

Мультицентровое исследование «Дородовая диагностика синдрома Дауна в России в 2005–2015 гг.».

II. Эхографические маркеры

М.В. Медведев, Н.А. Алтынник и участники мультицентрового исследования

Кафедра ультразвуковой и пренатальной диагностики ФГБОУ ДПО «Институт повышения квалификации ФМБА России», Москва

Участники мультицентрового исследования:

- ¹ Алтайский край (Е.А. Корзникова, А.А. Шипилов)
- ² Астраханская область (В.Н. Грященко, О.С. Гундарева, О.В. Касимова)
- ³ Республика Башкортостан (М.К. Ахмадуллина, Г.С. Заитова)
- ⁴ Белгородская область (И.В. Демидова, С.И. Мищенко, С.В. Виноглядова, И.А. Шаповалова, В.Б. Кравченко, Л.Т. Голивец)
- ⁵ Волгоградская область (О.А. Грамматикова, И.Ю. Старикова, Е.П. Богатырева)
- ⁶ Воронежская область (Т.В. Федотова, В.П. Федотов, М.И. Климова, Е.В. Колпакова, Е.Ю. Машнева)
- ⁷ Иркутская область (Н.Н. Бондаренко, Н.Б. Филиппова, Т.А. Побойкина, Т.Н. Самойлова, Н.В. Протопопова)
- ⁸ Калининградская область (Г.В. Азаровская)
- ⁹ Камчатский край (О.М. Таранцова, Т.Т. Дмитриева, А.В. Лычак, Н.А. Стоева, М.Б. Шамакова, Т.А. Острожко, И.А. Юрченко)
- ¹⁰ Краснодарский край (Н.Е. Павленко, И.А. Якименко)
- ¹¹ Красноярск (Е.А. Шевченко, Н.П. Марченко, Т.В. Рожкова)
- ¹² Республика Крым (О.Н. Кострицова, М.В. Горда)
- ¹³ Республика Марий Эл (Т.Л. Алексеева, М.А. Попцов, Л.Н. Альмиз, Л.В. Коленченко, М.В. Тимохина)
- ¹⁴ Московская область (Е.Н. Андреева, Л.А. Жученко, О.Н. Иваницкая, Н.О. Одегова)
- ¹⁵ Мурманская область (О.Л. Галкина, О.В. Сахар)
- ¹⁶ Нижегородская область (Л.А. Царева, А.Н. Баратова, С.А. Дружинина, С.А. Чугунова)
- ¹⁷ Новосибирская область (Ю.В. Шатоха, С.В. Сосницкая)
- ¹⁸ Оренбургская область (Е.Ю. Беляшова, И.П. Цымбалова, А.В. Сидорова, Е.А. Крюкова)
- ¹⁹ Ростов-на-Дону (Е.С. Емельяненко)
- ²⁰ Рязанская область (Н.М. Касатина, О.А. Семенова, Г.И. Якубовский, М.Н. Баранова)
- ²¹ Санкт-Петербург (Д.В. Воронин, К.П. Карпов, Н.Н. Махаева, В.А. Блинова)
- ²² Свердловская область (Е.В. Потолова, Е.И. Копытова)
- ²³ Республика Северная Осетия – Алания (С.О. Кусова)
- ²⁴ Смоленская область (Н.В. Лукина)
- ²⁵ Ставропольский край (Н.Г. Лиманская, Н.В. Бутко)
- ²⁶ Томская область (М.П. Корф, М.О. Филиппова, О.С. Заюкова, Н.М. Джилкибаева, С.Л. Вовк)
- ²⁷ Тюменская область (Е.А. Винокурова, О.В. Данкова, А.А. Никифоренко, И.В. Комарова, И.И. Кукарская, В.В. Михальчук, Р.Р. Карымова)
- ²⁸ Ханты-Мансийский автономный округ – Югра (Н.Е. Потапова, Ю.Л. Шабанова)
- ²⁹ Челябинск (Т.В. Лебедева, И.П. Алферова)
- ³⁰ Череповец (Л.С. Дубовенко, А.Ю. Носова)

Ключевые слова: плод, синдром Дауна, ультразвуковые маркеры, 11–14 нед, 18–21 нед, пренатальная диагностика.

Цель исследования — изучить сроки пренатальной диагностики синдрома Дауна (СД) и эффективность использования эхографических маркеров (ЭГМ) для выделения группы высокого риска по СД у плода при ультразвуковом исследовании в 11–14 и 18–21 нед беременности по результатам мультицентрового анализа в регионах России в 2005–2015 гг.

