УДК 616.073.432.1+618.33+618.2+534.292(072)+616.12-073.7+616.132.14-007]-053

ВОПРОСЫ УЛЬТРАЗВУКОВОЙ ВИЗУАЛИЗАЦИИ ПРАВОЙ ДУГИ АОРТЫ В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ)

© Сергей Адольфович Пуйда, Елена Владимировна Синельникова, Валентин Сергеевич Пуйда

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет
194100, Санкт-Петербург, Литовская ул., 2

Контактная информация: Сергей Адольфович Пуйда — доцент кафедры лучевой диагностики и биомедицинской визуализации факультета послевузовского и дополнительного профессионального образования. E-mail: pouida@mail.ru

Резюме. Описание ультразвукового подхода в случае обнаружения правой дуги аорты в первом триместре беременности и подробное исследование интракардиальных и экстракардиальных структур, включая тимус, для оценки риска микроделеции 22q11.2.

Ключевые слова: плод, ультразвуковая пренатальная диагностика, правая дуга аорты, врожденные пороки развития, микроделеция 22q11.2.

ISSUES OF ULTRASOUND VISUALIZATION OF THE RIGHT ARCH IN THE FIRST TRIMESTER (LITERATURE REVIEW).

© Sergei A. Pujda, Elena V. Sinelnikova, Valentin S. Pujda

Saint Petersburg State Pediatric Medical University. 194100, St. Petersburg, Litovskaya str., 2

Contact Information: Sergei A. Pujda — PhD, Associate Professor of the Department of Radiology and Biomedical Visualization of The Faculty Postgraduate Education. E-mail: pouida@mail.ru

Abstract. The description of sonographic approach when finding of RAA and a detailed examination of cardiac and noncardiac structures, including the thymus for assess the risk of deletion 22q11.2.

Key words: fetus, prenatal diagnosis, ultrasound examination, congenital anomalies, 22q11.2 deletion, right aortic arch.

По данным Achiron и соавторов, идентификация правой дуги аорты возможна приблизительно у 0,1% плодов в группе беременных с низким перинатальным риском, при соблюдении условия систематической оценки ультразвукового медиастинального среза сердца через три сосуда (дугу аорты, легочную артерию, артериальный проток) и трахею [1]. В настоящее время сообщений о пренатальной диагностике правой дуги аорты в первом триместре беременности достаточно мало, описаны единичные случаи [2–5]. В более ранних публикациях сообщается о ретроспективном анализе видеозаписей, в ходе которых были выявлены случаи обнаружения правой дуги аорты в первом триместре беременности [6].

В большинстве последних публикаций описаны средние сроки диагностики на 20–24 неделе внутриутробного развития [7–12]. В качестве примера предлагается логическая модель последовательности действий на основе законченного случая ранней диагностике правой дуги аорты (ПДАо). Диагностика данной патологии в первом триместре беременности, учитывая мировой опыт, предполагает какую-то долю сомнения в правильности диагноза. Преодолев эти сомнения и, зная из литературных источников о связи данной патологии с внутрисердечными аномалиями, такими, как синдром Дауна и микроделеционные синдромы, главным образом 22q11.2 [6,13–17] и единичными сообщениями о 16p11.2, 4q34.1, 9q31.2, 6p21.31p21.2 [4], а также о возможности получения сложных для понимания данных и вариантов с неуточненным клиническим значением [12], необходимо принять решение по дальнейшей тактике. Интуиция, логика и знание темы подсказывают, что наличие ПДАо — это всего лишь риск хромосомной патологии, составляющий 5,2% [12,18]. Практически все исследователи сообщают об отсутствии микроделеции 22q11.2 в случаях изолированного обнаружения ПДАо (когда проводилась оценка не только дополнительной сердечной патологии, а всех систем органов). Понятие «изолированная правая дуга аорты» с риском микроделеции 22q11.2 от 8 до 24%, в отдельных публикациях, вызывает сомнение, т.к. проводилась оценка только интракардиальной патологии [6, 19]. Учитывая, что микроматричный анализ

на сегодняшний день, дефицитный и дорогостоящий ресурс для большинства категорий граждан, а метод FISH имеет ограничения, т.к. диагностика проводится на конкретную патологию, не позволяя исключить аномалию в не исследуемых участках, необходимо свести все риски к минимуму качественной ультразвуковой диагностикой, исключив всю интра- и экстракардиальную патологию.

