

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

УТВЕРЖДАЮ

Первый заместитель Министра

Е.Н.Кроткова

«18» 12 2023 г.

Регистрационный № 121-1223

МЕТОД ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ РАСЩЕЛИН НЕБА,
РАСЩЕЛИН НЕБА И ГУБЫ В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ
БЕРЕМЕННОСТИ
(инструкция по применению)

Учреждение-разработчик: Государственное учреждение
«Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»

Авторы: канд. мед. наук Наумчик И.В., канд. мед. наук Венчикова Н.А.,
канд. мед. наук Лазаревич А.А.

Минск, 2023

В настоящей инструкции по применению (далее – инструкция) изложен метод пренатальной диагностики расщелин губы и/или неба с использованием новых ультразвуковых маркеров в режимах 2D и 3D сонографии, который может быть использован в комплексе медицинских услуг, направленных на выявление у плода в ранние сроки гестации наиболее тяжелых врожденных пороков развития орофациальной области изолированных и с сопутствующими пороками других органов и систем.

Настоящая инструкция предназначена для врачей ультразвуковой диагностики, врачей-генетиков, врачей-акушеров-гинекологов, иных врачей-специалистов организаций здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь пациентам в стационарных и (или) амбулаторных условиях, и (или) условиях отделения дневного пребывания.

ПОКАЗАНИЯ К ПРИМЕНЕНИЮ

Расщелина неба (Q35), расщелина неба и губы (Q37) у плода, выявленная при ультразвуковом исследовании в I триместре (10 недель 5 дней – 13 недель 6 дней гестации).

Беременные группы риска по врожденным порокам развития орофациальной области у плода.

ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ К ПРИМЕНЕНИЮ

Соответствуют таковым для медицинских изделий, необходимых для реализации метода, изложенного в инструкции.

ПЕРЕЧЕНЬ НЕОБХОДИМЫХ МЕДИЦИНСКИХ ИЗДЕЛИЙ

Ультразвуковые аппараты экспертного и высокого класса, позволяющие провести исследование в режимах 2D и 3D сонографии.

ТЕХНОЛОГИЯ РЕАЛИЗАЦИИ МЕТОДА

Алгоритм проведения расширенного ультразвукового исследования орофациальной области плода в I триместре беременности

Ультразвуковое исследование (УЗИ) плода в I триместре беременности должно быть выполнено в сроке 10 недель 5 дней – 13 недель 6 дней (75 – 97 дней).

Расширенное исследование орофациальной области начинается с детальной двумерной оценки костных ориентиров неба в саггитальном, аксиальном и коронарном срезах, комплементарных друг другу. При проведении расширенного УЗИ используются ультразвуковые критерии анатомических дефектов орофациальной области плода, визуализируемые в I триместре:

ретроназальный треугольник – в коронарном срезе;

мандибулярная щель – в коронарном срезе ретроназального треугольника;

лобная дистанция – в среднесаггитальном срезе;

длина максиллярного отростка – в среднесаггитальном срезе;

нижний лицевой угол – в среднесаггитальном срезе;

максилло-назион-мандибулярный угол – в среднесаггитальном срезе.

При выявлении ультразвуковых признаков дефекта неба требуется дальнейшая 3D сонография.

3D изображения получают 3D датчиками с использованием петли 20-40° от одной стороны лица до другой при соответствующем увеличении и применении оптимизированных настроек (средне-максимальное качество, высокая гармоника, без уменьшения шумов и объемное контрастное изображение со срезами в 3мм). Срез

визуализации для получения 3D изображение – среднесаггитальный с полным объемом профиля плода.

3D анализ выполняется с использованием специальной компьютерной программы четырехмерной визуализации. В программе оригинальный объем автоматически отображается в трех ортогональных плоскостях, где среднесаггитальный – срез А, коронарный – срез В, аксиальный – срез С. Обработка изображения включает настройку и увеличение изображения таким образом, при котором лицо плода ротируется до позиции вверх лицом и нёбо отображается параллельно оси Х. Точка поворота располагается в области первичного неба в срезе А для отображения ретроназального треугольника в срезе В и вторичного неба в срезе С. Вторичное небо визуализируется как эхогенная структура, заполняющая пространство внутри альвеолярного треугольника в срезе С.