Материал и методы. В основу анализа были включены данные анкетирования по пренатальной диагностике СД в 30 регионах и городах России в 2015 г. Для анализа динамики дородовой диагностики СД в нашей стране были использованы данные, полученные при анкетировании 12 регионов в 2005 г. и 23 регионов в 2010 г. Анкетирование включало в себя вопросы, касающиеся количества родов и беременных, состоявших на учете в регионе; общего количества случаев СД, зарегистрированных в пренатальном и постнатальном периодах; структуры диагностированных случаев СД в зависимости от срока обнаружения; показаний к пренатальному кариотипированию; количества плодов с СД и расширением воротникового пространства (ВП) в 11–14 нед беременности; структуры ЭГМ СД во II триместре беременности и исходов беременностей в случаях пренатальной диагностики СД.

Результаты. В ходе проведенного мультицентрового анализа установлено, что точность идентификации СД в пренатальном периоде в нашей стране составила 30,9% в 2005 г., 38,4% — в 2010 г. и существенно возросла — до 59,7% в 2015 г. В 2005 г. только 17,2% случаев СД были выявлены в 11–14 нед беременности, в 2010 г. — 38,2%, и выявляемость возросла до 72,1% (от 7,6 до 100%) в 2015 г. При этом в 24 из 30 регионов доля диагностированных случаев СД в 11–14 нед беременности составила 50% и более, а в 11 регионах — 90–100%. Расширение ВП было зарегистрировано в среднем у 76,3% плодов с СД с вариацией от 28,1 до 100%. Наиболее частыми изменениями, обнаруженными у плодов с СД во II триместре беременности, являлись врожденные пороки развития и гипоплазия/отсутствие изображения носовых костей — 64,9 и 65,5% соответственно. Далее, по мере уменьшения частоты обнаружения, следовали: утолщение пре-

натальных тканей (27,6%), гиперэхогенный фокус в желудочках сердца (27,1%), пиелэктазия (22%), избыточная шейная складка (19,7%), укорочение длины бедренной/плечевой кости (17,5%), гиперэхогенный кишечник (14,6%), венрикуломегалия (11,2%), кисты сосудистых сплетений желудочков головного мозга (7,3%).

Заключение. Ультразвуковое исследование является достаточно эффективным методом идентификации плодов с СД. Поэтому необходимо продолжить разработку новых ЭГМ СД для совершенствования его пренатальной диагностики.

ВВЕДЕНИЕ

В первой части анализа были представлены данные эффективности и динамика пренатального обнаружения синдрома Дауна (СД) в нашей стране в 2005–2015 гг. [1]. Теперь пришло время подробно разобрать сроки дородовой диагностики СД и роль эхографии в идентификации плодов с СД. Это имеет большое значение, поскольку эти данные позволяют объективно оценить качество проведения первого и второго скрининговых ультразвуковых исследований в 11–14 и 18–21 нед соответственно. Ранее проведенный в нашей стране мультицентровой анализ эхографических маркеров (ЭГМ) СД в 11–14 нед убедительно продемонстрировал, что расширение воротникового пространства (ВП) (более 95-го перцентиля) является наиболее информативным эхографическим маркером СД в нашей популяции, и было зарегистрировано в 76,4% случаев. При этом толщина ВП в среднем составила 3,77 мм, варьируя от 0,8 до 8,6 мм [2]. Согласно данным другого российского мультицентрового исследования в 18 регионах нашей страны, в структуре пренатально зарегистрированных эхографических изменений во II триместре беременности у 200 плодов с СД в 2010 г. доминировали: гипоплазия носовых костей, гиперэхогенный фокус в левом желудочке сердца, врожденные пороки сердца (чаще всего общий атриовентрикулярный канал), пиелэктазия и укорочение длины бедренной/плечевой кости [3]. Поэтому нами тогда была предложена усовершенствованная система балльной оценки эхографических маркеров СД во II триместре беременности, и теперь настало время проанализировать ее эффективность по данным III мультицентрового исследования «Дородовая диагностика синдрома Дауна в России в 2015 г.».

