INNOVATIONS IN TECHNOLOGY AND SCIENCE EDUCATION
ISSN 2181-371X
https://sr-journals.org/index.php/ITSE

РОЛЬ ПРЕНАТАЛЬНОГО УЗИ-СКРИНИНГА В РАННЕМ ВЫЯВЛЕНИИ ВРОЖДЁННЫХ АНОМАЛИЙ

Худойқулова Шохида Худайқуловна
ассистент кафедры Гистология и медицинская биология
Пулатова Иродахон Ойбек қизи *студентка ТГМУ*

Аннотация. Врождённые аномалии выявляются в среднем у 3–5% новорождённых и остаются значимой причиной перинатальной заболеваемости и смертности (Modelletal., 2018). Ранняя диагностика пороков развития позволяет своевременно определить тактику ведения беременности и спланировать специализированную помощь (Carlson&Vora, 2017). В статье рассмотрена роль пренатального ультразвукового скрининга как основного метода первичной оценки состояния плода. Данные систематических обзоров подтверждают эффективность УЗИ в I триместре для выявления структурных аномалий и повышения частоты их ранней диагностики (Karimetal., 2017; Seyi-Olajideetal., 2023). Пренатальный УЗ-скрининг является ключевым инструментом современной пренатальной медицины и способствует улучшению перинатальных исходов.

Ключевые слова: Пренатальный ультразвуковой скрининг; врождённые аномалии; врождённые пороки развития; I триместр беременности; II триместр беременности; III триместр беременности; толщина воротникового пространства; носовая кость; врождённые пороки сердца; аномалии центральной нервной системы; пренатальная диагностика; перинатальная смертность.

Abstract. Congenital anomalies are detected in an average of 3–5% of newborns and remain a significant cause of perinatal morbidity and mortality (Modell et al., 2018). Early diagnosis of developmental defects makes it possible to determine appropriate pregnancy management and plan specialized medical care in a timely manner (Carlson & Vora, 2017). This article examines the role of prenatal ultrasound screening as the primary method for the initial assessment of fetal condition. Data from systematic reviews confirm the effectiveness of first-trimester ultrasound in detecting structural anomalies and increasing the rate of early diagnosis (Karim et al., 2017; Seyi-Olajide et al., 2023). Prenatal ultrasound screening is a key tool in modern prenatal medicine and contributes to improved perinatal outcomes.

Keywords: Prenatal ultrasound screening; congenital anomalies; congenital malformations; first trimester of pregnancy; second trimester of pregnancy; third trimester of pregnancy; nuchal translucency; nasal bone; congenital heart defects; central nervous system anomalies; prenatal diagnosis; perinatal mortality.

Введение

Врождённые аномалии (ВА) остаются одной из актуальных проблем современной медицины, занимая значительное место в структуре перинатальной и неонатальной смертности. По данным международных исследований, врождённые пороки развития выявляются у 3–5% новорождённых, при этом их распространённость зависит от региона и уровня медицинской помощи [1]. Наибольшую клиническую значимость имеют тяжёлые структурные аномалии, включая врождённые пороки сердца и дефекты центральной нервной системы, что обусловливает высокий медико-социальный ущерб [2].

Ранняя пренатальная диагностика позволяет своевременно организовать маршрутизацию беременной, провести медико-генетическое консультирование и определить

тактику ведения беременности и родоразрешения [3]. Внедрение программ пренатального скрининга способствует снижению перинатальной смертности и изменению структуры рождения детей с тяжёлыми пороками развития [4].

В настоящее время основным методом первичной оценки состояния плода является ультразвуковой (УЗ) скрининг, который применяется в I и II триместрах беременности и позволяет выявлять значительную часть крупных структурных аномалий [5]. Таким образом, изучение роли пренатального УЗ-скрининга в раннем выявлении врождённых аномалий остаётся актуальным направлением современной медицины.

Пренатальный УЗ-скрининг в I триместре

Пренатальный ультразвуковой скрининг в I триместре проводится в оптимальные сроки 11–13+6 недель беременности при копчико-теменном размере плода 45–84 мм [6]. В этот период достигаются наилучшие условия для визуализации анатомических структур и раннего выявления хромосомных и крупных структурных аномалий. Скрининг позволяет уточнить срок беременности, оценить жизнеспособность плода и выполнить анатомическое обследование по стандартизированному протоколу [7].

Основным маркером является толщина воротникового пространства (ТВП). Её увеличение (>95-го перцентиля) связано с повышенным риском трисомий 21, 18, 13, а также врождённых пороков сердца и других структурных дефектов [8]. Даже при нормальном кариотипе увеличение ТВП требует углублённого обследования и наблюдения [9].

Важным дополнительным показателем является оценка носовой кости: её отсутствие или гипоплазия повышают вероятность хромосомной патологии и используются в составе комбинированного скрининга [10]. Совмещение ультразвуковых маркеров с биохимическими показателями повышает чувствительность выявления анеуплоидий [11].

