|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Для врачей:**[**Журнал "SonoAce Ultrasound" №25, 2013 г.**](http://www.medison.ru/si/n25.htm) **Раздел:**[**УЗИ в акушерстве**](http://www.medison.ru/si/obsterics.htm)  **Новый эхографический признак для изучения нижней челюсти плода в норме и при патологии (микрогнатии) в I триместре беременности (11-14 недель)**   |  |  |  | | --- | --- | --- | | Андреева Елена Николаевна |  | *Е.Н. Андреева, W. Sepulveda, Н.О. Одегова.* *Московский областной НИИ акушерства и гинекологии, Москва. Кафедра медицинской генетики, курс пренатальной диагностики РМАПО, Москва. Clinica lаs Condes, Santiago, Chili.* |   Важнейшим маркером генетических синдромов как хромосомного, так и нехромосомного генеза, является микрогнатия. Микрогнатия (нижняя микрогнатия, микрогения) - аномалия развития нижней челюсти, характеризующаяся ее гипоплазией. Диагностика этого состояния при трисомии 18 и триплоидии доходит до 80% [1, 2]. При введении в поисковую систему OMIM термина "micrognatia" можно встретить 447 различных синдромов и ассоциаций, в синдромальное ядро которых входит этот важный генетический маркер. Одна из самых крупных работ в мире по изучению этого маркера принадлежит D. Paladini и соавт. [3], которые описали более 50 случаев микрогнатии в сочетании как с хромосомными [4], так и нехромосомными синдромами и ассоциациями. Степени микрогнатии рассматривались от крайней - агнатии, входящей в состав аутосомно-рецессивного синдрома агнатии, голопрозэнцефалии (отоцефалии) [5, 6]. Отоцефалия - чрезвычайно редкая аномалия, при которой встречаются грубые лицевые дизморфии: недоразвитие или тяжелая гипоплазия нижней челюсти, неправильное положение ушей (рис. 1, 2), которые могут быть объединены и чаще всего располагаются на шее плода [7]. Также крайне выраженная степень микрогнатии может встречаться при окуло-ауриколофронтоназальном синдроме. Он был выделен в самостоятельную нозологическую группу, объединяющую симптомы как фронтоназальной дисплазии, так и синдрома Гольденхара [8, 9].   |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Профиль плода с синдромом агнатии-голопрозэнцефалии в 12 нед беременности |  | **Рис. 1.** Профиль плода с синдромом агнатии-голопрозэнцефалии в 12 нед беременности. | |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Фенотип лица плода при синдроме агнатииголопрозэнцефалии в 12 нед беременности |  | **Рис. 2.** Фенотип лица плода при синдроме агнатииголопрозэнцефалии в 12 нед беременности. | |   Гипоплазия нижней челюсти при различных нехромосомных синдромах обычно встречается в сочетании со скелетными дисплазиями и мышечно-скелетными аномалиями: синдром Пьера Робена (рис. 3), Тичера - Коллинза (Франческетти), акрофасциальный дизостоз, цереброкостомандибулярный синдром, ахондрогенез (рис. 4), ателостеогенез, кампомелическая дисплазия, диастрофическая дисплазия (рис. 5), синдром множественных птеригиумов, синдром Пены - Шокейра и др. Наличие микрогнатии характерно для синдрома Карпентера, синдрома Фринса, синдрома Меккеля - Грубера, гидролетального синдрома, синдрома Миллера - Дикера, синдрома Нунан, синдрома Секкеля, Рубинштейна - Тейби и др. Большинство из описанных синдромов имеют аутосомно-рецессивный либо аутосомно-доминантный тип наследования [10, 11].   |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Микрогнатия у плода при синдроме Пьера Робена в 13 нед беременности |  | **Рис. 3.** Микрогнатия у плода при синдроме Пьера Робена в 13 нед беременности. | |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Микрогнатия у плода с ахондрогенезом в 13 нед беременности |  | **Рис. 4.** Микрогнатия у плода с ахондрогенезом в 13 нед беременности. | |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Микрогнатия у плода с синромом диастрофической дисплазии в 12 нед беременности |  | **Рис. 5.