Сроки первого триместра относительно второго триместра представляются менее трудоемкими и более «благодарными» для выявления спектра аномалий при синдроме Дауна: увеличение толщины воротникового пространства, отсутствие визуализации/гипоплазии НК, реверсный кровоток в венозном протоке, трикуспидальная регургитация, единственная артерия пуповины, врожденный порок сердца, т.е. это набор патологических изменений, а не единственная аномалия (этот спектр гораздо легче оценить по сравнению со спектром патологии второго триместра беременности). Спектр патологий при синдромах 22q11.2 (CATCH 22) представлен в самой аббревиатуре названия: Cardiac abnormality, Abnormal facies, T-cell deficit due to thymic hypoplasia, Cleft palate, Hypocalcemia due to hypoparathyroidism, дополнительно, по данным публикаций, в зависимости от сроков беременности, возможны: увеличение толщины воротникового пространства/шейной складки, омфалоцеле, косолапость, патология половых органов и почек, анальная атрезия и атрезия пищевода [12, 14–17]. Последовательно исключив лицевые аномалии, маркеры хромосомной патологии и гипоплазию/аплазию тимуса, логично сделать заключение о наличии изолированной ПДАо, что требует только дородовой консультации детского кардиохирурга, т.к. при данной патологии возможно сдавление трахеи и пищевода, вызывающее симптомы компрессии, такие как: дисфагия, стридор, хрипы и рецидивирующие инфекции верхних дыхательных путей. Также возможны цианоз и обструкция левой аберрантной подключичной артерии, что в 4,6% [18] — 17,1% [11] случаев требует хирургического вмешательства.

Какие же особенности диагностики ПДАо в первом триместре? Получив вместо стандартного изображения V-знака U-образное соединение аорты с артериальным протоком необходимо тщательно проанализировать все органы и системы плода, в особенности состояние тимуса, используя все способы их ранней оценки. Итак: Cardiac abnormality — диагностируя правую дугу аорты (рис. 1 а), необходимо убедиться в отсутствии дополнительных аномалий (рис. 1 б, приводится только 4-камерный срез, т.к. основ-

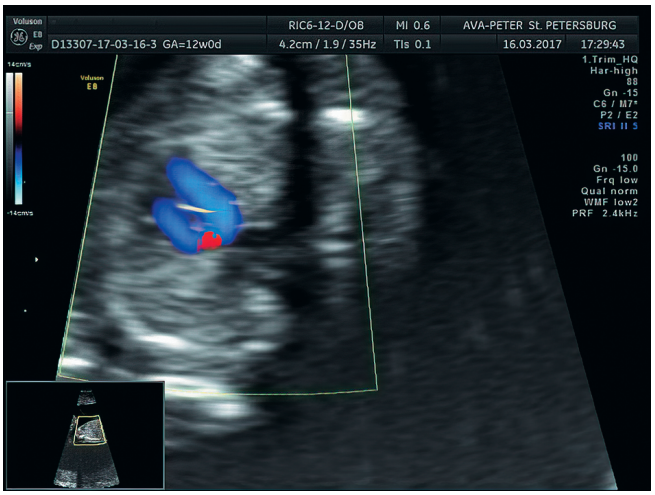


Рис. 1 а. **Беременность 12 нед., U-образное соединение правой дуги аорты с левым артериальным протоком вокруг трахеи**