Критерии оценки анатомических дефектов орофациальной области плода

Ретроназальный треугольник

Оценивается в коронарном срезе лица плода, позволяет одновременно визуализировать первичное небо и лобный отросток верхней челюсти и диагностировать дефект первичного неба.

В коронарной плоскости лицевых структур плода определяются три эхогенные линии, соответствующие двум лобным отросткам верхней челюсти и первичному небу. Эта область напоминает очерченный треугольник и определяется сразу за носом плода. Для выведения изображения повернуть датчик на 90° и слегка наклонить его ориентацию из среднесаггитального вида лица плода, включая носовую

кость, чтобы визуализировать фронтальные отростки верхней челюсти и основное небо в одной плоскости (рис. 1).

В качестве альтернативы ретроназальный треугольник (РНТ) можно визуализировать, получив поперечную проекцию черепа плода и переместив датчик вниз к лицу, чтобы получить коронарную проекцию, в которой визуализируются вышеуказанные анатомические ориентиры.

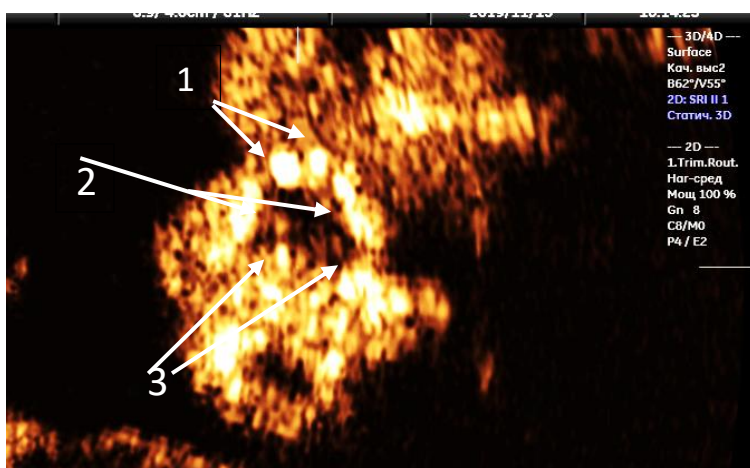


Рисунок 1. Ретроназальный треугольник. Коронарный срез: 1 – носовые кости, 2 – лобные отростки верхней челюсти, 3 – дефекты альвеолярного отростка

Мандибулярная щель

Ретроназальный треугольник идентифицировать, как описано ранее. Коронарную плоскость лица выводить до тех пор, пока не визуализируется эхогенный треугольник, представляющий первичное небо и два лобных отростка верхней челюсти. Далее изображение фиксируется и оценивается нижнечелюстной зазор от середины эхогенного края одной нижнечелюстной кости до другой (рис. 2).

Оценка мандибулярной щели позволяет выявить микрогнатию, которая сопутствует расщелине неба.

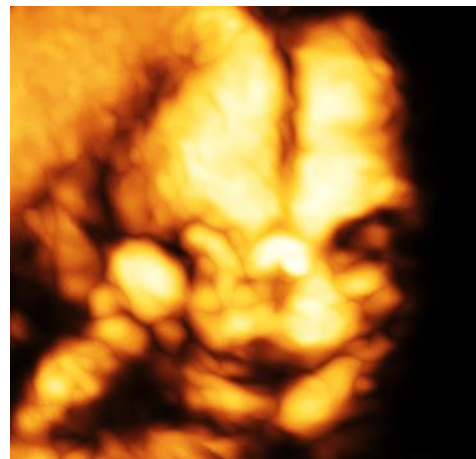
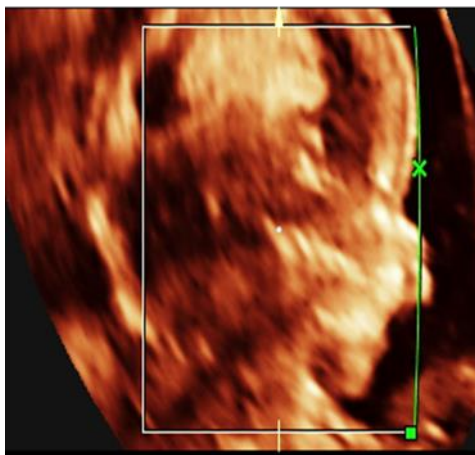


