

# Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии



**Маркеры:**

**Параметры, качественные или количественные, которые признаны полезными для того, чтобы отличить норму от патологии**

**Ультразвуковые маркеры хромосомных болезней:**

**Особенности развития плода (и пороки развития), выявляемые при УЗИ, которые при хромосомных болезнях встречаются чаще, чем в популяции**

# *патологии*

- -врожденные пороки – стойкие морфологические изменения органа, выходящие за пределы вариаций его строения с изменением функции органа
- -мягкие признаки – изменения, не меняющие строения органа и не носящие стойкого характера

# ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ

- Микроцефалия
- Голопрозэнцефалия
- с.Денди-Уокера. При частичной агенезии червя мозжечка плод жизнеспособный =>ИПД
- расщелины лица
- кистозная гигрома
- диафрагмальная грыжа
- пороки сердца, особенно в сочетании с ЗВРП
- омфалоцеле чем меньше размеры, тем больше риск ХА
- атрезия 12-п кишки
- пороки МВС – агенезии, кистозные дисплазии, обструкции, гиперЭГ неувеличенные почки
- пороки конечностей : клиндактилия, сандалевидная щель ноги, гипоплазия средней фаланги 5 пальца кисти, перекрещенные пальцы, стопа-качалка, аномальная установка стоп, полидактилия, синдактилия, аплазия лучевой кости.

## МЯГКИЕ ПРИЗНАКИ

- аномальные формы головки : долихо-, брахицефалия, «клубника», «лимон»
- вентрикуломегалия умеренная
- кисты сосудистых сплетений
- увеличение большой цистерны
- гипоплазия мозжечка
- стигмы дисэмбриогенеза: микрогения, сглаженный профиль, маленькие низко расположенные уши, гипо-, гипертелоризм, экзофтальм,
- избыточная шейная складка, увеличение ТВП,
- гиперЭГ фокус в сердце плода  $d > 2\text{мм}$ , округлый, определяющийся в 2 проекциях
- гиперЭГ кишечник после 16 нед беременности
- пиелозктазия 15-20 нед  $> 4\text{мм}$ , 20-30 нед  $> 5\text{мм}$ , 30-40 нед  $> 7\text{мм}$ ,
- укорочение трубчатых костей
- неимунная водянка
- аномальное количество сосудов пуповины
- киста пуповины не встречается изолировано, следует изменения у плода
- ЗВРП – раннее проявление симметричной или смешанной формы с нарушением или без нарушения ФПК и МПК
- аномальное количество вод
- гипоплазия НК
- мегацистис в 1 триместре
- отставание КТР при регулярном м.ц. от менструального срока беременности
- реверсный кровоток 1тр – в венозном протоке

# Копчиково-теменной размер



## Воротниковое пространство



## **Правила измерения толщины воротникового пространства**

---

- **Срок беременности 11-14 недель (КТР 45-84 мм)  
(Snijders RJM, Nicolaides KHN)**
- **максимальное увеличение изображения  
(плод занимает 75% экрана)**
- **продольное изображение плода  
(четко виден профиль)**
- **плод отдельно от амниона  
(видны три параллельные линии)**
- **измеряется наибольшая толщина позади шеи**
- **калипер размещается на тканях следуя  
правилу "on/on"**

ALOKA PERINATAL CENTER :No ID : Y 15-07-05



+Dist: 0.37cm

- Next
- SEL ch
- Locate
- Mark
- Clear

R08 G58 C5 A1

Mark end point.