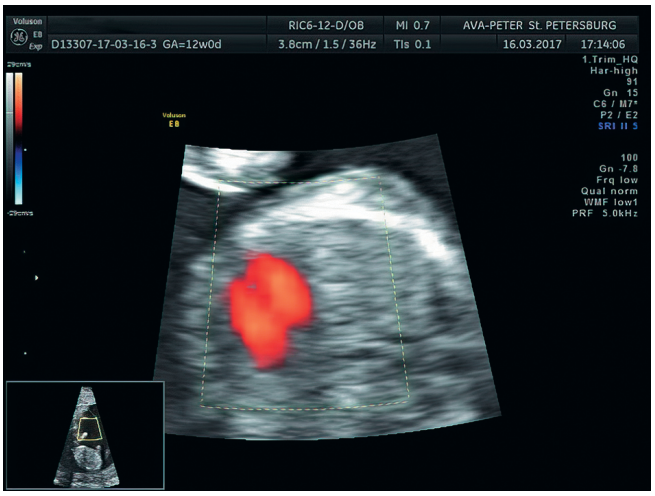


Рис. 1 б. **Беременность 12 нед., нормальный 4-камерный срез сердца**

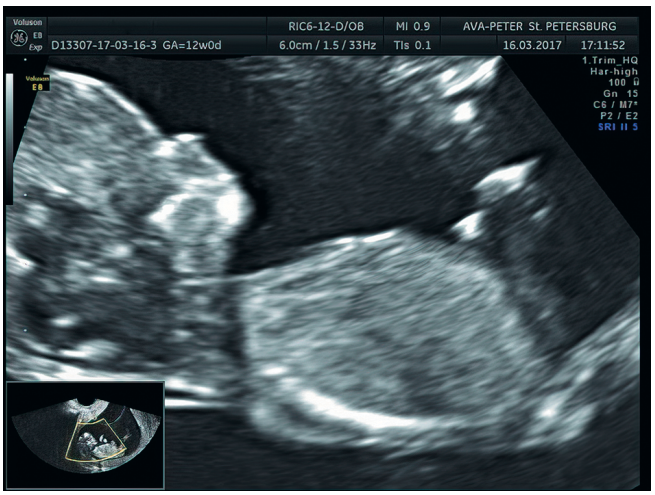


Рис. 2. **Беременность 12 нед., номальный профиль плода. ТВП 1 мм, прогеническое соотношение челюстей, линия верхней челюсти без разрывов**



Рис. 3. Беременность 12 нед., поперечное сечение на уровне орбит

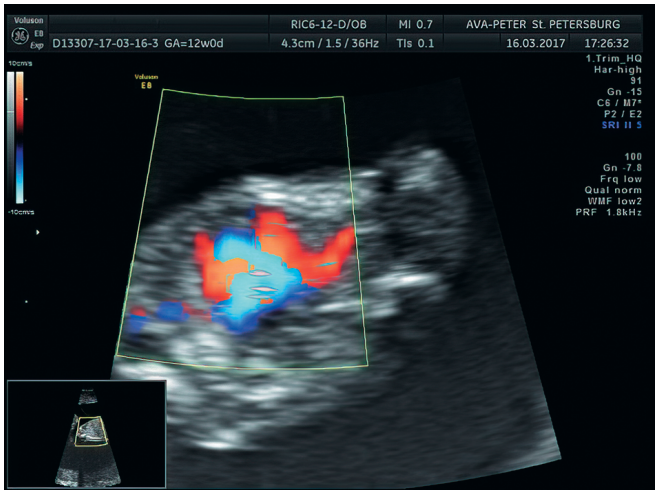


Рис. 4. Беременность 12 нед., поперечное сечение грудной клетки, виден параллельный ход внутренних грудных артерий, что свидетельствует о нормальном размере тимуса



Рис. 5. Беременность 12 нед., поперечное сечение на уровне альвеолярного отростка верхней челюсти