Рисунок 2 - Наличие мандибулярной щели в норме, плод в сроке 12 недель 5 дней

Лобная дистанция

Для измерения расстояния лобной дистанции (ЛД) в среднесаггитальном срезе лица плода провести линию между передним краем подбородочного бугра нижней челюсти и передним краем верхней челюсти (линия ММ) и продолжить ее вверх перед лбом. Измерить перпендикулярное расстояние (расстояние ЛД) между линией ММ и кожей в точке наибольшего отклонения линии от лба плода. В случаях, когда линия ММ располагается кзади лба, расстояние измерить таким же образом, но умножить на минус 1 (-1). Средняя величина $1,3 \pm 1,2$ мм, уменьшается от 3,0 мм при КТР 45 мм до 0,1 мм при КТР 84 мм. Пример измерения лобной дистанции в норме показан на рисунке 3. Увеличение лобной дистанции свидетельствует о микрогнатии, которая сопутствует расщелине неба.

У плодов с двусторонней, односторонней и срединной расщелиной неба среднее значение ЛД составляет $8,4 \pm 2,0$ мм, $5,1 \pm 2,0$ мм и $9,8 \pm 2,7$ мм соответственно, а у плодов с ретрогнатией $6,1 \pm 2,5$ мм (рис. 4).



Рисунок 3 – Пример измерения лобной дистанции у плода в сроке 12 недель 5 дней, величина лобной дистанции 2 мм (норма)

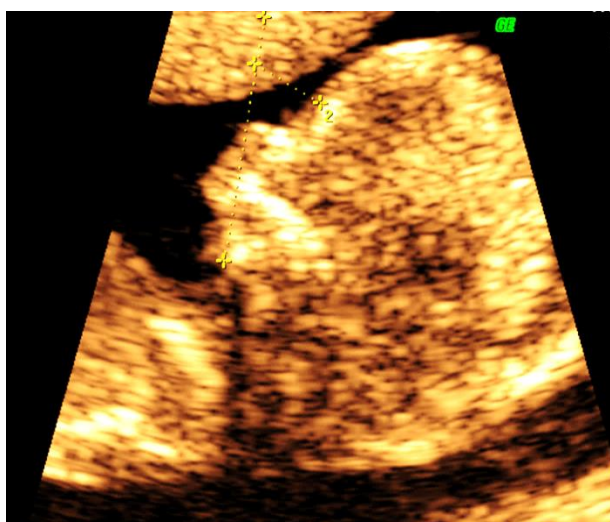


Рисунок 4 – Пример измерения лобной дистанции при двусторонней расщелине губы и неба у плода в сроке 12 недель, величина лобной дистанции 7,5 мм

Длина максиллярного отростка

Максиллярный отросток визуализируется в среднесаггитальном срезе в виде прямоугольной гиперэхогенной линии.

Измерение выполняется в среднесаггитальном срезе лица плода. Измерять следует неповрежденную часть максиллярного отростка. В норме длина верхней челюсти плода увеличивается с увеличением КТР

от среднего значения 4,8 мм при КТР 45 мм до 8,3 мм при КТР 79 мм (S.Cicero, J. Sonek 2004).

Примеры измерения длины максиллярного отростка у плода в сроке 12 недель 4 дня в норме и при двусторонней расщелине губы и неба показаны на рисунках 5 и 6.