Ранний анатомический протокол включает оценку головного мозга, передней брюшной стенки, позвоночника, конечностей и сердца [7,12]. Это позволяет уже в I триместре диагностировать анэнцефалию, голопрозэнцефалию, омфалоцеле, гастрошизис и ряд критических врождённых пороков сердца [12,13]. Расширенная кардиальная оценка с использованием допплерографии повышает выявляемость тяжёлых пороков сердца до 14 недель беременности [14].

Скрининг II триместра (18–22 недели)

Ультразвуковой скрининг во II триместре проводится в сроки 18–22 недели беременности и является основным этапом детальной анатомической оценки плода. В этот период органы сформированы достаточно для полноценной визуализации, что обеспечивает высокую диагностическую точность выявления структурных аномалий [15].

Пороки сердца. Врождённые пороки сердца являются одной из наиболее частых групп врождённых аномалий. При использовании расширенного протокола (четырёхкамерный срез, выводные тракты, допплерография) выявляемость критических пороков значительно повышается [16]. Современные данные показывают, что стандартизированный подход позволяет диагностировать большинство тяжёлых ВПС ещё до рождения [17].

Пороки ЖКТ. Во II триместре возможно выявление омфалоцеле, гастрошизиса, диафрагмальной грыжи и ряда кишечных атрезий. Наиболее точно диагностируются дефекты передней брюшной стенки, тогда как атрезии кишечника часто требуют динамического наблюдения [18].

Пороки ЦНС. Аномалии центральной нервной системы хорошо визуализируются в 18–22 недели. В этот период диагностируются анэнцефалия, spinabifida, гидроцефалия и другие тяжёлые дефекты развития мозга и позвоночника [19].

Аномалии конечностей. Проводится оценка длины и структуры длинных костей, кистей и стоп. Во II триместре выявляются редукционные дефекты конечностей, тяжёлые скелетные дисплазии и некоторые генетические синдромы [20].

Важно отметить, что скрининг II триместра является наиболее информативным этапом выявления врождённых аномалий и играет ключевую роль в планировании дальнейшего ведения беременности.

Скрининг III триместра: дополнительная ценность. Ультразвуковое исследование в III триместре беременности (после 28 недель) не относится к обязательным этапам массового скрининга во всех странах, однако его значение в выявлении поздно манифестирующих и прогрессирующих аномалий в последние годы активно обсуждается [21]. В этот период возможно уточнение ранее выявленных изменений, а также диагностика пороков, которые не были визуализированы во II триместре.

Дополнительная ценность скрининга III триместра заключается в выявлении некоторых врождённых пороков сердца, которые могут прогрессировать по мере роста плода, а также в диагностике обструктивных уропатий, гидронефроза, отдельных форм скелетных дисплазий и задержки внутриутробного развития [22]. Кроме того, повторное исследование позволяет оценить динамику размеров желудочков головного мозга при вентрикуломегалии и выявить поздно развивающиеся аномалии центральной нервной системы [23].

Современные исследования показывают, что проведение дополнительного УЗИ в III триместре способствует повышению общей выявляемости врождённых аномалий и улучшению перинатальных исходов за счёт своевременного направления беременной в специализированный центр [24]. Особенно это актуально в случаях беременности группы риска или при сомнительных данных предыдущих исследований.

В целом, несмотря на то что основная диагностика структурных пороков проводится во II триместре, УЗ-скрининг III триместра имеет важную дополнительную диагностическую ценность и способствует более точному планированию тактики родоразрешения и неонатальной помощи.

Вывод. Пренатальный ультразвуковой скрининг играет ключевую роль в раннем выявлении врождённых аномалий и снижении риска неблагоприятных перинатальных исходов. Скрининг I триместра позволяет заподозрить хромосомную и часть структурной патологии, II триместра — является основным этапом детальной диагностики пороков развития, а III триместра — уточняет и дополняет ранее полученные данные.

Поэтому, поэтапное проведение УЗ-скрининга в течение беременности значительно повышает эффективность пренатальной диагностики и способствует своевременному планированию дальнейшей тактики ведения беременности и родоразрешения.

Заключение. Пренатальный ультразвуковой скрининг является основным и наиболее доступным методом ранней диагностики врождённых аномалий плода. Его поэтапное проведение в I, II и III триместрах обеспечивает комплексную оценку анатомии плода и позволяет выявлять как хромосомные, так и тяжёлые структурные пороки развития на различных сроках гестации.

Наиболее информативным остаётся скрининг II триместра, однако значимость раннего обследования в 11–13+6 недель и дополнительной оценки в III триместре подтверждается современными исследованиями. Повышение качества оборудования, соблюдение стандартизированных протоколов и подготовка специалистов способствуют увеличению диагностической точности.

На основании приведённых данных, эффективная организация системы пренатального УЗ-скрининга играет важную роль в снижении перинатальной смертности, своевременном планировании медицинской помощи и улучшении прогноза для новорождённых с врождёнными аномалиями.