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

В основу анализа вошли данные анкетирования по пренатальной диагностике СД в 30 регионах и городах России в 2015 г. Для анализа

Адрес для корреспонденции: 125371, Москва, Волоколамское шоссе, 91. ФГБОУ ДПО ИГК ФМБА РФ. Кафедра ультразвуковой и пренатальной диагностики. Алтынник Наталья Анатольевна.
E-mail: natalia_altynnik@mail.ru

динамики дородовой диагностики СД в нашей стране были использованы данные, полученные при анкетировании 12 регионов в 2005 г. и 23 регионов в 2010 г. Следует подчеркнуть, что специального выбора респондентов не проводилось и сбор данных был осуществлен на основе инициативы регионов участвовать в общероссийском исследовании.

Анкетирование включало в себя вопросы, касающиеся количества родов и беременных, состоявших на учете в регионе; общего количества случаев СД, зарегистрированных в пренатальном и постнатальном периодах; структуры диагностированных случаев СД в зависимости от срока обнаружения (до 14, в 15–22 и после 22 нед беременности); показаний к пренатальному кариотипированию (возраст пациентки, ЭГМ хромосомных аномалий (ЭГМ ХА), высокий риск по комбинированному расчету риска в I триместре, отягощенный анамнез, только желание пациентки, другие факторы риска); количества плодов с СД и расширением ВП в 11–14 нед беременности; структуры ЭГМ ХА во II триместре беременности (врожденные пороки, избыточная шейная складка, гипоплазия/отсутствие изображения носовых костей, вентрикуломегалия, утолщение преназальных тканей, укорочение бедренной/плечевой кости, кисты сосудистого сплетения, гиперэхогенный фокус в желудочках сердца, гиперэхогенный кишечник, пиеэлоктазия); исходов беременностей в случаях пренатальной диагностики СД.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

В течение 2015 г. в 30 регионах и городах нашей страны всего было зарегистрировано 1706 случаев СД, из которых 1020 было диагностировано в пренатальном периоде. Таким образом, эффективность дородовой диагностики СД в 2015 г. в нашей стране составила 59,7%, что существенно выше показателей 2005 г. (30,9%) и 2010 г. (38,4%). Столь существенные сдвиги в пренатальной диагностике СД, в первую очередь, были связаны с изменением сроков его обнаружения.

В 2005 г. только 17,2% случаев СД были выявлены в 11–14 нед беременности. Большая часть (75,4%) выявленных плодов с СД приходилась на II триместр беременности [4]. В 2010 г. доля диагностированных случаев СД в 11–14 нед увеличилась больше чем в 2 раза и составила 38,2%. Наиболее существенные сдвиги были зарегистрированы в 2015 г. — доля диагностированных случаев СД в 11–14 нед беременности возросла еще почти в 2 раза, достигнув 72,1% (!). Следует отметить, что этот показатель варьировал в достаточно широком диапазоне — от 7,6 до 100% (табл. 1). При этом в 24 из 30 регионов доля диагностированных случаев СД в 11–14 нед беременности составила 50% и более, а в 11 регионах — 90–100% (рис. 1).

Сравнительный анализ данных 2010 и 2015 гг. показывает, что увеличение доли диагностированных случаев СД в 11–14 нед происходило неравномерно в различных регионах нашей страны: в некоторых регионах в несколько раз, в других — в пределах 20–30%, а в части регионов

