# Способ диагностики синдромальной патологии и изолированной микрогении у плода на сроках 11-13 недель беременности



**Авторы патента:**

[**Пуйда Сергей Адольфович (RU)**](http://www.findpatent.ru/byauthors/463772/)



[Яндекс.Директ](https://direct.yandex.ru/?partner)

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

**Способ диагностики синдромальной патологии и изолированной микрогении у плода на сроках 11-13 недель беременности (RU 2524123):**

[**A61B8/00** - Диагностирование с использованием ультразвуковых, инфразвуковых или звуковых волн (ультразвуковая терапия A61N 7/00; системы, использующие отражение или вторичное излучение акустических волн, например формирование акустических изображений G01S 15/00)](http://www.findpatent.ru/catalog/1/21/187/1510/)

**Вледельцы патента:**

[**Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации (ГБОУ ВПО СПбГПМУ Минздрава России) (RU)**](http://www.findpatent.ru/byowners/236313/)

Изобретение относится к медицине, в частности к ультразвуковой пренатальной диагностике, и может применяться для диагностики синдромальной патологии и изолированной микрогении у плода. На сроках 11-13 недель беременности проводят эхографическое исследование изображения профиля плода в средне-сагиттальной плоскости. Проводят линии на эхографическом изображении профиля плода по верхнему краю верхней и нижней челюстей и касательную линию через крайние передние точки верхней и нижней челюстей. Если проведенные по верхнему краю обеих челюстей линии параллельны и нижняя челюсть выступает вперед по отношению к верхней, а касательная линия проходит за областью лба, то синдромальная патология или изолированная микрогения у плода отсутствуют. Если проведенные по верхнему краю обеих челюстей линии идут под углом и крайняя передняя точка нижней челюсти находится кзади или на уровне крайней передней точки верхней челюсти, а касательная линия проходит перед областью лба, то синдромальная патология или изолированная микрогения у плода имеется. Способ позволяет повысить точность диагностики синдромальной патологии и изолированной микрогении у плода за счет возможности ранней оценки соотношения челюстей плода. 2 пр.

Изобретение относится к медицине, в частности к ультразвуковой пренатальной диагностике, и может применяться для диагностики синдромальной патологии и изолированной микрогении у плода на сроках 11-13 недель беременности.

Известен способ диагностики синдромальной патологии и изолированной микрогении у плода на ранних сроках беременности путем мультиплоскостной оценки развития нижней челюсти, заключающийся в установлении наличия разрыва между двумя ее половинами во фронтальной плоскости и проведении касательной линии через нижнюю точку носовой кости и переднюю точку верхней челюсти в средне-сагиттальной плоскости для визуализации развития челюстей плода. При этом нормой является прохождение этой линии позади подбородка, а при отставании размеров нижней челюсти - на уровне наиболее выступающей точки подбородка (Sepulveda et al. Absent mandibular gap in the retronasal triangle view: a clue to the diagnosis of micrognathia in the first trimester // Ultrasound Obstet Gynecol 2012; 39: 152-156).

Недостатком способа, выбранного в качестве прототипа, является то, что он может использоваться только при наличии носовой кости, а при ее отсутствии одна из точек, через которую проводится касательная линия, исчезает и, вследствие этого, способ не может быть использован.

Другим недостатком данного способа является то, что при оценке развития челюстей плода во фронтальной плоскости выявление наличия разрыва между двумя половинами нижней челюсти может быть осложнено, т.к. оценка челюстей плода во фронтальной плоскости не входит в протокол первого триместра, и для специалистов, работающих не на экспертном уровне, сложна в исполнении. Таким образом, этот способ не является достаточно точным при оценке формирования челюстей плода на сроках 11-13 недель для выявления синдромальной патологии или изолированной микрогении у плода.

Задача изобретения - повышение точности диагностики синдромальной патологии или изолированной микрогении у плода.

Технический результат поставленной задачи достигается тем, что в способе диагностики синдромальной патологии и изолированной микрогении у плода на сроках 11-13 недель беременности, включающем проведение линий на эхографическом изображении профиля плода в средне-сагиттальной плоскости и определение патологических изменений у плода по их расположению, проводят линии по верхнему краю верхней и нижней челюстей и касательную линию через крайние передние точки верхней и нижней челюстей, при этом если проведенные по верхнему краю обеих челюстей линии параллельны, нижняя челюсть выступает вперед по отношению к верхней, а касательная линия проходит за областью лба, то диагностируют отсутствие синдромальной патологии и изолированной микрогении у плода, а если проведенные по верхнему краю обеих челюстей линии идут под углом, крайняя передняя точка нижней челюсти находится кзади или на уровне крайней передней точки верхней челюсти, а касательная линия проходит перед областью лба, то диагностируют синдромальную патологию или изолированную микрогению у плода.

