УЛЬТРАЗВУКОВЫЕ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЕ ПРИЗНАКИ СИСТЕМНЫХ СКЕЛЕТНЫХ ДИСПЛАЗИЙ У ПЛОДОВ 1 ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ И ЭТАПЫ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

© *Лазаревич Анастасия Анатольевна*

Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» 220053 Республика Беларусь г. Минск ул. Орловская, 66.
E-mail: lazikn@mail.ru

Ключевые слова: системные скелетные дисплазии (ССД); 1 триместр; ультразвуковые (УЗ) проявления; этапы диагностики.

Введение. ССД с внутриутробным началом развития, особенно летальные состояния, должны стать пренатальным диагнозом. В настоящее время популяционный скрининг беременных проводится в 1 триместре. Технический прогресс УЗ сканеров, новые возможности цифровой обработки изображений дают возможность диагностировать ССД в ранние сроки беременности. Но пренатальная диагностика ССД на ранних сроках развития очень сложна в связи с фенотипической вариабельностью и перекрыванием признаков. Чаще всего пренатальный диагноз звучит как «ССД» без уточнения нозологической формы заболевания, что делает невозможным определение генетического прогноза при медико-генетическом консультировании.

Цель исследования. Определить основные УЗ признаки ССД у плодов 1 триместра.

Материал и методы. Все наблюдения были выявлены при УЗ скрининге беременных, проводимом в г. Минске в сроке 10–13 недель. Исследование проводилось в отделении пренатальной диагностики РНПЦ «Мать и дитя» на аппарате Voluson 730 Expert трансабдоминальным (4–8 МГц) и трансвагинальным (4–9МГц) датчиками. Помимо выявления анатомических дефектов, измеряли толщину воротникового пространства (ТВП). Описание УЗ признаков нозологических форм ССД в 1 триместре беременности осуществлялось на основании оценки протоколов УЗИ в генетических картах, после установления точного диагноза морфологическими методами.

Результаты.

Основные УЗ признаки несовершенного остеогенеза 2 типа: ТВП не увеличена, резкое ограничение движения плода и выраженное сгибательное положение конечностей в сочетании с косолапостью, гипоминерализация костей свода черепа, укорочение и деформация длинных трубчатых костей, ангуляция голеней, визуализация нормально сформированных кистей и стоп.

Танатофорной дисплазии 1 типа: расширение ТВП в 20% случаев, фиксированное положение и укорочение верхних и нижних конечностей, расширение метопического шва, узкая грудная клетка.

Диастрофической дисплазии и ателостеогенеза 2 типа: укорочение конечностей, косолапость, медиальное отведение больших пальцев кистей и стоп (симптом «hitchhiker»), ТВП увеличена при ателостеогенезе 2 типа.

Кампомелической дисплазии: увеличение ТВП в 20% случаев, микрогнатия, нормальная оссификация черепа, укорочение трубчатых костей нижних конечностей, искривление бедренной и ангуляция большеберцовых костей («тибиальные шипы»), косолапость.

Синдромов коротких ребер-полидактилии (СКРП): увеличение ТВП в 100% случаев, укорочение верхних и нижних конечностей, узкая грудная клетка, полидактилия, пороки других органов и систем: ВПС, почек, ЦНС, омфалоцеле. При асфиксической торакальной дисплазии ТВП не увеличена, возможны ВПС.

Ахондрогенеза: гигрома шеи, генерализованный отек в 100% случаев, диспропорционально короткое туловище и большая голова, выраженная микромелия верхних и нижних конечностей, кисти и стопы не визуализируются, снижение эхогенности позвоночника на всем протяжении.

Неонатально летальной гипофосфатазии: снижение эхогенности черепа, снижение эхогенности позвоночника преимущественно в грудном отделе (возможна резкая визуальная разница между оссифицированными позвонками и неоссифицированными), укорочение и ангуляция костей предплечья и голени (Боудлеровские шпоры).

Таким образом, для многих ССД отличительным УЗ признаком в 1 триместре беремен-

ности является аномалия кистей и стоп. Детальный осмотр кистей и стоп должен стать обязательным этапом УЗИ плодов с сочетанием укороченных конечностей. Исходя из этого, предложены следующие этапы УЗ дифференциальной диагностики ССД у плода в 1 триместре беременности:

1. Измерить ТВП и длину конечностей плода, в случае выявления укорочения конечностей и гигромы шеи, отека плода — исключить ахондрогенез.
2. Исключить несовершенный остеогенез (исходя из того, что данная патология является наиболее частой).
3. Провести оценку кистей и стоп: в случае визуализации полидактилии необходимо исключать СКРП и асфиксическую торакальную дисплазию. В случае визуализации симптома «hitchhiker» (может интерпретироваться как эктродактилия) — исключать диастрофическую дисплазию и ателостеогенез 2 типа. В случае визуализации брахидактилии (гипоплазии) — исключать танатофорную дисплазию и неонатально летальную гипофосфатазию. В случае визуализации нормально сформированных кистей и стоп провести поиск УЗ признаков кампомелической дисплазии.

Заключение. Мы описали УЗ особенности каждой нозологической формы ССД у плодов 1 триместра и предложили этапы УЗ диагностики, которые позволят проводить дифференциальную пренатальную диагностику уже при проведении УЗ скрининга беременных 1 триместра.