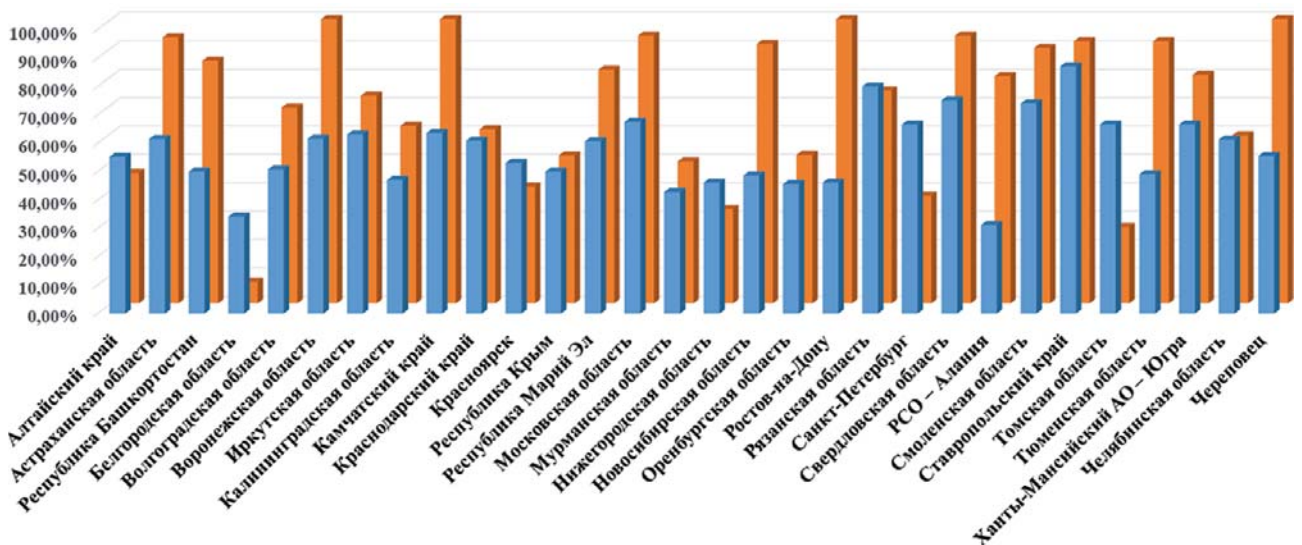


Рис. 1. Эффективность пренатальной диагностики СД в регионах России в 2015 г. (синий цвет) и доля пренатально диагностированных случаев СД в 11–14 нед беременности (оранжевый цвет).

Таблица 1. Суммарные данные общей пренатальной диагностики СД и до 14 нед беременности в регионах России в 2015 г.

Регион	Общее количество случаев СД	Общее количество пренатально диагностированных случаев СД		Количество пренатально диагностированных случаев СД до 14 нед		Частота расширения ВП у плодов с СД	
		n	%	n	%	n	%
Алтайский край	67	37	55,2	17	45,9	16	94,1
Астраханская область	26	16	61,5	15	93,7	14	93,3
Республика Башкортостан	96	48	50,0	41	85,4	31	75,6
Белгородская область	38	13	34,2	1	7,6	1	100
Волгоградская область	57	29	50,8	20	68,9	18	90,0
Воронежская область	60	37	61,6	37	100	29	78,3
Иркутская область	65	41	63,1	30	73,1	26	86,6
Калининградская область	17	8	47,0	5	62,5	5	100
Камчатский край	11	7	63,6	7	100	5	71,4
Краснодарский край	123	75	60,9	46	61,3	38	82,6
Красноярск	32	17	53,1	7	41,1	4	57,1
Республика Крым	46	23	50,0	12	52,1	9	75,0
Республика Марий Эл	28	17	60,7	14	82,3	10	71,4
Московская область	182	123	67,5	116	94,3	94	81,0
Мурманская область	14	6	42,8	3	50,0	2	66,6
Нижегородская область	78	36	46,1	12	33,3	12	100
Новосибирская область	72	35	48,6	32	91,4	16	50,0
Оренбургская область	46	21	45,6	11	52,3	10	90,9
Ростов-на-Дону	39	18	46,1	18	100	12	66,6
Рязанская область	25	20	80,0	15	75,0	13	86,6
Санкт-Петербург	162	108	66,6	41	37,9	27	65,8
Свердловская область	141	106	75,1	100	94,3	86	86,0
Республика Северная Осетия — Алания	16	5	31,2	4	80,0	3	75,0
Смоленская область	27	20	74,0	18	90,0	17	94,4
Ставропольский край	39	34	87,1	32	94,1	9	28,1
Томская область	39	26	66,6	7	26,9	5	71,4
Тюменская область	53	26	49,1	24	92,3	15	62,5
Ханты-Мансийский автономный округ — Югра	54	36	66,6	29	80,5	22	75,8
Челябинская область	44	27	61,3	16	59,2	9	56,2
Череповец	9	5	55,5	5	100	3	60,0
Всего	1706	1020	59,7	735	72,1	561	76,3

доля диагностированных случаев СД в 11–14 нед даже снизилась (табл. 2).

В ходе дополнительного анализа нами была установлена прямо пропорциональная зависимость между общим уровнем пренатальной диагностики СД и долей диагностированных случаев в 11–14 нед беременности: чем больше доля дородового выявления СД в конце I триместра беременности, тем выше общий уровень пренатальной диагностики СД (рис. 2). Однако следует

отметить, что коэффициент корреляции оказался невысоким.

