

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

УТВЕРЖДАЮ  
Первый заместитель Министра  
Д.Л. Пиневиц  
«*30 марта*» 2016 г.

Регистрационный № 192-1115

АЛГОРИТМ  
УЛЬТРАЗВУКОВОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ВЫЯВЛЕНИЯ  
ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ  
СИСТЕМЫ У ПЛОДОВ ПЕРВОГО И ВТОРОГО ТРИМЕСТРОВ  
БЕРЕМЕННОСТИ

инструкция по применению

УЧРЕЖДЕНИЕ-РАЗРАБОТЧИК:

Государственное учреждение «Республиканский научно-практический  
центр «Мать и дитя»

Авторы: к.м.н. Прибушеня О.В., к.м.н. Ершова-Павлова А.А., Зобикова  
О.Л., Венчикова Н.А., Мараховская Э.И., к.м.н. Новикова И.В., к.м.н.  
Наумчик И.В.

Минск, 2015

В настоящей инструкции по применению (далее – инструкция) изложен алгоритма пренатального ультразвукового исследования (УЗИ) беременных 1 и 2 триместров, который может быть использован в качестве медицинских мероприятий, направленных на выявление аномалий развития плода для профилактики рождения детей с тяжелыми некурабельными врожденными пороками развития (ВПР) центральной нервной системы (ЦНС), вносящими существенный вклад в перинатальную смертность, детскую заболеваемость и инвалидность.

### **Область применения**

Инструкция предназначена для врачей-специалистов ультразвуковой диагностики, врачей акушеров-гинекологов, врачей-генетиков медико-генетических центров (отделений, консультаций), врачей неврологов.

### **Показания к применению**

Беременность 1 (10 недель 5 дней - 13 недель 6 дней) и 2 (18-21 неделя) триместров.

### **Противопоказания к применению**

Противопоказаний к применению не имеется.

### **Перечень необходимого оборудования**

УЗ аппараты высокого и экспертного класса, оснащенные датчиками конвексного и эндополостного типа, опциями, позволяющими провести доплерометрическое исследование.

## **Порядок проведения**

Порядок проведения скринингового УЗИ плода предусмотрен приказом Министерства здравоохранения Республики Беларусь № 83 от 30.01.2012 года «О совершенствовании организации проведения пренатальных ультразвуковых исследований по выявлению пороков развития и хромосомной патологии у плода в Республике Беларусь» (далее – приказ) и выполняется в сроках беременности 10 недель 5 дней - 13 недель 6 дней, 18-21 неделя, 32-35 недель.

Пренатальные УЗИ ЦНС в 1-ом триместре (11-13 недель) отличаются от протоколов УЗ осмотра 2-го триместра беременности предусмотренных приказом Министерства здравоохранения Республики Беларусь № 83 от 30.01.2012.

## **Алгоритм УЗ пренатальной диагностики ВПР ЦНС у плодов 1 триместра беременности**

### *I. Рутинное исследование*

#### *1.1. Качественная оценка*

В группе беременных низкого риска по развитию пороков ЦНС плода трансабдоминальное исследование является методом выбора при оценке анатомии ЦНС плода в 1 триместре беременности. В группах высокого риска должно сочетаться с трансвагинальным осмотром. Исследование должно включать осмотр головы и позвоночника плода.

#### *Осмотр головы плода*

Используется 2 сечения головы плода, поперечное и сагиттальное. Эти сечения позволяют произвести осмотр основных структур головного мозга плода и их взаиморасположение. Анатомические структуры, которые оцениваются при проведении рутинного пренатального УЗИ ЦНС плода в 11-13 недель беременности:

- форма головы;
- целостность контура головы;
- эхогенности костей черепа;
- наличие и целостность средней линии (М-эхо);
- боковые желудочки;
- сосудистые сплетения (симметричность, однородность, форма);
- задняя черепная ямка;
- большая цистерна головного мозга.

### *Поперечное сечение*

На поперечном сечении определяются: средняя линия, боковые желудочки, сосудистые сплетения.

Боковые желудочки у плода в 1-ом триместре беременности имеют овальную форму и вид жидкостных структур. Средняя линия хорошо определяется на всем ее протяжении.

*Диагноз и алгоритм действий.* Отсутствие визуализации средней линии, начиная с 11 недели беременности, встречается при таких пороках ЦНС, как алобарная голопрозэнцефалия. В таких случаях показан расширенный диагностический поиск сочетанных пороков развития (постаксиальная полидактилии, поликистоз почек, двусторонняя расщелина губы и неба и др.) и медико-генетическое консультирование.

