

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

УТВЕРЖДАЮ

Первый заместитель Министра

Д.Л. Пиневиц



2014 г.

Регистрационный № 202-1213

ТАКТИКА МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ  
БЕРЕМЕННЫХ ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ  
РАЗВИТИЯ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ У ПЛОДА

инструкция по применению

УЧРЕЖДЕНИЕ-РАЗРАБОТЧИК:

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

АВТОРЫ:

д.м.н. Ильина Е.Г., к.м.н. Прибушеня О.В., к.м.н. Ершова-Павлова А.А.,  
Лазаревич А.А., к.м.н. Наумчик И.В.

Минск, 2013

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**

УТВЕРЖДАЮ

Первый заместитель министра

\_\_\_\_\_ Д.Л. Пиневиц

06.03.2014

Регистрационный № 202-1213

**ТАКТИКА МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ  
БЕРЕМЕННЫХ ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ  
РАЗВИТИЯ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ У ПЛОДА**

инструкция по применению

УЧРЕЖДЕНИЕ-РАЗРАБОТЧИК: ГУ «Республиканский научно-практический  
центр “Мать и дитя”»

АВТОРЫ: д-р мед. наук Е.Г. Ильина, канд. мед. наук О.В. Прибушеня, канд. мед.  
наук А.А. Ершова-Павлова, А.А. Лазаревич, канд. мед. наук И.В. Наумчик

Минск 2013

Настоящая инструкция по применению (далее — инструкция) разработана с целью совершенствования медико-генетического консультирования беременных при пренатальном выявлении врожденных пороков развития (ВПР) сердечно-сосудистой системы (ССС) у плода.

Инструкция предназначена для врачей-акушеров-гинекологов и врачей-генетиков медико-генетических центров, а также врачей-акушеров-гинекологов женских консультаций и учреждений здравоохранения.

### **ПОКАЗАНИЯ К ПРИМЕНЕНИЮ**

Планирование беременности в семьях, имеющих детей с ВПР ССС, выявление у плода ВПР ССС в I–III триместрах беременности.

### **ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРИМЕНЕНИЯ**

Отсутствуют.

### **ОПИСАНИЕ ТЕХНОЛОГИИ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ МЕТОДА**

**Медико-генетическое консультирование планирующих беременность женщин, имеющих детей с ВПР ССС**

Медико-генетическое консультирование планирующих беременность женщин, имеющих детей с ВПР ССС, независимо от нозологической формы выявленного порока проводится в соответствии с алгоритмом, представленном в приложении, который включает:

1. Сбор паспортных данных родителей пробанда.
2. Сбор акушерско-гинекологического анамнеза, в т. ч. отдельно по беременности пробандом.
3. Составление родословной не менее чем в трех поколениях с указанием любой врожденной или наследственной патологии в семье.
4. Полный клинический осмотр пробанда, консультация врачей-специалистов по показаниям.
5. Обязательное ультразвуковое исследование (УЗИ) ССС родителей, сибсов и по показаниям прочих родственников пробанда.
6. При изолированной форме ВПР ССС у пробанда оценивается риск их повторения для сибсов по разработанным оценкам риска, представленным в таблице, оформление медико-генетического заключения.
7. Цитогенетическое исследование при наличии у пробанда сопутствующих аномалий развития. Оценка риска повторения для сибсов при выявлении у пробанда спорадической или унаследованной абберрации хромосом, оформление медико-генетического заключения.
8. Дальнейшее уточнение нозологического диагноза с использованием компьютерной программы «СИНДИАГ» при нормальном кариотипе у пробанда. Оформление медико-генетического заключения при выявлении синдрома моногенной этиологии или установлении неклассифицированного комплекса множественных ВПР (НК МВПР) с соответствующей оценкой риска их повторения.

9. Рекомендации по подготовке к беременности и определение тактики пренатальной диагностики.

При ВПР ССС у двух членов семьи риск для сибсов повышается до 10–12%, при трех и более — до 20%. При установлении у пробанда с ВПР ССС синдрома с аутосомно-рецессивной этиологией проводится осмотр сибсов пробанда для исключения у них такой же патологии. Риск повторения для сибсов оценивается в 25% для любой последующей беременности.

При выявлении у пробанда синдрома с аутосомно-доминантным типом наследования необходимо обследовать родителей для исключения унаследованной формы патологии. При фенотипически нормальных родителях риск повторения для потомства составляет менее 1%. При проявлениях синдрома у родителей даже в мягкой форме риск повторения для потомства составляет 50%.

Таблица — Оценка риска повторения для сибсов и потомства при изолированных спорадических случаях ВПР ССС

Нозологическая форма	Для сибсов		Эмпирический риск, %
	по всем формам ВПС, %	по конкордантным формам ВПС, %	
Дефект межпредсердной перегородки	7,7	3,9	1
Дефект межжелудочковой перегородки	8,9	3,7	1
ВПР легочной артерии	1,5	1,0	1
ВПР боталлова потока	7,2	3,3	0,5–1,2
Общий артериальный ствол	11,9	7,1	0,15
Транспозиция магистральных сосудов	7,5	2,0	0,4

При установлении у пробанда синдрома с X-сцепленным рецессивным наследованием при тяжелой форме течения заболевания у пробанда и при отсутствии возможности для проведения ДНК-диагностики при наступлении беременности может быть рекомендована биопсия ворсин хориона для установления пола плода, т. к. риск повторения для мальчиков составляет 50%.