Наибольший интерес представляют результаты анализа частоты регистрации расширения ВП у плодов с СД. Согласно данным анализа пренатальной диагностики СД в 2015 г., расширение ВП было зарегистрировано в среднем у 76,3 % плодов, что полностью согласуется с результатами российского мультицентрового исследования 2010 г. — 76,4 % [2]. Полученные результаты в

Таблица 2. Пренатальная диагностика СД до 14 нед беременности в общей структуре диагностированных случаев СД в регионах России в 2010 и 2015 гг.

Регион	2010 г., %	2015 г., %
Алтайский край		45,9
Астраханская область	75	93,7
Республика Башкортостан	38,5	85,4
Белгородская область		7,6
Волгоградская область		68,9
Воронежская область	23,1	100
Иркутская область	31,6	73,1
Калининградская область	0	62,5
Камчатский край		100
Краснодарский край	31,8	61,3
Красноярск	30	41,1
Республика Крым	14,2	52,1
Республика Марий Эл	42,8	82,3
Московская область	40	94,3
Мурманская область	75	50,0
Нижегородская область	30	33,3
Новосибирская область	33,3	91,4
Оренбургская область	42,8	52,3
Ростов-на-Дону		100
Рязанская область	0	75,0
Санкт-Петербург	29,8	37,9
Свердловская область	64,7	94,3
Республика Северная Осетия — Алания		80,0
Смоленская область	20	90,0
Ставропольский край	0	94,1
Томская область	69,2	26,9
Тюменская область	50	92,3
Ханты-Мансийский автономный округ — Югра	55,6	80,5
Челябинская область	23,1	59,2
Череповец		100
Среднее	38,2	72,1

очередной раз подтвердили, что даже изолированная оценка ВП в 11–14 нед беременности без учета данных биохимического скрининга уже позволяет идентифицировать 3/4 плодов с СД. Однако следует отметить, что в некоторых регионах нашей страны частота регистрации расширения ВП у плодов с СД оказалась относительно низкой — 28,1–50 %. Этому трудно найти объективное объяснение. Позволим себе высказать предположение о наличии возможных нюансов при интерпретации численных значений ВП или

технических особенностей его измерения специалистами этих регионов.

Хотя доля выявленных плодов с СД в 11–14 нед беременности наконец-то стала преобладающей (72,1 %) в нашей стране, актуальным по-прежнему остается оценка ЭГМ ХА при втором скрининговом ультразвуковом исследовании в 18–21 нед беременности. Это обусловлено не только тем, что еще достаточно весомая доля плодов с СД (27,9 %) была идентифицирована только во II триместре беременности, но и тем, что, по нашему мнению, ранняя диагностика СД практически исчерпала себя при нынешней организации службы пренатальной диагностики в нашей стране и отсутствии перспектив на широкое использование в государственных учреждениях неинвазивного пренатального теста. Дальнейшее совершенствование эффективности пренатальной диагностики СД от достигнутых 59,7 % до еще кажущимися несбыточными 75 % и более будет происходить в первую очередь за счет совершенствования оценки ЭГМ ХА при втором скрининговом ультразвуковом исследовании в 18–21 нед беременности.

Еще 25 лет назад В. Venacerraf и соавт. [5] предложили балльную систему оценки пренатальных ЭГМ ХА во II триместре беременности, которую они модифицировали спустя несколько лет, добавив гиперэхогенный кишечник и гиперэхогенный фокус в желудочках сердца плода. Принципиальным достоинством этой системы является возможность применения в широкой клинической практике, и, казалось бы, найдена идеальная схема, однако многие специалисты включая нас достаточно скептически отнеслись к ней в те годы, так как балльная шкала не учитывала многие другие маркеры, разработанные как на момент ее создания, так и изученные в последующие годы.

На самом деле за последние годы были опубликованы данные о более чем 20 пренатальных ЭГМ, имеющих разную диагностическую ценность при СД у плода. Они охватывают достаточно широкий спектр: от различных коэффициентов и отношений фетометрических показателей до обнаружения аплазии/гипоплазии двенадцатой пары ребер и правой aberrантной подключичной артерии. Следует отметить, что оценка многих новых предложенных ЭГМ требует значительных затрат времени, нередко ультразвуковой аппаратуры более высокого уровня и, самое главное, экспертного уровня обследования, которое пока нереально при проведении всех скрининговых ультразвуковых исследований в нашей стране. Поэтому в 2013 г. мы предложили для клинического применения модификацию этой балльной шкалы,

дополнив ее оценкой длины носовых костей и толщины преназальных тканей, а в последующем и вентрикуломегалией (табл. 3) [3]. И теперь настало время проверить эффективность модифицированной балльной шкалы по результатам мультицентрового исследования.

