. Medicine (1980).
- Abuhamad, A., Chaoui, R. A Practical Guide to Fetal Echocardiography. 2nd ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins (2010).
- Robinson, S.W., Morris, C.D., Goldmuntz, E., et al. "Missense mutations in CRELD1 are associated with cardiac atrioventricular septal defects." *Am J Hum Genet* 72.4 (2003): 1047–52.
- Stoll, C., Dott, B., Alembik, Y., Roth, M.-P. "Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome." *Eur J Med Genet* 58.12 (2015): 674–80.
- Craig, B. "Atrioventricular septal defect: from fetus to adult." *Heart* 92.12 (2006): 1879–85.
- Шаповал, Л.А. Роль фетальной эхокардиографии в составлении прогноза для плода с полной атриовентрикулярной коммуникацией / Л.А. Шаповал, А.К. Куркевич // Современная педиатрия. — 2019. — № 2 (98). — С. 12–17. Shapoval, L.A., Kurkevich, A.K. "The Role of Fetal Echocardiography in Determining the Prognosis for the Fetus with Complete Atrioventricular Septal Defect." *Modern Pediatrics* 2.98 (2019): 12–17.
- Nguyen, H.H., Jay, P.Y. "A single misstep in cardiac development explains the cooccurrence of tetralogy of Fallot and complete atrioventricular septal defect in Down syndrome." *J Pediatr* 165.1 (2014): 194–6.
- Kloesel, B., DiNardo, J.A., Body, S.C. "Cardiac Embryology and Molecular Mechanisms of Congenital Heart Disease." *Anesth Analg* 123.3 (2016): 551–69.
- Bertrand, N., Roux, M., Rycbeusch, L., et al. "Hox genes define distinct progenitor sub-domains within the second heart field." *Dev Biol* 353 (2011): 266–74.
- Anderson, R.H., Spicer, D.E., Giroud, J.M., Mohun, T.J. "Tetralogy of Fallot: nosological, morphological, and morphogenetic considerations." *Circ Res* 112 (2013): 857–65.
- Briggs, L.E., Phelps, A.L., Brown, E., et al. "Expression of the BMP receptor Alk3 in the second heart field is essential for development of the dorsal mesenchymal protrusion and atrioventricular septation." *Circ Res* 112 (2013): 1420–32.
- Alhawiri, K.A., McMahon, C.J., Alrih, M.M., et al. "Atrioventricular septal defect and tetralogy of Fallot – A single tertiary center experience: A retrospective review." *Ann Pediatr Card* 12 (2019): 103–9.
- Shuhaiber, J.H., Robinson, B., Gauvreau, K., et al. "Outcome after repair of atrioventricular septal defect with tetralogy of Fallot." *J Thorac Cardiovasc Surg* 143 (2012): 338–43.
- Holland, B.J., Myers, J.A., Woods, C.R. "Prenatal diagnosis of critical congenital heart disease reduces risk of death from cardiovascular compromise prior to planned neonatal cardiac surgery: a meta-analysis." *Ultrasound Obstet Gynecol* 45 (2015): 631–8.

УЛЬТРАЗВУКОВА ПРЕНАТАЛЬНА ДІАГНОСТИКА АТРИОВЕНТРИКУЛЯРНОЇ КОМУНІКАЦІЇ В ПОЄДНАННІ З ТЕТРАДОЮ ФАЛЛО У ПЛОДА З ФЕНОТИПОМ СИНДРОМУ ДАУНА

М.П. Веропотвелян, д. мед. н., генеральний директор КП «МЦМГ і ПД ім. П.М. Веропотвеляна ДОР», м. Кривий Ріг

А.О. Бондаренко, завідувачка відділу ультразвукової та функціональної пренатальної діагностики та медицини плода, лікар УЗ-діагностики КП «МЦМГ і ПД ім. П.М. Веропотвеляна ДОР», м. Кривий Ріг

О.В. Шашко, завідувач дитячого кардіохірургічного відділення КП «Дніпропетровський обласний клінічний центр кардіології та кардіохірургії ДОР», м. Дніпро

Т.В. Усенко, завідувачка дитячого патологоанатомічного відділення КП «Дніпропетровська обласна дитяча клінічна лікарня ДОР», м. Дніпро

Д.І. Лайло, лікар УЗ-діагностики консультативно-діагностичного відділення КНП «Дніпропетровський обласний перинатальний центр зі стаціонаром ДОР», м. Дніпро

У статті представлено опис випадку ультразвукової пренатальної діагностики складної комбінованої вади серця (повної атриовентрикулярної комунікації в поєднанні з тетрадою Фалло) на терміні 19–20 тижнів вагітності з наявністю ультразвукових маркерів синдрому Дауна. Вагітність перервано на терміні 21 тиждень. При аутопсії плода пренатальний діагноз цілком підтверджено.