При наличии у пробанда синдрома с X-сцепленным доминантным наследованием и отсутствии клинических проявлений патологии у матери риск повторения не превышает 1%. Если у матери обнаруживаются клинические проявления синдрома, риск повторения для девочек составляет 50%. При тяжелой форме течения заболевания у пробанда и при отсутствии возможности для проведения ДНК-диагностики при наступлении беременности может быть рекомендована биопсия ворсин хориона для установления пола плода, т. к. риск повторения для девочек составляет 50% .

При НК МВПР, включающих любую форму ВПР ССС, для коррекции оценки эмпирического риска повторения, составляющего 2%, рекомендуется

использовать дополнительные данные: вклад рецессивной компоненты (составляет 6,2%), коррекция риска (составляет 3%).

### **Медико-генетическое консультирование беременных групп риска по ВПС ССС плода**

Группа риска беременных по ВПР ССС у плода формируется согласно инструкции по применению «Формирование групп риска для дородовой диагностики врожденных пороков сердца» (регистрационный № 169-1203, утв. Министерством здравоохранения Республики Беларусь 06.08.2004).

#### *Этапы медико-генетического консультирования*

А. В I триместре осуществляется медико-генетическое консультирование беременных группы риска, которая выделяется на основании оценки УЗ-маркера аномалий плода — ТВП (NT, шейная складка, воротниковое пространство), наличия ВПС у сибсов и/или родителей, и включает:

1) комбинированный скрининг I триместра и расчет риска по хромосомным болезням — при выявлении увеличенной ТВП (NT) более 2 Мом при копчико-теменном размере (КТР) плода 38–80 мм пациентка направляется на первичное медико-генетическое консультирование;

2) первичное медико-генетическое консультирование (сбор анамнеза, генеалогических данных, заполнение медико-генетической карты, пренатальное консультирование) с оценкой риска по ВПС и хромосомным болезням у плода;

3) пренатальное кариотипирование (биопсия ворсин хориона (БВХ));

4) раннюю эхокардиографию при КТР плода 58–80 мм;

5) медико-генетическое консультирование по результатам пренатального кариотипирования и ранней эхокардиографии плода;

6) прогноз для жизни и здоровья плода при диагностике тяжелой формы ВПС, при неблагоприятном прогнозе может быть предложено прерывание беременности;

7) морфологическое исследование абортированного по медико-генетическим показаниям плода для верификации пренатально установленного диагноза;

8) заключительное медико-генетическое консультирование с оценкой прогноза для потомства.

#### **Б. II триместр беременности**

Во II триместре проводится медико-генетическое консультирование беременных группы риска, сформированной на основании оценки УЗ-маркера — ТВП (NT, шейная складка, воротниковое пространство), установленного в I триместре, наличия ВПС у сибсов и/или родителей, подозрении ВПС, выявленном на амбулаторно-поликлиническом этапе обследования, и включает:

1) первичное медико-генетическое консультирование (сбор анамнеза, генеалогических данных, заполнение медико-генетической карты, пренатальное консультирование) с оценкой риска по ВПС и хромосомным болезням у плода;

2) эхокардиографию плода в сроке 16–21 неделя беременности;

3) пренатальное кариотипирование (амниоцентез, плацентоцентез);

4) повторное медико-генетическое консультирование по результатам пренатального кариотипирования и эхокардиографии с оценкой прогноза для жизни и здоровья плода;

5) консультацию детского кардиохирурга при обнаружении ВПС у плода для уточнения тактики ведения беременности, объема и сроков возможного хирургического лечения ребенка;

6) при диагностике летальных, некорректируемых форм ВПС, рекомендация прерывания беременности с учетом решения принятого семьей;

7) морфологическое исследование абортированного по медико-генетическим показаниям плода для верификации пренатально установленного диагноза;

8) заключительное медико-генетическое консультирование с оценкой прогноза для потомства.

### В. III триместр беременности

В III триместре осуществляется медико-генетическое консультирование беременных группы риска, сформированной на основании наличия ВПС у сибсов и/или родителей, подозрения ВПС у плода на этапе амбулаторно-поликлинического обследования беременных в сроке 22–38 недель, и включает:

1) первичное медико-генетическое консультирование (сбор анамнеза, генеалогических данных, заполнение медико-генетической карты, пренатальное консультирование);

2) эхокардиографию плода в сроке 22–38 недель беременности;

3) повторное медико-генетическое консультирование по результатам эхокардиографии плода. В ходе медико-генетического консультирования проводится оценка риска по хромосомным болезням, по МВПР и дается оценка прогноза для жизни и здоровья плода. Исходя из величины генетического риска, даются рекомендации по тактике родоразрешения;

4) при диагностике любой формы ВПС у плода рекомендуется консультация детского кардиохирурга для уточнения тактики ведения беременности, объема и сроков возможного хирургического лечения ребенка;

5) осмотр новорожденного врачом-педиатром-генетиком.

Применение инструкции в работе медицинских генетиков позволит усовершенствовать медико-генетическую помощь населению республики, оптимизировать профилактику этой группы аномалий развития плода, внести вклад в снижение детской заболеваемости, инвалидности и смертности.

Алгоритм медико-генетического консультирования планирующих беременность женщин, имеющих детей с ВПР  
ССС