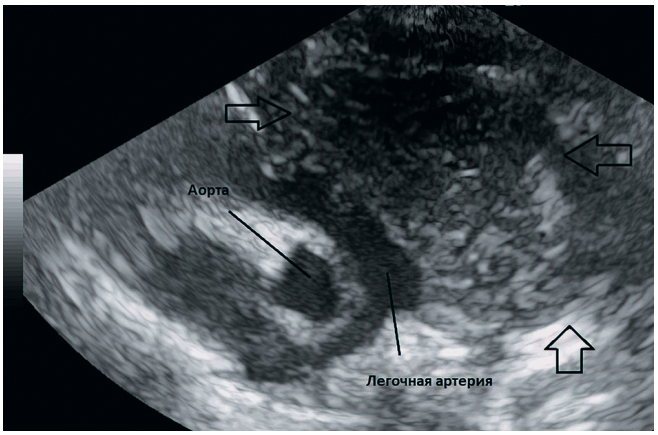


Рис. 6. Стрелками обозначены границы продольного размера левой доли тимуса

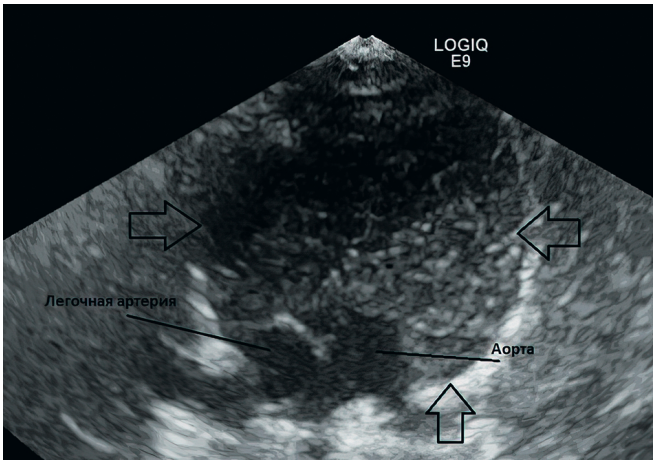


Рис. 7. Стрелками обозначены границы поперечного диаметра тимуса

ная диагностика представлена в видеофайлах), Abnormal facies, для этого исключаем микрогению [22], расщелину твердого неба [23,24] в сагиттальной плоскости (рис. 2), а также глазные аномалии, главным образом гипертелоризм (рис. 3), T-cell deficit due to thymic hypoplasia — гипоплазию/аплазию тимуса исключаем, используя режим цветового допплеровского картирования [25] (рис. 4), Cleft palate — используется поперечное сечение на уровне альвеолярного отростка верхней челюсти [24] (рис. 5).

И, конечно, случай не будет законченным, если не проведено обследование новорожденного. По данным специалистов в области педиатрии, эхокардиография у новорожденных является надежной диагностической методикой для постановки диагноза правой дуги аорты [26]. Выполненные исследования сердца и тимуса (рис. 6, 7) новорожденного подтвердили диагноз изолированной правой дуги аорты.

Таким образом, координированная работа до- и послеродового этапов диагностического процесса обеспечивает наибольшую эффективность в постановке правильного диагноза.