** Микрогнатия у плода с синромом диастрофической дисплазии в 12 нед беременности. | |   Пренатальная оценка положения и размера нижней челюсти может быть как субъективной, так и объективной. Так, на сегодняшний день известны оценки разных индексов измерения нижней челюсти [3, 6, 12], угла нижней челюсти [13, 14]. Эти измерения сопряжены со значительными погрешностями и в клинической практике применяются не часто, ввиду отсутствия стандартизации изучаемых срезов, трудоемкости и затратности обследования. Учитывая огромную значимость этого маркера, как для диагностики хромосомных, так и нехромосомных синдромов и ассоциаций, поиск новых объективных критериев микрогнатии продолжается [15-17].  Для качественной оценки особенностей строения нижней челюсти в I триместре беременности специалистами МГО МОНИИАГ совместно с профессором W. Sepulveda (Чили) был изучен и впервые описан новый ультразвуковой признак нижнечелюстной промежуток (mandibular "gap"), визуализируемый при первом скрининговом ("генетическом") ультразвуковом исследовании [18, 19].  Методика базируется на изучении коронарного скана лица плода, так называемого ретроназального треугольника, при котором визуализируется верхняя и нижняя челюсть. Техника получения этого скана чрезвычайно проста и может быть рекомендована для скринингового исследования в 11-14 нед беременности. Эта методика позволяет оценить нижнюю челюсть плода без применения трудоемких оценок, и не сопряжена с математически сложными расчетами коэффициентов, также она существенно не увеличивает время осмотра. Коронарный скан можно оценивать как в режиме 2D, так и в режиме объемной эховизуализации 3D. Методика оценки коронарного скана лица плода в I триместре беременности показана на рисунке 6.   |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Методика оценки коронарного скана лица плода в I триместре беременности |  | **Рис. 6.** Методика оценки коронарного скана лица плода в I триместре беременности. | |   Обе ветви нижней челюсти при сроке 11-14 нед беременности выглядят гиперэхогенными, а в месте слияния имеют характерный гипоэхогенный промежуток, ультразвуковой "разрыв". Этот признак визуализируется при нормальном развитии нижней челюсти (mandibular "gap").  Такие особенности ультразвуковой анатомии связаны с этапами эмбрионального развития костей нижней челюсти, ветви которой начинают развиваться из первой жаберной дуги с 7-й недели эмбрионального развития (рис. 7), и, постепенно приближаясь друг к другу к концу I триместра (на 14-й неделе беременности), образуют синостоз в области подбородка. Размер этого промежутка уменьшается с увеличением срока беременности. Нижнечелюстной промежуток здорового плода представлен на рисунке 8.   |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Эмбриологическое развитие нижней челюсти |  | **Рис. 7.** Эмбриологическое развитие нижней челюсти (с сайта <http://embryology.med.unsw.edu.au/>). | |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Нижнечелюстной промежуток в 13 нед беременности при нормальном развитии нижней челюсти |  | **Рис. 8.** Нижнечелюстной промежуток в 13 нед беременности при нормальном развитии нижней челюсти. | |   При патологии нижней челюсти (микрогнатии) в срок 11-14 нед беременности при изучении коронарного скана лица нижнечелюстной "промежуток" отсутствует, нижняя челюсть представлена единой, слившейся костной массой. Отсутствие нижнечелюстного "промежутка" (mandibular "gap") при эхографии в этот срок является маркером гипоплазии нижней челюсти (микрогнатии). Варианты отсутствия нижнечелюстного промежутка при микрогнатии при различных синдромах в срок 11-14 нед беременности представлены на рисунке 9.   |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Отсутствие нижнечелюстного промежутка при микрогнатии при различных синдромах нехромосомного генеза в 11-14 нед беременности |  | **Рис. 9.