Проведение линий по верхнему краю верхней и нижней челюстей и касательной линии, проведенной через крайние передние точки верхней и нижней челюстей, позволяет визуализировать тяжелые аномалии нарушения нормального неравномерного развития челюстей, наблюдающиеся в раннем внутриутробном периоде. Так, к концу 8-й недели внутриутробного периода развития у эмбриона имеется прогнатическое соотношение челюстей, и язык в это время занимает высокое положение, своими движениями стимулируя рост верхней челюсти. В дальнейшем, в связи с образованием твердого неба и разделением полости на носовую и ротовую, язык опускается на дно последней, перемещается вперед, стимулируя рост нижней челюсти, и в итоге образуется прогеническое соотношение (фиг.1). Это соотношение имеет место в период 9-13-недельного возраста плода и переходит в прямое смыкание примерно у 14-15-недельного плода. Таким образом, ранняя оценка соотношения челюстей плода способствует повышению точности диагностики синдромальной патологии или изолированной микрогении у плода на сроках 11-13 недель.

На фиг.1 представлено схематическое изображение профиля плода без синдромальной патологии и изолированной микрогении, где позиция 1 соответствует лбу, позиция 2 - носу, позиция 3 - верхней челюсти, позиция 4 - нижней челюсти, позиция 5 - касательная линия через передние крайние точки вехней и нижней челюстей, позиция 6 - линия проведенная по верхнему краю верхней челюсти, позиция 7 - линия проведенная по нижнему краю верхней челюсти.

На фиг.2 представлено схематическое изображение профиля плода с синдромальной патологией или изолированной микрогенией (все позиции аналогичны приведенным на фиг.1).

На фиг.3 представлена эхограмма с изображением нормального профиля плода (все позиции аналогичны приведенным на фиг.1).

На фиг.4 представлена эхограмма с изображением микрогении, кариотип плода - 46, XY, der22 (структурная перестройка 22 хромосомы) (все позиции аналогичны приведенным на фиг.1).

На фиг.5 представлена эхограмма с изображением микрогении с синдромом Эдвардса (все позиции аналогичны приведенным на фиг.1).

На фиг.6 представлена эхограмма с изображением микрогении с синдромом Дауна (все позиции аналогичны приведенным на фиг.1).

На фиг.7 представлена эхограмма с изображением микрогении с синдромом Патау (все позиции аналогичны приведенным на фиг.1).

Способ осуществляется следующим образом.

Пример 1. Беременная К., 38 лет, семья соматически здорова, наследственность не отягощена. Настоящая беременность протекала с явлениями угрозы прерывания. Обратилась самостоятельно в клинику «АВА-Петер» г.Санкт-Петербурга для проведения планового ультразвукового скрининга первого триместра на сроке 12 недель и 1 день. Беременность вторая. Предыдущая беременность закончилась срочными родами.

При оценке изображения плода в средне-сагиттальном сечении было выявлено увеличение толщины воротникового пространства (маркер хромосомной патологии)до 2,8 мм, при этом изучение профиля плода (фиг.4) показало нормальное соотношение челюстей, характерное для данного срока, т.е. нижняя челюсть плода (поз.4),в соответствии со сроком, выступает вперед по отношению к верхней челюсти (поз.3), что было диагностировано путем проведения линий по верхнему краю верхней (поз.6) и нижней (поз.7) челюстей и касательной линии, проведенной через крайние передние точки верхней и нижней челюстей (поз.5), т.е. проведенные по верхнему краю обеих челюстей линии (поз.6 и 7) шли параллельно по отношению друг к другу, а касательная линия проходила за областью лба (поз.1). В результате сделано заключение, что синдромальная патология сомнительна, а микрогения у плода отсутствует. Учитывая наличие маркера хромосомной патологии, увеличение толщины воротникового пространства и возраст беременной (старше 35 лет), назначена консультация генетика, где было принято решение о проведении пренатального кариотипирования плода. Результат - нормальный кариотип плода.

Пример 2. Беременная Н. в возрасте 31 г.обратилась в клинику «АВА-Петер» г.Санкт-Петербурга для проведения планового ультразвукового скрининга первого триместра на сроке 12 недель и 2 дня. Беременность первая. Родители здоровы.

При оценке полученного изображения профиля плода (фиг.4), было выявлено, что нижняя челюсть плода (поз.4) смещена кзади по отношению к верхней челюсти (поз.3). Для уточнения предполагаемого диагноза было принято решение выполнить графические исследования полученного изображения. На полученном эхографическом изображении профиля плода в средне-сагиттальной плоскости (фиг.4) были проведены линии по верхнему краю верхней (поз.6) и нижней (поз.7) челюстей и касательная линия через крайние передние точки верхней и нижней челюстей (поз.5). При этом проведенные по верхнему краю обеих челюстей линии (поз.6 и 7) шли под острым углом по отношению друг к другу, а касательная линия проходила перед областью лба (поз.1). В результате сделано заключение, что синдромальная патология и микрогения у плода имеются. Для подтверждения заключения после консультации генетика было проведено пренатальное кариотипирование плода. Результат - кариотип плода 46, XY, der22. (структурная перестройка 22 хромосомы).