Расширение задней черепной ямки можно заподозрить, начиная с 11 недель беременности, однако корректная постановка диагноза синдрома Денди-Уокера возможна только во 2-ом триместре. Увеличение задней черепной ямки является показанием для проведения расширенной нейросонографии плода во 2 триместре беременности.

### *Сагиттальное сечение (второе поперечное сечение)*

Позволяет визуализировать лицевой череп плода, свод черепа и его целостность, оценить эхогенность костей. В данном срезе проводится

оценка УЗ маркеров хромосомных болезней плода – толщина воротникового пространства (NT, ТВП), носовая кость (NB), а также маркера дефектов нервной трубки и патологии задней черепной ямки – интракраниальная прозрачность (IT, четвертый желудочек). Правила выведения, оценки и измерения IT.

– Выведение среднесагиттального среза лицевых структур и туловища плода совпадает со срезом выведения NT и носовой кости;

– Изображение головки плода занимает 2/3 – 3/4 экрана (максимальное увеличение);

– 4-ый желудочек представляет собой внутричерепную прозрачность (IT), параллельную NT и очерченную двумя эхогенными границами: дорсальной частью ствола мозга спереди и сосудистым сплетением четвертого желудочка сзади (рисунок);

– между четвертым желудочком и затылочной костью располагается формирующаяся большая мозговая цистерна в виде тонкой эхонегативной структуры;

– при измерении IT горизонтальные линии калиперов должны совпадать с внутренними границами интракраниальной прозрачности (принцип измерения аналогичен измерению NT).



Рисунок - Среднесагиттальный срез лицевых структур плода в 11 недель беременности

*Диагноз и алгоритм действий.* При оценке сагиттального среза головы плода в 11-13 недель беременности выявляются такие ВПР ЦНС как анэнцефалия, гидроанэнцефалия, черепномозговые грыжи, иниционцефалия. Для этих пациентов показан дальнейший расширенный диагностический поиск сочетанных пороков развития и медико-генетическое консультирование.

Сагиттальный срез позволяет сформировать группу риска по дефектам нервной трубки, синдрому Денди-Уокера у плода и рекомендовать проведение расширенной фетоскопии ЦНС плода во 2 триместре беременности.

УЗ маркеры 1-го триместра спинно-мозговой грыжи у плода:

- изменение формы головы плода в виде «лимона», «желудя»,
- изменение размеров ИТ,
- отсутствие визуализации ИТ,
- изменение размеров большой цистерны головного мозга.

*Осмотр позвоночника плода*

В 1-ом триместре беременности позвоночник плода осматривается в сагиттальной, поперечной и фронтальной плоскостях. Оценивается его форма, оссификация и целостность.

В норме при продольном сканировании позвоночник плода в 11-13 недель выглядит как ровная, симметричная, регулярная гиперэхогенная структура, сужающаяся к тазовому отделу.

УЗ признаки врожденных пороков развития позвоночника:

- укорочение,
- деформация,
- асимметричность,
- нарушение целостности,

– U-образный дефект позвоночника (выявляется при поперечном сканировании туловища плода).

При оценке позвоночник плода в 11-13 недель беременности выявляются такие ВПР ЦНС как спинно-мозговая грыжа, рахисхиз.

### *1.2. Количественная оценка*

Количественная оценка для диагностики ВПР ЦНС плода в 1 триместре беременности, не применяется. Измерения проводятся для оценки косвенных УЗ маркеров хромосомных болезней плода и оценки УЗ маркеров дефектов нервной трубки – ИТ.

## **Алгоритм УЗ пренатальной диагностики ВПР ЦНС у плодов 2 триместра беременности**

1. Проведение простой (базовой) фетометрии, с использованием серии поперечных (аксиальных) плоскостей.

Измеряются:

- бипариетальный размер головы (БПР) плода, мм;
- окружность головы (ОГ) плода, мм.

2. Качественная и количественная оценка анатомических структур головного мозга плода:

- формы головы;
- целостности контура головы;
- эхогенности костей черепа;
- нормативных размеров головы;
- межполушарной щели;
- боковых желудочков;
- сосудистых сплетений (симметричность, однородность, форма);
- визуализация полости прозрачной перегородки (ППП);
- симметричности полушарий мозжечка;

- поперечного размера мозжечка;
- формы мозжечка;
- большой цистерны головного мозга.