** Отсутствие нижнечелюстного промежутка при микрогнатии при различных синдромах нехромосомного генеза в 11-14 нед беременности. | |   Оценка описанного признака при проведении пренатальной эхографии I триместра беременности не только проста в методологии и не требует больших затрат по времени исследования, но и высоко информативна, диагностически точна и специфична.  **Литература**   1. Bianchi D.W., Crombleholme T.M., D'Alton M.E. Micrognathia. In Fetology: Diagnosis and Management of the Fetal Patient // McGraw-Hill: New York. 2000. P. 233-238. 2. Nicolaides K.H., Salvesen D.R., Snijders R.J.M., Gosden C. Micrognathia fetal facial defects: Associated malformations and chromosomal abnormalities // Fetal Diagn Ther. 1993. V. 8. Р. 1-9. 3. Paladini D., Morra T., Teodoro A., Lamberti A., Tremolaterra F., Martinelli P. Objective diagnosis of micrognathia in the fetus: the Jaw Index // Obstet Gynecol. 1999. V. 93. Р. 382-386. 4. Dixon A.D., Hoyte D., Rоnning O. Prenatal development of the facial skeleton // In Fundamentals of Craniofacial Growth. CRC Press: Boca Raton. New York. 1997. Р. 59-97. 5. Blaas H.G.K., Eriksson A.G., Salvesen K.A. et al. Brains and faces in holoprosencephaly: pre- and postnatal description of 30 cases // Ultrasound Obstet. Gynecol. 2002. V. 19. 1. P. 24-38. 6. Paladini D. Fetal micrognathia: almost always anominous finding // Ultrasound Obstet. Gynecol. 2010. V. 35. P. 377-384. 7. Cohen M.M.Jr. Perspectives on holoprosencephaly: Part I. Epidemiology, genetics, and syndromology // Teratology. 1989. V. 40. Р. 211-235. 8. Carey J.C., Yong S.L. Frontonasal dysplasia and Goldenhar syndrome: the oculo-auriculo-frontonasal syndrome // Paper presented at the Conference on Malformations and Morphogenesis (March of Dimes). Dartmouth College, Hanover, NH, USA. 1981. 9. Casey H.D., Braddock S.R., Haskins R.C., Carey J.C., Morales L. Frontonasal malformation and the oculoauriculovertebral spectrum: the oculoauriculofrontonasal syndrome // Cleft Palate Craniofac. J. 1996. V. 33. Р. 519-523. 10. Ван Фехт Дж. Ультразвуковые маркеры хромосомных аномалий у плода // Ультразвуковая Диагностика. 1997. 3. С. 37-44. 11. Turner G.M., Twining P. The facial profile in the diagnosis of fetal abnormalities // Clin Radiol. 1993. V. 47. Р. 389-395. 12. Chitty L.S., Campbell S., Altman D.G. Measurements of the fetal mandible feasibility and construction of a centile chart // Prenat Diagn. 1993. V. 13. Р. 749-756. 13. Otto C., Platt L.D. The fetal mandible measurement: an objective determination of fetal jaw size // Ultrasound Obstet Gynecol. 1991. V. 1. Р. 12-17. 14. Rotten D., Levaillant J.M., Martinez H., Ducou H., Le Pointe D., Vicaut E. The fetal mandible: a 2D and 3D sonographic approach to the diagnosis of retrognathia and micrognathia // Ultrasound Obstet. Gynecol. 2002. V. 19. Р. 122-130. 15. Bronshtein M., Blazer S., Zalel Y., Zimmer E.Z. Ultrasonographic diagnosis of glossoptosis in fetuses with Pierre Robin sequence in early and mid pregnancy // Am. J. Obstet. Gynecol. 2005. V. 193. Р. 1561-1564. 16. Chitty L.S., Campbell S., Altman D.G. Measurements of the fetal mandible feasibility and construction of a centile chart // Prenat Diagn. 1993. V.13. Р. 749-756. 17. Watson W. J., Katz V.L. Sonographic measurement of the fetal mandible: standards for normal pregnancy // Am J Perinatol. 1993. V. 10. Р. 226-228. 18. Sepulveda W., Wong A., Andreeva E., Adzehova N. Absent mandibular gap at retronasal triangle view: a clue to the diagnosis of micrognathia in the first trimester // Ultrasound in obstetrics and gynecology. 2012. V. 39. P. 152-156. 19. Sepulveda W., Wong A., Andreeva E. et al. A novel, simple technique for diagnosis of micrognathia in firsttrimester: identification of the receding chin on the retronasal triangle (RNT) view. Oral poster abstracts. 21 World Congress on Obstetrics and Gynecology. LosAngeles // Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. 2011. V. 38. P. 64. |