ALOKA PERINATAL CENTER :No ID : Y 15-07-05  
:F 12:26:29



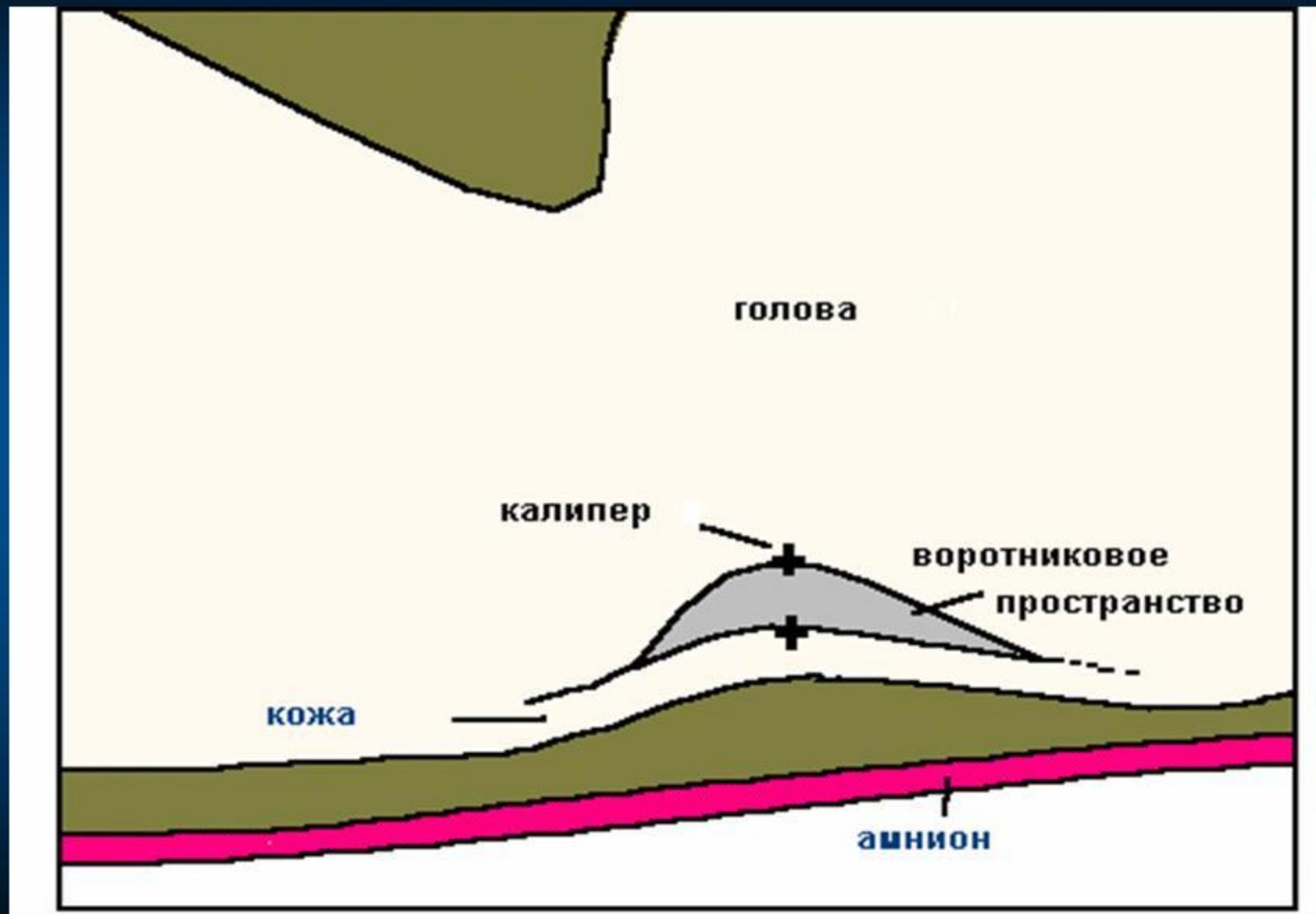
249/250Hz  
22Hz

S.0 R12 G68 C5 A1

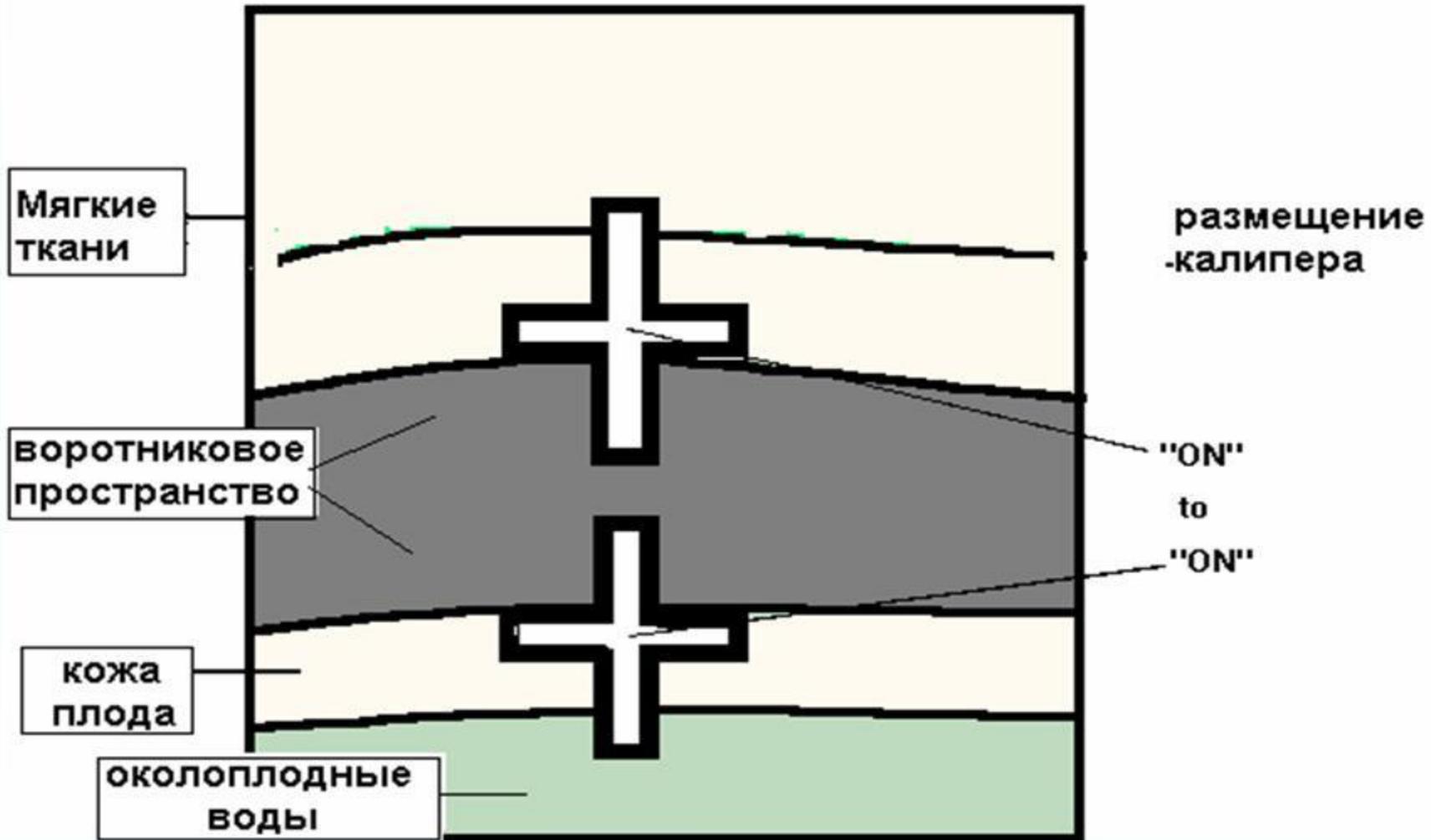
DVA  
5:GYN

DVA:100%

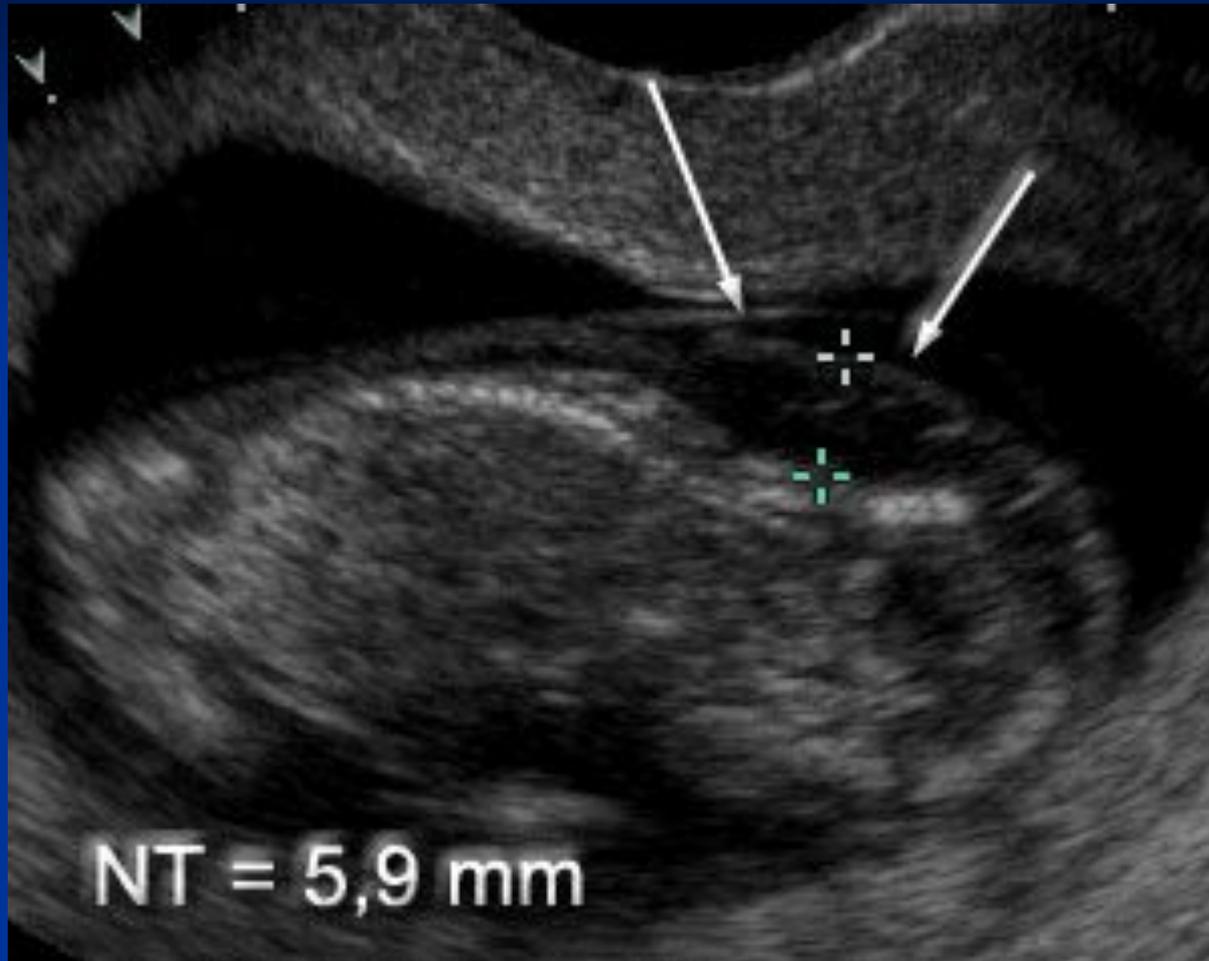
## Правила измерения ТВП



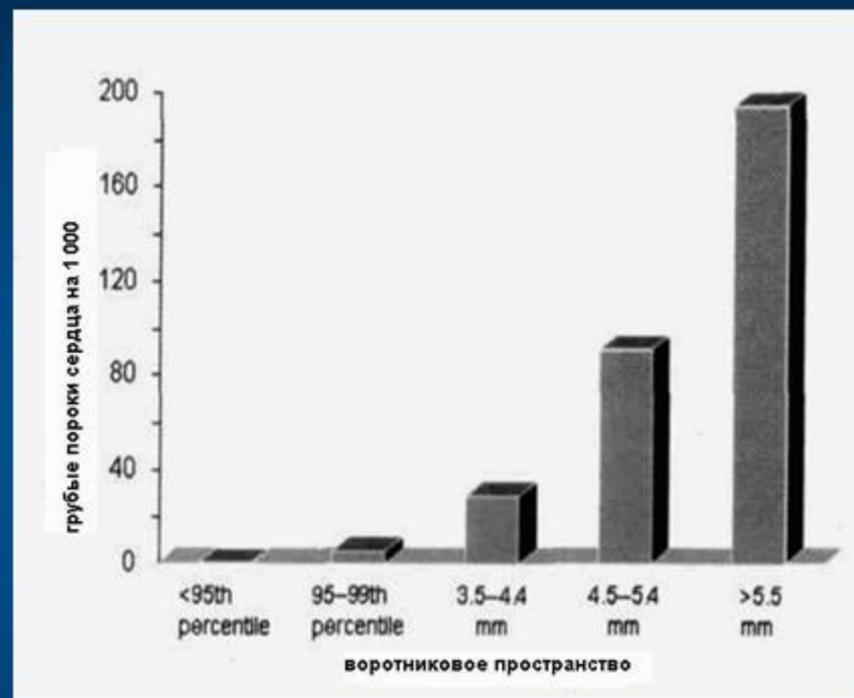
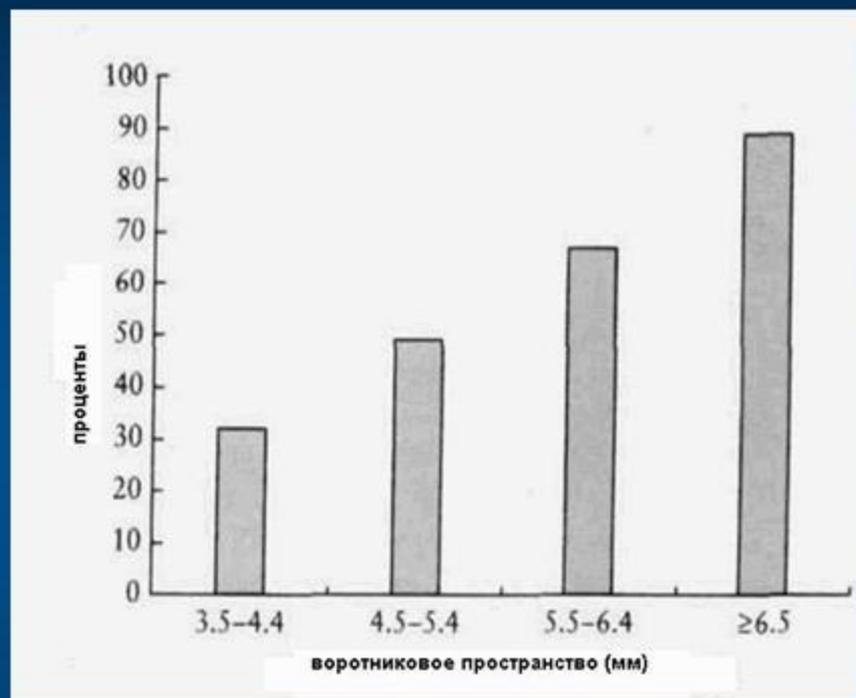