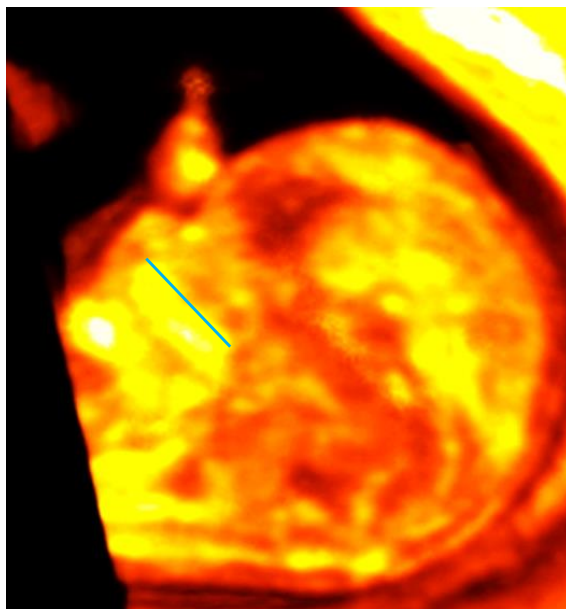


Рисунок 5 – Пример измерения длины максиллярного отростка у плода в сроке 12 недель 4 дня, длина максиллярного отростка 6,8 мм (норма)

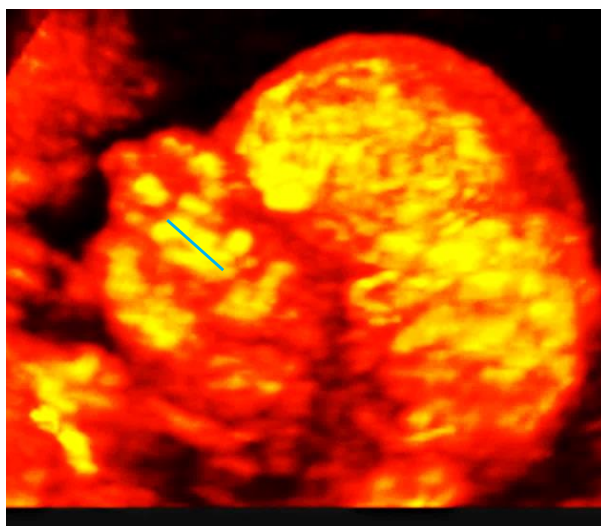


Рисунок 6 – Пример измерения длины максиллярного отростка у плода в сроке 12 недель 5 дней, длина максиллярного отростка 4 мм (двусторонняя расщелина губы и неба)

При наличии у плода расщелины неба длина максиллярного отростка уменьшается.

Максилло-назион-мандибулярный угол

Назион - точка пересечения передней лобной кости и носовой кости. Выведение профиля лица в среднесаггитальном срезе должно отображать лоб, носовую кость и нижнюю челюсть, верхняя челюсть должна отображаться в виде одной горизонтальной линии без скуловой кости или нижнечелюстной ветви. Определение максилло-назион-мандибулярного угла (МНМ): угол между линией верхней челюсти и назиона и линией нижней челюсти и назионом. Отметки верхней и нижней челюсти определяются как середины передних краев верхней и нижней челюсти. Калиперы помещают на самый внешний край костной структуры (рис. 7 и 8).

Среднее значение МНМ составляет $11,00^{\circ} \pm 2,58^{\circ}$, 5-й и 95-й процентиля составляют $6,7^{\circ}$ и 15° (Vos et al. 2011).

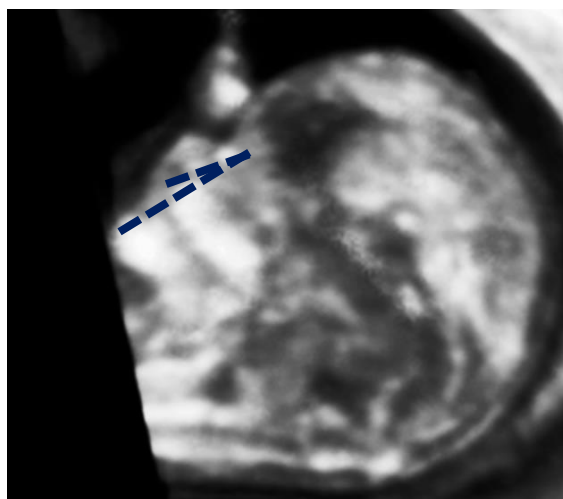


Рисунок 7 – Пример измерения максилло-назион-мандибулярного угла у плода в сроке 12 недель 3 дня, величина максилло-назион-мандибулярного угла 8° (норма)