ЛИТЕРАТУРА

1. Achiron R., Rotstein Z., Heggesh J. et al. Anomalies of the fetal aortic arch: a novel sonographic approach to in-utero diagnosis. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2002; 20: 553–7.
2. Iliescu D.G., Comanescu A.C., Tudorache S., Cernea N. Right aortic arch with patent right ductus arteriosus and normal heart. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2012; 40: 115–20.
3. Perolo A., De Robertis V., Cataneo I., Volpe N., Campobasso G., Frusca T., Ghi T., Prandstraller D., Pilu G., Volpe P. Risk of 22q11.2 deletion in fetuses with right aortic arch and without intracardiac anomalies. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016; 48 (2): 200–3.
4. O'Mahony E., Hutchinson D., McGillivray G., Nisbet D., Palma-Dias R. Right-sided aortic arch in the age of microarray. Prenat Diagn. 2017; 37 (5): 440–5.
5. De Robertis V., Rembouskos G., Fanelli T., Volpe G., Muto B., Volpe P. The three-vessels and trachea view (3VTV) in the first trimester of pregnancy: an additional tool in screening for congenital heart defects (CHD) in an unselected population. Prenat Diagn. 2017; 37 (7): 693–8.
6. Zidere V., Tsapakis E.G., Huggon I.C., Allan L.D. Right aortic arch in the fetus. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2006; 28: 876–81.
7. Медведев М.В. Пренатальная эхография. Дифференциальный диагноз и прогноз. 4-е изд.М.: Реал Тайм; 2016.
8. Макогон А.В., Елисеенко И.Б., Каленицкая Л.В., Андрюшина И.В. Правая дуга аорты. Пренат. Диагн. 2011; 10 (4): 309–16.
9. Жерешты А.Ю. Пренатальная диагностика правой дуги аорты. Пренат. Диагн. 2012; 11 (1): 83–91.
10. Miranda J.O., Callaghan N., Miller O. et al. Right aortic arch diagnosed antenatally: associations and outcome in 98 fetuses. Heart. 2014; 100: 54–9.
11. D'antonio F., Khalil A., Zidere V. et al. Fetuses with right aortic arch: a multicenter cohort study and meta-analysis. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016; 47: 423–32.
12. Peng R., Xie H.N., Zheng J., Zhou Y., Lin M.F. Fetal right aortic arch: associated anomalies, genetic anomalies with chromosomal microarray analysis, and postnatal outcome. Prenat Diagn. 2017; 37: 329–35.
13. Berg C., Bender F., Soukup M. et al. Right aortic arch detected in fetal life. Ultrasound Obstet Gynecol. 2006; 28: 882–9.
14. Noël A.C., Pelluard F., Delezoide A.L., Devisme L., Loeuillet L., Leroy B., Martin A., Bouvier R., Laquerriere A., Jeanne-Pasquier C., Bessieres-Grattagliano B., Mechler C., Alanio E., Leroy C., Gaillard D. Fetal phenotype associated with the 22q11 deletion. Am J Med Genet A. 2014; 164A (11): 2724–31.
15. Perolo A., De Robertis V., Cataneo I., Volpe N., Campobasso G., Frusca T., Ghi T., Prandstraller D., Pilu G., Volpe P. Risk of 22q11.2 deletion in fetuses with right aortic arch and without intracardiac anomalies. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016; 48 (2): 200–3.
16. Dugoff L., Mennuti M.T., McDonald-McGinn D.M. The benefits and limitations of cell-free DNA screening for 22q11.2 deletion syndrome. Prenat Diagn. 2017; 37 (1): 53–60.
17. Wójtowicz A., Respondek-Liberska M., Słodki M., Kordjalik P., Płużańska J., Knafel A., Huras H. The significance of a prenatal diagnosis of right aortic arch. Prenat Diagn. 2017; 37 (4): 365–74.
18. Bronshtein M., Blumenfeld Z., Naroditsky I., Gover A. Outcome of a right aortic arch diagnosed in utero. Prenatal Diagnosis. 2016; 36: 194–6.
19. McElhinney D.B., Clark B.J., Weinberg P.M., Kenton M.L., McDonald-McGinn D., Driscoll D.A., Zackai E.H., Goldmuntz E. Association of chromosome 22q11 deletion with isolated anomalies of aortic arch laterality and branching. J Am Coll Cardiol. 2001; 37 (8): 2114–9.
20. Razon Y., Berant M., Fogelman R., Amir G., Birk E. Prenatal diagnosis and outcome of right aortic arch without significant intracardiac anomaly. J Am Soc Echocardiogr. 2014; 27 (12): 1352–8.
21. Mogra R., Kesby G., Sholler G. et al. Identification and management of fetal isolated right sided aortic arch in an unselected population. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016; 48 (6): 739–43.
22. Пуйда С.А. Роль интуиции и эмоций в пренатальной эхографии на примере раннего выявления микрогении с описанием нового способа диагностики этой патологии. Пренат. диагн. 2014; 13 (2): 103–8.
23. Chaoui R., Orosz G., Heling K.S., Sarut-Lopez A., Nicolaides K.H. Maxillary gap at 11–13 weeks' gestation: marker of cleft lip and palate. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015; 46 (6): 665–9.
24. Lakshmy S.R., Deepa S., Rose N., Mookan S., Agnees J. First-Trimester Sonographic Evaluation of Palatine Clefts. J Ultrasound Med. 2017; 36 (7): 1397–1414.
25. Paladini D. How to identify the thymus in the fetus: the thybox. Ultrasound Obstet Gynecol. 2011; 37: 488–4.

REFERENCE

1. Achiron R., Rotstein Z., Heggesh J. et al. Anomalies of the fetal aortic arch: a novel sonographic approach to in-utero diagnosis. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2002; 20: 553–7.
2. Iliescu D.G., Comanescu A.C., Tudorache S., Cernea N. Right aortic arch with patent right ductus arteriosus and normal heart. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2012; 40: 115–20.
3. Perolo A., De Robertis V., Cataneo I., Volpe N., Campobasso G., Frusca T., Ghi T., Prandstraller D., Pilu G., Volpe P. Risk of 22q11.2 deletion in fetuses with right aortic arch and without intracardiac anomalies. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016; 48 (2): 200–3.
4. O'Mahony E., Hutchinson D., McGillivray G., Nisbet D., Palma-Dias R. Right-sided aortic arch in the age of microarray. Prenat Diagn. 2017; 37 (5): 440–5.