Согласно результатам мультицентрового исследования 2015 г., всего во II триместре беременности было диагностировано 285 случаев СД. Однако в окончательный анализ по ЭГМ ХА были включены только 177 наблюдений, поскольку в остальных случаях либо пренатальное кариотипирование было проведено после результатов комбинированного скрининга в 11–14 нед и оценка ЭГМ ХА во II триместре не проводилась, либо данные не были представлены в необходимой форме и объеме.

В ходе проведенного анализа нами было установлено, что все ЭГМ ХА были зарегистрированы у плодов с СД в нашей популяции, но с разной частотой (табл. 4). Наиболее частыми изменениями, обнаруженными у плодов с СД во II триместре беременности, являлись врожденные пороки развития и гипоплазия/отсутствие изображения носовых костей — 64,9 и 65,5% соответственно. Среди врожденных пороков развития доминировали пороки сердца (75,6%), а из них — атриовентрикулярный септальный дефект. Этот факт давно известен, что у плодов / детей с СД атриовентрикулярный септальный дефект среди всех врожденных пороков сердца является наиболее частым.

Неудивительным для нас стал факт, что маркер — гипоплазия / отсутствие изображения носовых костей регистрировался наиболее часто у плодов с СД. Согласно данным многих зарубежных и отечественных исследователей, гипоплазия / отсутствие изображения носовых костей регистрируется у 43–80% плодов (в среднем у каждого второго плода) с СД во II триместре беременности [6–10]. Далее, по мере уменьшения частоты обнаружения, у плодов с СД следовали: утолщение преназальных тканей (27,6%), гиперэхогенный фокус в желудочках сердца (27,1%), пиелозкта-

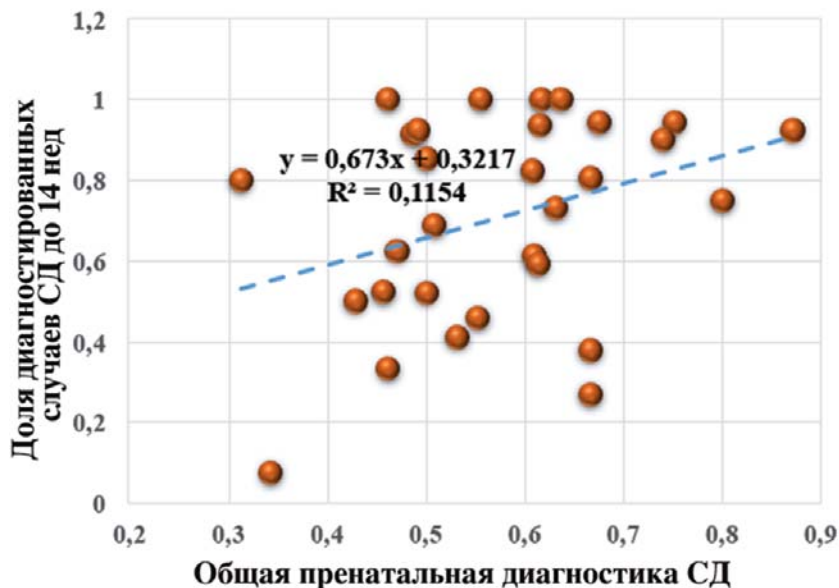


Рис. 2. Зависимость между общим уровнем пренатальной диагностики СД и долей диагностированных случаев СД в 11–14 нед беременности.

Таблица 3. Балльная система оценки риска трисомий у плода при ультразвуковом исследовании во II триместре беременности (схема В. Venaceraf и соавт. [5] в модификации М.В. Медведева и соавт. [3])

Ультразвуковые маркеры	Баллы
Анатомические нарушения	2
Утолщение шейной складки	2
Вентрикуломегалия	2
Гипоплазия носовых костей	2
Утолщение преназальных тканей	1
Кисты сосудистого сплетения	1
Гиперэхогенный фокус в желудочке сердца	1
Гиперэхогенный кишечник	1
Пиелозктазия	1
Укорочение бедренной кости	1
Укорочение плечевой кости	1

Таблица 4. Диагностическая значимость ЭГМ СД у плодов во II триместре беременности (n = 177) (данные мультицентрового анализа за 2015 г.)