Положительный эффект от использования заявляемого изобретения заключается в возможности раннего и более точного выявления синдромальной патологии или изолированной микрогении у плода с возможностью для семьи своевременного принятия правильного решения после ранней дородовой консультации генетиком и детскими челюстно-лицевыми хирургами о сохранении или прерывании беременности.

Помимо этого, заявляемый способ позволяет осуществлять ранний анализ этиологических и патогенетических факторов возникших аномалий, необходимый для выяснения соотношений генетических и средовых факторов, т.к. при аномалиях лицевых костей наследственность играет большую роль, и у индивидов с определенным сочетанием наследственных особенностей аномалия возникает раньше, чаще и при меньшем воздействии среды. В связи с этим, выявление указанных особенностей в раннем пренатальном периоде онтогенеза чрезвычайно важно для разработки оптимальных и патогенетически обоснованных способов профилактики и лечения, а также дальнейшего прогноза потомства.

Способ диагностики синдромальной патологии и изолированной микрогении у плода на сроках 11-13 недель беременности, включающий проведение линий на эхографическом изображении профиля плода в средне-сагиттальной плоскости и определение патологических изменений у плода по их расположению, отличающийся тем, что проводят линии по верхнему краю верхней и нижней челюстей и касательную линию через крайние передние точки верхней и нижней челюстей, при этом если проведенные по верхнему краю обеих челюстей линии параллельны, нижняя челюсть выступает вперед по отношению к верхней, а касательная линия проходит за областью лба, то диагностируют отсутствие синдромальной патологии и изолированной микрогении у плода, а если проведенные по верхнему краю обеих челюстей линии идут под углом, крайняя передняя точка нижней челюсти находится кзади или на уровне крайней передней точки верхней челюсти, а касательная линия проходит перед областью лба, то диагностируют синдромальную патологию или изолированную микрогению у плода.



<http://www.findpatent.ru/patent/252/2524123.html>
© FindPatent.ru - патентный поиск, 2012-2016



****

****

****

1. **Измерение длины носовых костей плода. Данный признак наиболее специфичен для синдрома Дауна (52-80% случаев), синдрома Эдвардса (57-75%), синдрома Тернера (50-66%), синдрома Патау (32-50%).**

|  |
| --- |
| Длина носовых костей в норме по срокам беременности |
| срок беременности | длины носовых костей плода |
| 12-13 нед | менее 2 мм |
| 14-15 нед | 3 мм |
| 16-17 нед | 3,6 мм |
| 18-19 нед | 5,2 мм |
| 20-21 нед | 5,7 мм |
| 22-23 нед | 6 мм |
| 24-25 нед | 6,9 мм |
| 26-27 нед | 7,5 мм |
| 28-29 нед | 8,4 мм |
| 30-31 нед | 8,7 мм |
| 32-33 нед | 8,9 мм |
| 34-35 нед | 9 мм |

1. **Гиперэхогенный кишечник – хромосомные аномалии при этом встречаются в 10-67% случаев**
2. **Уменьшение размеров верхнечелюстной кости**
3. **Увеличение размеров мочевого пузыря ("мегацистит")**
4. **Умеренная тахикардия у плода**
5. **Кисты сосудистых сплетений желудочков мозга**
6. **Кистозная гигрома (отечность на уровне шеи и спины плода), более чем в половине случаев обусловлена хромосомными аномалиями**
7. **Гиперэхогенные образования на сосочковых мышцах сердца**
8. **Гидронефроз**
9. **Укорочение трубчатых костей**
10. **Кисты пуповины**
11. **Единственная пупочная артерия (в большом проценте случаев сочетается с хромосомными аномалиями у плода)**
12. **Лицевые дисморфии**
13. **Аномальное количество амниотической жидкости. Количество вод считается нормальным, если диаметр самого глубокого кармана составляет 3-8 см. Уменьшение объема околоплодных вод часто наблюдается при гипотрофии плода, аномалиях почек и мочевыделительной системы, полное их отсутствие – при агенезии почек. Многоводие возможно при аномалиях желудочно-кишечного тракта, инфицировании плода.**

**Зависимость между количеством выявленных эхографических маркеров
и частотой хромосомных аномалий**

|  |  |
| --- | --- |
| **число маркеров** | **% случаев хромосомной аномалии плода** |
| **1 маркер** | **2 % случаев** |
| **2 маркера** | **11 % случаев** |
| **3 маркера** | **32 % случаев** |
| **4 маркера** | **52 % случаев** |
| **5 маркеров** | **66 % случаев** |
| **7 маркеров** | **69 % случаев** |
| **8 и более маркеров** | **92% случаев** |