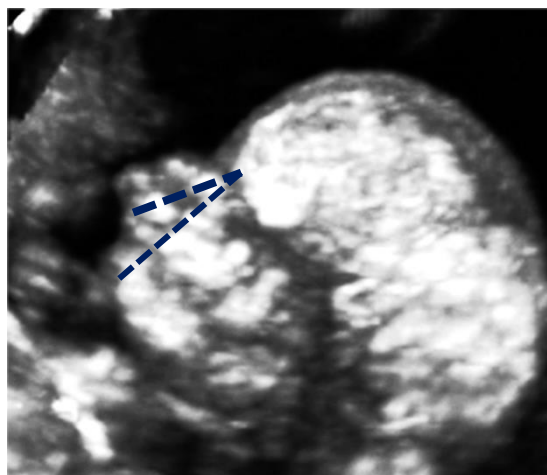


Рисунок 8 - Пример измерения максилло-назион-мандибулярного угла у плода в сроке 12 недель 4 дня, максилло-назион-мандибулярный угол 15° (двусторонняя расщелина губы и неба)

Нижний лицевой угол

Определяется в среднесаггитальном срезе профиля плода и формируется при пересечении линии ортогональной к вертикальной части лба на уровне синостоза носовых костей и линии, проведенной от кончика подбородка и наиболее выдающейся губы, обычно верхней. Нормальные значения составляют $65 \pm 16^{\circ}$, границы нормы от 81° до 49° , угол менее 49° подтверждает диагноз микрогнатии (рисунки 9 и 10).



Рисунок 9 – Пример измерения нижнего лицевого угла у плода в сроке 12 недель, нижний лицевой угол 65° (норма)



Рисунок 10 – Пример измерения нижнего лицевого угла у плода в сроке 12 недель 5 дней, нижний лицевой угол 38°, микрогнатия

Интерпретация результатов

Диагноз расщелины неба, расщелины неба и губы устанавливается при выявлении дефекта ретроназального треугольника в сочетании с отклонением от нормы одного и более из описанных критериев.

Пример 1.

УЗ исследование в сроке гестации 12 недель 3 дня, КТР плода 59,3 мм, ТВП 6,4 мм.

При визуализации среднесаггитального среза лица определяется премаксиллярный пролабиум, содержащий кожный и костный компонент размером 4,8х3,6 мм;

ретроназальный треугольник нарушен, определяется двусторонний дефект первичного неба;

максилло-назион-мандибулярный угол 15,2° (более 95 центиля);

лобная дистанция 4,4 мм (более 95 центиля);

в среднесаггитальном срезе в области максиллярного отростка определяется гипозохогенная щель.

При проведении 3D реконструкции в аксиальном срезе определяется двусторонний дефект первичного неба (альвеолярный

отросток) и срединный – вторичного неба. Ширина диастаза небной ниши 3,6 мм.

Заключение УЗ исследования плода: двусторонняя расщелина неба и губы, постаксиальная полидактилия.

Беременность прервана. Кариотип плода 46,XX.

Морфологический диагноз: МВПР: двусторонняя расщелина неба и губы, постаксиальная полидактилия левой кисти, общий артериальный ствол.

Пример 2.

УЗ исследование в сроке гестации 12 недель 3 дня, КТР плода 58,9 мм, ТВП 1,3 мм.

При визуализации среднесаггитального среза лица определяется премаксиллярный пролабиум, содержащий кожный и костный компонент размерами 5,8х3,4 мм;

ретроназальный треугольник нарушен, определяется двусторонний дефект первичного неба;

максило-назион-мандибулярный угол 14,2 (95 центиль);

лобная дистанция 6,1 мм (более 95 центиля);

в среднесаггитальной срезе в области максиллярного отростка определяется гипозохогенная щель.

При проведении 3D реконструкции в аксиальном срезе определяется дефект первичного неба (альвеолярный отросток) и вторичного неба.

Заключение УЗ исследования плода: двусторонняя расщелина неба и губы.

Беременность прервана. Морфологический диагноз: двусторонняя расщелина неба и губы, широкие пальцы кистей и стоп.

Перечень возможных осложнений или ошибок и пути их устранения

Ошибки могут быть обусловлены несоблюдением методики ультразвукового исследования описанных критериев.