

К. В. Ковалева

ТЕТРАДА ФАЛЛО: АССОЦИАЦИЯ С ДРУГИМИ ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ СЕРДЦА И ХРОМОСОМНЫМИ АНОМАЛИЯМИ

Научные руководители: канд. мед. наук, ст. преп. Л. С. Лемешонок, канд. мед. наук, ведущий научн. сотрудник лаборатории мед. генетики и мониторинга ВПР А. А. Ершова-Павлова

*Кафедра патологической физиологии,
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск
РНПЦ «Мать и дитя», г. Минск*

***Резюме.** Работа направлена на изучение ряда вопросов этиологии и патогенеза порока сердца Тетрада Фалло. В статье приводятся собственные данные по выявлению зависимости формирования Тетрады Фалло от состояния здоровья и возраста матери, ассоциации порока с хромосомными аномалиями и другими врожденными пороками развития.*

***Ключевые слова:** Тетрада Фалло (ТФ), врожденный порок сердца (ВПС), врожденные пороки развития (ВПР), хромосомные аномалии.*

К. V. Kovaleva

TETRALOGY OF FALLOT: ASSOCIATION WITH OTHER CONGENITAL HEART DISEASES AND CHROMOSOMAL ABNORMALITIES.

Tutors: Senior Lecturer L. S. Lemeshonok, Senior Researcher A. A. Ershova-Pavlova

*Department of Pathological Physiology,
Belarusian State Medical University, Minsk
RSPC "Mother and Child", Minsk*

***Resume.** The research describes beginning of congenital heart defect depending on mother's age, health condition, genetic diseases and other congenital malformations.*

***Keywords:** A Tetralogy of Fallot, a congenital heart malformation, congenital malformations, chromosomal anomalies.*

Актуальность. В 2008 – 2014 годы в РБ методами пренатальной диагностики было установлено 26379 случаев врожденных пороков развития, из которых 12942 врожденные пороки сердца, в том числе 247 случаев порока сердца Тетрады Фалло [1]. Ряд вопросов этиологии и патогенеза формирования ТФ, способы профилактики данного ВПС до настоящего времени недостаточно изучены [2]. ТФ не является изолированным пороком и может быть ассоциирована с аномалиями развития других систем и органов, а также хромосомными болезнями, что затрудняет решение вопроса о сохранении беременности и последующей коррекции порока хирургическим путем после рождения ребенка. Таким образом, выполненная работа имеет существенное прогностическое значение, так как наиболее частыми причинами антенатальной смертности являются ВПС, и своевременное их выявление способствует снижению младенческой смертности, что является важной государственной задачей.

Цель: изучение причин формирования Тетрады Фалло, выявление связи Тетрады Фалло с другими врожденными пороками развития и хромосомными аномалиями.

Материал и методы. В ходе работы была проведена оценка 60 генетических карт беременных города Минска за 2009-2014 годы, обследованных на базе РНПЦ «Мать и дитя», с диагнозом Тетрада Фалло, установленным на различных стадиях развития плода в I и II триместрах беременности методом пренатального УЗИ.

Результаты и их обсуждение. Исследование показало, что порок чаще формируется у плодов беременных пациенток в возрасте от 25 до 29 лет и старше 35 лет: у беременных от 20 до 24 лет - 12 случаев, от 25 до 29 лет - 19 случаев, от 30 до 34 лет - 10, от 35 лет и старше - 19 случаев.

Проведенный анализ структурных единиц порока ТФ обнаружил следующую частоту проявления компонентов ТФ у обследованных плодов:

- стеноз легочной артерии являлся доминирующим компонентом ТФ: встречался в 42 изученных случаях, что составило 70% всех исследованных;
- дефект межжелудочковой перегородки – в 27 случаях (45%);
- декстрапозиция аорты – в 17 случаях (28%).

Таким образом, Тетрада Фалло не всегда представлена классическим сочетанием компонентов, описанным в литературе [3, 4].

В 18 изученных случаях (30%) установлена ассоциация ТФ с другими врожденными пороками сердца, из которых:

- 4 случая ассоциации ТФ с персистирующей верхней полый веной;
- 3 – с отсутствием Боталлового протока;
- 5 – с выходом одного общего сосуда из правого и левого желудочка;
- в среднем по 2, встречалась ассоциация ТФ с гипоплазией отделов сердца, стенозом митрального клапана и аорты;
- в среднем по 1, – ассоциация ТФ с гипоплазией клапанного кольца, с двойным отхождением магистральных сосудов из правого желудочка.