У публікації розглянуто частоту, механізм виникнення такої комбінації вродженої аномалії серця, пренатальну тактику ведення, методи, терміни та ефективність хірургічної корекції після народження.

Повна атриовентрикулярна комунікація трапляється приблизно в 1,7–2% пацієнтів із тетрадою Фалло, і навпаки, у 5–10% хворих з атриовентрикулярною комунікацією реєструється тетрада Фалло, найчастіше – в осіб із синдромом Дауна. Вважається, що тетрада Фалло і повний дефект атриовентрикулярної перетинки розвиваються внаслідок різних механізмів, проте їх одночасне виникнення визнано асоціацією. Поширеність такого поєднання при синдромі Дауна свідчить про спільну основу розвитку.

Сонографічна діагностика атриовентрикулярної комунікації та тетради Фалло зазвичай не становить великих труднощів при проведенні пренатального скринінгу. При виконанні рутинної скринінгової ультразвукової діагностики та прицільної фетальної ехокардіографії основним критерієм діагностики повної атриовентрикулярної комунікації є аномальне 4-камерне зображення серця у вигляді загального атриовентрикулярного з'єднання і спільного п'ятистулкового атриовентрикулярного клапана з відсутністю візуалізації так званого хреста серця. Характерні пренатальні сонографічні ознаки тетради Фалло: наявність високого дефекту міжшлуночкової перетинки, розширення кореня аорти, зміщення аорти дореду і вправо («аорта-вершник»), звуження легеневої артерії на рівні клапанного кільця від незначного до повної атрезії, також можливе зменшення розмірів правого шлуночка, збільшення розміру лівого шлуночка.

Поєднання атриовентрикулярної комунікації з тетрадою Фалло належить до тяжких вроджених вад серця, які потребують хірургічної корекції.

Ключеві слова: ультразвукова пренатальна діагностика, вроджені вади серця, атриовентрикулярна комунікація, тетрада Фалло, синдром Дауна.

PRENATAL ULTRASOUND DIAGNOSTICS OF ATRIOVENTRICULAR COMMUNICATION IN COMBINATION WITH THE TETRALOGY OF FALLOT IN A FETUS WITH DOWN'S SYNDROME PHENOTYPE

M.P. Veropotvelian, MD, general director of the CE "Interregional Center for Medical Genetics and Prenatal Diagnosis named after P.M. Veropotvelian DRC", Kryvyi Rih

A.O. Bondarenko, ultrasound diagnostics physician, head of the Ultrasound and Functional Prenatal Diagnostics and Fetal Medicine Department, CE "Interregional Center for Medical Genetics and Prenatal Diagnosis named after P.M. Veropotvelian DRC", Kryvyi Rih

O.V. Shashko, head of the Children's Cardiac Surgery Department, Dnipropetrovsk Regional Clinical Center of Cardiology and Cardiac Surgery, Dnipro

T.V. Usenko, head of the Pediatric Pathology Department, Dnipropetrovsk Regional Children's Clinical Hospital, Dnipro

D.I. Lailo, ultrasound diagnostics physician, Consultative and Diagnostic Department, Perinatal Regional Center with a Hospital, Dnipro

This article presents a description of our own case of ultrasound prenatal diagnostics of complex combined heart disease (complete atrioventricular communication in combination with tetralogy of Fallot) at 19–20 weeks of gestation with ultrasound markers of Down's syndrome in fetus. Pregnancy termination was performed at 21 weeks. Prenatal diagnosis was fully confirmed at the fetus autopsy.

This publication discusses the frequency, mechanism of occurrence of such a combination of congenital heart defects, prenatal management, methods, timing and efficiency of surgical correction after birth. Complete atrioventricular communication occurs in approximately 1.7–2% patients with tetralogy of Fallot, and tetralogy of Fallot occurs in 5–10% of patients with atrioventricular communication, most often in patients with Down's syndrome. It is believed that tetralogy of Fallot and a complete defect of the atrioventricular septum develop as a result of different mechanisms, but their joint occurrence is recognized as an association. The prevalence of such a combination in Down syndrome indicates the general foundations of its development.

Sonographic diagnosis of atrioventricular communication and tetralogy of Fallot is usually not difficult for prenatal screening. Main diagnostic criteria for complete atrioventricular communication at routine ultrasound screening and targeted fetal echocardiography are an abnormal 4-chamber image of the heart in the form of a common atrioventricular junction and a common five-leafed atrioventricular valve. Typical prenatal sonographic signs of the tetralogy of Fallot are a high defect of the interventricular septum, expansion of the aortic root, displacement of the aorta forward and to the right, narrowing of the pulmonary artery at the level of the valve ring from minor to complete atresia, it is also possible reduction the size of the right ventricle and increasing the size of the left ventricle. The combination of atrioventricular communication with the tetralogy of Fallot refers to severe congenital heart defects requiring surgical correction.

Keywords: ultrasound prenatal diagnostics, congenital heart, atrioventricular communication, tetralogy of Fallot, Down's syndrome.