5. De Robertis V., Rembouskos G., Fanelli T., Volpe G., Muto B., Volpe P. The three-vessels and trachea view (3VTV) in the first trimester of pregnancy: an additional tool in screening for congenital heart defects (CHD) in an unselected population. Prenat Diagn. 2017; 37 (7): 693–8.
6. Zidere V., Tsapakis E.G., Huggon I.C., Allan L.D. Right aortic arch in the fetus. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2006; 28: 876–81.
7. Medvedev M.V. Prenatal'naya ekhografiya. [Prenatal echography]. Differentsial'nyy diagnoz i prognoz. 4-ye izd. Moscow: Real Taym Publ.; 2016. (In Russian).
8. Makogon A.V., Yeliseyenko I.B., Kalenitskaya L.V., Andryushina I.V. Pravaya duga aorty. [Right aortic arch]. Prenat. Diagn. 2011; 10 (4): 309–16. (In Russian).
9. Zhereshty A.Yu. Prenatal'naya diagnostika pravoy dugi aorty. [Prenatal diagnosis of the right aortic arch]. Prenat. Diagn. 2012; 11 (1): 83–91. (In Russian).
10. Miranda J.O., Callaghan N., Miller O. et al. Right aortic arch diagnosed antenatally: associations and outcome in 98 fetuses. Heart. 2014; 100: 54–9.
11. D'antonio F., Khalil A., Zidere V. et al. Fetuses with right aortic arch: a multicenter cohort study and meta-analysis. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016; 47: 423–32.
12. Peng R., Xie H.N., Zheng J., Zhou Y., Lin M.F. Fetal right aortic arch: associated anomalies, genetic anomalies with chromosomal microarray analysis, and postnatal outcome. Prenat Diagn. 2017; 37: 329–35.
13. Berg C., Bender F., Soukup M. et al. Right aortic arch detected in fetal life. Ultrasound Obstet Gynecol. 2006; 28: 882–9.
14. Noël A.C., Pelluard F., Delezoide A.L., Devisme L., Loeuillet L., Leroy B., Martin A., Bouvier R., Laquerriere A., Jeanne-Pasquier C., Bessieres-Grattagliano B., Mechler C., Alanio E., Leroy C., Gaillard D. Fetal phenotype associated with the 22q11 deletion. Am J Med Genet A. 2014; 164A (11): 2724–31.
15. Perolo A., De Robertis V., Cataneo I., Volpe N., Campobasso G., Frusca T., Ghi T., Prandstraller D., Pilu G., Volpe P. Risk of 22q11.2 deletion in fetuses with right aortic arch and without intracardiac anomalies. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016; 48 (2): 200–3.
16. Dugoff L., Mennuti M.T., McDonald-McGinn D.M. The benefits and limitations of cell-free DNA screening for 22q11.2 deletion syndrome. Prenat Diagn. 2017; 37 (1): 53–60.
17. Wójtowicz A., Respondek-Liberska M., Słodki M., Kordjalik P., Płużańska J., Knafel A., Huras H. The significance of a prenatal diagnosis of right aortic arch. Prenat Diagn. 2017; 37 (4): 365–74.
18. Bronshtein M., Blumenfeld Z., Naroditsky I., Gover A. Outcome of a right aortic arch diagnosed in utero. Prenatal Diagnosis. 2016; 36: 194–6.
19. McElhinney D.B., Clark B.J., Weinberg P.M., Kenton M.L., McDonald-McGinn D., Driscoll D.A., Zackai E.H., Goldmuntz E. Association of chromosome 22q11 deletion with isolated anomalies of aortic arch laterality and branching. J Am Coll Cardiol. 2001; 37 (8): 2114–9.
20. Razon Y., Berant M., Fogelman R., Amir G., Birk E. Prenatal diagnosis and outcome of right aortic arch without significant intracardiac anomaly. J Am Soc Echocardiogr. 2014; 27 (12): 1352–8.
21. Mogra R., Kesby G., Sholler G. et al. Identification and management of fetal isolated right sided aortic arch in an unselected population. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016; 48 (6): 739–43.
22. Puyda S.A. Rol' intuitsii i emotsiy v prenatal'noy ekhografii na primere rannego vyyavleniya mikrogenii s opisaniyem novogo sposoba diagnostiki etoy patologii. [The role of intuition and emotions in prenatal echography on the example of early detection of microgenia with a description of a new method for diagnosing this pathology]. Prenat. Diagn. 2014; 13 (2): 103–8. (In Russian).
23. Chaoui R., Orosz G., Heling K.S., Sarut-Lopez A., Nicolaides K.H. Maxillary gap at 11–13 weeks' gestation: marker of cleft lip and palate. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015; 46 (6): 665–9.
24. Lakshmy S.R., Deepa S., Rose N., Mookan S., Agnees J. First-Trimester Sonographic Evaluation of Palatine Clefts. J Ultrasound Med. 2017; 36 (7): 1397–1414.
25. Paladini D. How to identify the thymus in the fetus: the thybox. Ultrasound Obstet Gynecol. 2011; 37: 488–4.