Эхографический маркер	n	%
Врожденные пороки развития / пороки сердца	115/87	64,9/75,6
Избыточная шейная складка	35	19,7
Вентрикуломегалия	20	11,2
Гипоплазия / отсутствие изображения носовых костей	116	65,5
Утолщение преназальных тканей	49	27,6
Кисты сосудистого сплетения	13	7,3
Гиперэхогенный фокус в желудочках сердца	48	27,1
Гиперэхогенный кишечник	26	14,6
Пиелозктазия	39	22,0
Укорочение длины бедренной / плечевой кости	31	17,5

зия (22%), избыточная шейная складка (19,7%), укорочение длины бедренной / плечевой кости (17,5%), гиперэхогенный кишечник (14,6%),

Таблица 5. Сравнительные данные российского мультицентрового исследования (2015 г.) и международного метаанализа (М. Agathokleous и соавт., 2013) диагностической значимости ЭГМ СД у плодов во II триместре беременности

Ультразвуковые маркеры	Российское мультицентровое исследование, %	Международный метаанализ, %
Утолщение шейной складки	19,7	26,0
Вентрикуломегалия	11,2	7,5
Гипоплазия / отсутствие изображения носовых костей	65,5	59,8
Гиперэхогенный фокус в желудочке	27,1	24,4
Гиперэхогенный кишечник	14,6	16,7
Пиелюктазия	22,0	13,9
Укорочение бедренной/плечевой кости	17,5	27,7/30,3

вентрикуломегалия (11,2%), кисты сосудистых сплетений желудочков головного мозга (7,3%). Таким образом, предложенная нами балльная система оценки пренатальных ЭГМ ХА во II триместре беременности является информативной для идентификации плодов с СД во время второго скринингового ультразвукового исследования в 18–21 нед беременности.

Сравнительный анализ данных, полученных в ходе отечественного мультицентрового анализа, с результатами международного метаанализа ЭГМ ХА [11] показал отсутствие значимых различий (табл. 5), что свидетельствует о единообразном стандартизованном подходе специалистов всего мира к использованию эхографии в выделении плодов группы высокого риска по СД во II триместре беременности.

Не за горами 2020 г., когда мы вновь объявим об очередном мультицентровом исследовании «Дородовая диагностика синдрома Дауна в России», и надеемся, что еще большее количество регионов нашей страны примут в нем участие для получения максимально объективных данных о наших реальных диагностических возможностях в пренатальной диагностике СД.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. *Медведев М.В., Алтынник Н.А., Минкаилова А.Д., Беренева Э.А.* и участники мультицентрового исследования. Мультицентровое исследование «Дородовая диагностика синдрома Дауна в России в 2005–2015 гг.». I. Эффективность и динамика пренатального обнаружения // *Пренат. Диагн.* 2017. Т. 16 (4). С. 303–311.
2. *Медведев М.В., Алтынник Н.А., Грященко В.Н., Захаров В.В., Козлова О.И., Русанова О.К., Тё С.А., Шаманская Е.Ф., Шевченко Е.А.* Мультицентральной анализ эхографических маркеров синдрома Дауна в 11–14 недель беременности.

3. *Медведев М.В., Струненёва У.А., Плотно И.С., Шевченко Е.А., Бадигова Е.А.* Совершенствование пренатальной диагностики синдрома Дауна во II триместре беременности // *Пренат. Диагн.* 2013. Т. 12 (1). С. 83–87.
4. *Юдина Е.В., Медведев М.В.* Мультицентровое исследование «Дородовая диагностика синдрома Дауна в России в 2005 году, или Перинатальная драма в трех частях с прологом и эпилогом» // *Пренат. Диагн.* 2007. Т. 6 (4). С. 252–257.
5. *Benacerraf B., Neuberg N., Bromley B., Frigoletto F.* Sonographic scoring index for prenatal detection of chromosomal abnormalities // *J. Ultrasound Med.* 1992. V. 11. P. 449–458.
6. *Козлова О.И., Медведев М.В.* А вы оцениваете носовые кости плода при скрининговых ультразвуковых исследованиях в I и II триместрах беременности? // *Пренат. Диагн.* 2008. Т. 7 (3). С. 172–174.
7. *Maymon R., Levinson-Tavor O., Cuckle H. et al.* Second trimester ultrasound prenatal thickness combined with nasal bone length: a new method of Down syndrome screening // *Пренат. Диагн.* 2005. V. 25. P. 906–911.
8. *Струненёва У.А.* Комплексная ультразвуковая оценка структур лица плода с целью выявления плодов с синдромом Дауна во втором триместре беременности: Автореф. дисс. ... канд. мед. наук. М., 2013. 17 с.
9. *De Jong-Pleij E.A.P., Vos F.I., Ribbert L.S.M., Tromp E., Bilardo C.M.* Three-dimensional ultrasound imaging and measurement of nasal bone length, prenatal thickness and frontomaxillary facial angle in normal second- and third-trimester fetuses // *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2012. V. 39. P. 185–190.
10. *Moreno-Cid M., Rubio-Lorente A., Rodri Guez M. J., Byeno-Pacheco G., Tenias J.M., Roma N-Ortiz C., Arias A.* Systematic review and meta-analysis of performance of second-trimester nasal bone assessment in detection of fetuses with Down syndrome // *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2014. V. 43. P. 247–253.
11. *Agathokleous M., Chaveeva P., Poon L.C.Y., Kosinski P., Nicolaidis K.H.* Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21 // *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2013. V. 41. P. 247–261.