Обследование плодов методом УЗИ на различных стадиях развития установило 47 (78%) случаев ассоциации ТФ с тяжелыми ВПР других систем:

- 19 (40%) – ассоциация с пороками опорно-двигательного аппарата (с гипоплазией костей лицевого и мозгового отделов черепа, полидактилией, экстродактилией, брахидактилией, косолапостью, укорочением трубчатых костей);
- 7 (15%) – с пороками органов ЖКТ (с кольцевидной поджелудочной железой, атрезией поджелудочной железы и двенадцатиперстной кишки, дивертикулом Меккеля, обструкцией толстой кишки);
- 6 (13%) – с пороками развития ЦНС (черепно-мозговая грыжа, агенезия мозолистого тела, гидроцефалия, анэнцефалия, задержка развития ЦНС);

- 6 (13%) – с пороками развития органов иммунной системы (аплазия тимуса, добавочная селезенка);
- 5 (11%) – с пороками почек (подковообразная почка, дистония почки, пиелюэктазия, кистозная дисплазия почки);
- 2 (4%) – с пороками органов дыхания (гипоплазия легких, легочной секвестр);
- 1 (2%) – с пороками органов половой системы (двуорогая матка);
- 1 (2%) – с пороками органов чувств (аплазия ушной раковины, нарушения развития органов среднего уха).

В 8 случаях (13%) выявлена комбинация ТФ с перинатальной патологией: генерализованной водянкой плода, пупочной грыжей, дефектом передней брюшной стенки, желтухой новорожденного и в целом задержкой внутриутробного развития.

В 10 случаях (17%) анализ данных цитогенетических исследований выявил взаимосвязь ТФ с хромосомными аномалиями, главным образом с синдромом Дауна (70%), реже с синдромами Патау (20%) и Эдвардса (10%).

В 25 изученных случаях (41%) беременности завершились родами, в остальных 35 случаях (59%) – прерыванием по медицинским показаниям.

В выполненной работе не установлена связь развития ТФ с родом профессиональной деятельности беременных. Ни у одной из пациенток не обнаружены пороки или приобретенные заболевания сердца, что указывает на отсутствие доминантного наследования по материнской линии изученного ВПС. В трех изученных случаях беременные перенесли острую респираторную инфекцию в I триместре, что может свидетельствовать о роли инфекционных факторов в формировании порока сердца.

Заключение.

1. Развитие порока сердца Тетрады Фалло у плода определяется возрастом матери.

2. Доминирующим структурным компонентом ТФ является стеноз легочной артерии.

3. Тетрада Фалло ассоциирована с другими аномалиями развития сердца: наиболее часто встречается комбинация с персистирующей верхней полую веной, отсутствием Боталлового протока, выходом одного общего сосуда из правого и левого желудочка.

4. Исследуемый ВПС чаще всего ассоциирован с пороками развития опорно-двигательного аппарата, органов ЖКТ, ЦНС, иммунной системы, почек. Выявлена комбинация ТФ с перинатальной патологией.

5. В ряде случаев Тетрада Фалло ассоциирована с хромосомными аномалиями, чаще с синдромом Дауна, что может указывать на роль генетического аппарата в развитии ТФ.

6. Сочетание ТФ с хромосомными аномалиями и пороками развития других жизненно важных систем может явиться прямым показанием к прерыва-

нию беременности. Таким образом, в большинстве изученных случаев осуществлялось прерывание беременности по медицинским показаниям.

Информация о внедрении результатов исследования. По результатам настоящего исследования опубликована 1 статья в сборнике материалов, 1 тезисы доклада, получен 1 акт внедрения в образовательный процесс (кафедра патологической физиологии, БГМУ).

Литература

1. Белорусский регистр ВПР (БР ВПР) за 2005-2014 гг.: издано научным отделом лаборатории медицинской генетики и мониторинга врожденных пороков развития ГУ «РНПЦ «Мать и дитя». – Минск, 2015. – 1 с.
2. Дегтярев, Ю. Г. Факторы риска в возникновении врожденных пороков развития / Ю. Г. Дегтярев // Медицинский журнал. – 2014. – №2. – С. 4-10.
3. Зиньковский, М. Ф. Врожденные пороки сердца / М. Ф. Зиньковский. – Киев: Книга плюс, 2008. – 1168 с.
4. Белозеров, Ю. М. Детская кардиология / Ю. М. Белозеров. – Москва: МЕДпресс-информ, 2004. – 600 с.