Список литературы

1. Modell B., Congenital Disorders Expert Group. Estimating the birth prevalence and pregnancy outcomes of congenital malformations worldwide. Journal of Community Genetics. 2018. https://doi.org/10.1007/s12687-018-0384-2

2. Verma I.C., Puri R.D. Global burden of genetic disease and the role of genetic screening. Seminars in FetalandNeonatalMedicine. 2015.
3. Carlson L.M., Vora N.L. Prenatal diagnosis: screening and diagnostic tools. Obstetrics and Gynecology Clinics of North America. 2017. https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5548328/
4. Braz P., Machado A., Dias C.M. The impact of prenatal diagnosis on congenital anomaly outcomes: Data from 1997 to 2016. European Journal of Medical Genetics. 2018.
5. Karim J.N., Roberts N.W., Salomon L.J. Systematic review of first-trimester ultrasound screening for detection of fetal structural anomalies. Ultrasound in Obstetrics&Gynecology. 2017. https://doi.org/10.1002/uog.17246
6. Mangla M., Kumar N. First Trimester Ultrasound Soft Markers in a Fetus: Genetic Associations and Diagnostic Implications. Maternal-Fetal Medicine. 2025.
7. Routhu M.L. Role of Ultrasound and Its Recent Applications in Diagnosing Fetal Malformations. In: Selected Topics in Prenatal and Neonatal Diagnoses. IntechOpen; 2024.
8. Matarrelli B., Khalil A., Bernassola M., et al. Outcome of fetuses with early increased nuchal translucency: systematic review and meta-analysis. Ultrasound in Obstetrics&Gynecology. 2025.
9. Andrietti S., Maccarrone A., Gullo G., Billone V., et al. Prenatal Ultrasound Diagnosis in the First Trimester: Literature Review and Case Series. Reports. 2025.
10. Chedid S.J., De Fantini S.M., Deeken G., et al. Antenatal ultrasound and the detection of cranio- and orofacial malformations—a scoping review. Journal of Public Health. 2025.
11. Popa A.I., Cernea N., Marinaș M.C., Comănescu M.C., et al. Ultrasound Screening in the First and Second Trimester of Pregnancy for the Detection of Fetal Cardiac Anomalies in a Low-Risk Population. Diagnostics. 2025.
12. De Robertis V., Fanelli T., Bosco M., Volpe P. Normal Anatomy of the Fetal Brain and Spine: Screening Planes and Fetal Neurosonography. In: Fetal Neurosonography. Springer; 2025.
13. Passarelli N., Kent V., Esposito M. Prenatal Ultrasound and Fetal Malformations. Springer; 2026.
14. Sriraam N., Chinta B., Seshadri S., Suresh S. Artificial intelligence-based approaches in fetal anomaly detection: a comprehensive review (2013–2024). Artificial Intelligence Review. 2025.
15. Popa A.I., Cernea N., Marinaș M.C., Comănescu M.C., et al. Ultrasound Screening in the First and Second Trimester of Pregnancy for the Detection of Fetal Cardiac Anomalies in a Low-Risk Population. Diagnostics. 2025.
16. Matarrelli B., Khalil A., Bernassola M., et al. Advances in prenatal cardiac screening and early detection of congenital heart disease. Ultrasound in Obstetrics&Gynecology. 2024.
17. De Robertis V., Fanelli T., Bosco M., Volpe P. Second-Trimester Fetal Cardiac Assessment and Screening Protocols. In: FetalNeurosonography. Springer; 2025.
18. Chedid S.J., De Fantini S.M., Deeken G., et al. Antenatal ultrasound and the detection of cranio- and orofacial malformations—a scoping review. Journal of Public Health. 2025.
19. Routhu M.L. Role of Ultrasound and Its Recent Applications in Diagnosing Fetal Malformations. In: Selected Topics in Prenatal and Neonatal Diagnoses. IntechOpen; 2024.
20. Sriraam N., Chinta B., Seshadri S., Suresh S. Artificial intelligence-based approaches in fetal anomaly detection: a comprehensive review (2013–2024). Artificial Intelligence Review. 2025.
21. Drukker L., Bradburn E., Kingdom J., Papageorghiou A.T. Detection of fetal abnormalities during routine third-trimester ultrasound. BJOG. 2021.
22. Popa A.I., Cernea N., Marinaș M.C., Comănescu M.C., et al. Ultrasound Screening in the First and Second Trimester of Pregnancy for the Detection of Fetal Cardiac Anomalies in a Low-Risk Population. Diagnostics. 2025.
23. De Robertis V., Fanelli T., Bosco M., Volpe P. Fetal Neurosonography in Late Pregnancy. In: FetalNeurosonography. Springer; 2025.
24. Seyi-Olajide J.O., Ma X., Guadagno E. Screening methods for congenital anomalies in low and lower-middle income countries: A systematic review. Journal ofPediatricSurgery. 2023.