3. Качественная оценка анатомии позвоночника плода при продольном, поперечном и саггитальном сканировании:

- форма позвоночного столба;
- целостность позвонков;
- оссификация;
- дезорганизация.

4. В случаях выявления УЗ маркеров ВПР головного мозга и позвоночника плода проводится расширенное мультиплоскостное обследование ЦНС плода с использованием режима цветового доплеровского картирования (ЦДК), энергетического доплера, трехмерной эхографии.

5. При выявлении ВПР головного мозга и позвоночника плода выполняется диагностический поиск сопутствующих пороков развития, и беременная направляется на медико-генетическое консультирование.

### **Алгоритм медико-генетического консультирования семей группы риска по ВПР ЦНС**

*Показания для медико-генетического консультирования:*

- семьи, имеющие детей с ВПР ЦНС,
- семьи, где один из супругов имеет ВПР ЦНС,
- семьи, имеющие родственников 1 и 2 степени родства с ВПР ЦНС,
- ВПР ЦНС, выявленные у плода при исследовании в 1-ом и 2-ом триместрах беременности,
- УЗ маркеры ВПР ЦНС, выявленные при исследовании в 1-ом и 2-ом триместрах беременности,



– высокий уровень альфафетопротеина (более 3-х МоМ), выявленный в сыворотке матери в 1-ом и 2-ом триместрах беременности

#### *Этапы медико-генетического консультирования*

##### 1. Первичное медико-генетическое консультирование:

- сбор анамнеза,
- сбор генеалогических данных,
- оценка прогноза потомства,
- рекомендации по преконцепционной профилактике дефектов нервной трубки.

1. При установлении у пробанда ВПР ЦНС с аутосомно-рецессивным типом наследования проводится осмотр sibсов пробанда для исключения или подтверждения у них ВПР ЦНС. Риск повторения для sibсов оценивается в 25% для любой последующей беременности:

При выявлении у пробанда ВПР ЦНС с аутосомно-доминантным типом наследования необходимо обследовать родителей для исключения унаследованной формы порока. При отсутствии фенотипических проявлений ВПР ЦНС у родителей риск повторения аналогичного ВПР ЦНС для потомства составляет менее 1%. При фенотипических проявлениях порока у родителей в том числе в мягкой форме риск повторения для потомства составляет 50%.

– При проведении медико-генетического консультирования в связи с дефектами нервной трубки у двух и более детей (плодов) в потомстве рекомендовать проведение МРТ позвоночников супругам для исключения аутосомно-доминантных вариантов наследования, определение уровня гомоцистеина, назначение специфической медицинской профилактики фолиевой кислотой.

2. При наступлении беременности, рекомендуется проведение комбинированного пренатального скрининга беременных 1 триместра,

согласно приказу Министерства здравоохранения Республики Беларусь № 83 от 30.01.2012. УЗ осмотр ЦНС плода в соответствии с выше описанным алгоритмом УЗ пренатальной диагностики ВПР ЦНС у плодов 1 триместра беременности.

3. При отсутствии УЗ признаков ВПР ЦНС у плода в 1 триместре беременным группы риска по ВПР ЦНС рекомендуются повторные динамические УЗ осмотры с 18 по 21 неделю.

4. При визуализации ВПР ЦНС или УЗ маркеров ВПР ЦНС у плода рекомендуется проведение пренатального кариотипирования.

5. При выявлении ВПР ЦНС у плода проводится оценка прогноза для жизни и здоровья плода/ребенка.

6. При неблагоприятном витальном прогнозе может быть рекомендовано прерывание беременности по генетическим показаниям.

7. После прерывания беременности проводится патоморфологическое исследование абортированного по генетическим показаниям плода для верификации пренатально установленного УЗ диагноза.

8. Заключительное медико-генетическое консультирование с оценкой результатов патологоанатомического исследования и анализа нозологической форма ВПР ЦНС для прогнозирования рисков по развитию ВПР ЦНС у потомства.

### **Возможные ошибки**

Возможные ошибки могут быть связаны с использованием УЗ аппаратов низкого и среднего класса для пренатальной диагностики ВПР ЦНС в 1 триместре, отсутствием квалификационной подготовки врача-специалиста, неудовлетворительной визуализации (ожирение 3 степени, рубцовые деформации передней брюшной стенки у беременной и т.п.).