Multicentre study “Prenatal diagnosis of Down syndrome in Russia 2005–2015”. II. Ultrasound markers

M.V. Medvedev, N.A. Altynnik and participants of multicentre study

Department of ultrasound and prenatal diagnosis of Federal Government Educational Institution of Additional Professional Education “Institute of improvement of qualification of Federal Medical Biological Agency”, Moscow, Russia

ABSTRACT

Objective: to study the effectiveness of the use of ultrasound markers for Down syndrome (DS) in the fetus during ultrasound examinations at 11–14 and 18–21 weeks of gestation based on the results of multicentre analysis in the regions of Russia in 2005–2015 years.

Materials. The analysis was based on data from a questionnaire on prenatal diagnosis of DS in 30 regions and cities of Russia in 2015. The data from the questionnaire survey of 12 regions in 2005 and 23 regions in 2010 for analyse the dynamic of prenatal diagnosis of DS in our country was obtained. The questionnaire included the questions about the number of births and pregnant women registered in the region; the total number of cases of DS registered in prenatal and postnatal periods; structures of diagnosed cases of DS depending on the detection period; indications for prenatal karyotype; the number of fetuses with DS and the increase of nuchal translucency in 11–14 weeks of gestation; ultrasound markers of DS in the II trimester of gestation and perinatal outcome in cases of prenatal diagnosis of DS.

Results. In the course of the multicentre analysis it was established that the accuracy of identification of DS in the prenatal period in our country was 30,9% in 2005, 38,4% in 2010 and significantly increased to 59,7% in 2015. In 2005, only 17,2% of cases of DS were detected in 11–14 weeks of gestation, in 2010 — 38,2% and increased to 72,1 % (7,6–100%) in 2015. In 24 from 30 regions the proportion of diagnosed cases of trisomy 21 at 11–14 weeks of gestation was 50% or more, and in 11 regions — 90–100%. Increase of nuchal translucency thickness was detected on average in 76,3 % fetuses with DS with a range from 28,1 to 100 %. The most prenatal ultrasound markers in fetuses with DS in the second-trimester were congenital malformations and hypoplasia / absence of nasal bones — 64,9 and 65,5 %, respectively. Further, as the frequency of detection decreased: pre-nasal thickness (27,6 %), echogenic intracardiac focus (27,1%), pyelectasis (22%), nuchal fold (19,7%), short humerus/femur (17,5%), hyperechogenic bowel (14,6%), ventriculomegaly (11,2%), choroid plexus cysts (7,3%).

Conclusion. Ultrasound examination is powerful method for identification the fetuses with DS. Therefore, it is necessary to continue the development of new ultrasound markers of DS for improving its prenatal diagnosis.

Keywords: fetus, Down syndrome, ultrasound markers, 11–14 weeks, 18–21 weeks, prenatal diagnosis.

Prenatal Diagnosis. 2018. Jul–Sept; 17(3): 203-10

Конфликт интересов: отсутствует.

Прозрачность финансовой деятельности: никто из авторов не имеет финансовой заинтересованности в представленных материалах или методах.

Для цитирования: Медведев М.В., Алтынник Н.А. и участники мультицентрового исследования. Мультицентровое исследование «Дородовая диагностика синдрома Дауна в России в 2005–2015 гг.». II. Эхографические маркеры. *Пренат. Диагн.* 2018; 17(3): 203–210. doi: 10.21516/2413-1458-2018-17-3-203-210