## Правила измерения ТВП



# Увеличение ТВП



## Исходы беременности при увеличении ТВП



Неблагоприятные исходы беременности у плодов с увеличением ТВП при нормальном кариотипе

Частота грубых пороков сердца в зависимости от величины ТВП при нормальном кариотипе

## **Пороки развития и генетические синдромы, ассоциированные с увеличением ТВП при нормальном кариотипе плода**

---

- Пороки сердца
- Диафрагмальная грыжа
- Омфалоцеле
- Ахондрогенез тип II
- Ахондроплазия
- Асфиктическая дистрофия
- Синдром Беквита-Видеманна
- Остеохондродистрофия Бломстранда
- Аномалия стебля
- Кампомиелическая дисплазия
- Синдром ЕЕС
- Fetal akinesia deformation sequence
- Синдром Фрина
- GM1-ганглиозидоз
- Hydrolethalus syndrome
- Синдром Ярхо-Левина
- Joubert syndrome
- Синдром Меккеля-Грубера
- Nance-Sweeney syndrome
- Синдром Нунана
- Несовершенный остеогенез тип II
- Синдром Перлмана
- Синдром Робертса
- Синдром короткие ребра-полидактилия
- Синдром Смит-Лемли-Опитца
- Спинальная мышечная атрофия тип 1
- Танатоформная дисплазия
- Синдром тригоцефалии «С»
- VACTERL –ассоциация
- Синдром Целлвегера

# Нормальная длина носовой кости плода



# Гипоплазия носовой кости плода



Процентильные значения длины костей носа плода в ранние сроки.  
Медведев М.В.

Срок беременности

Длина костей носа, мм

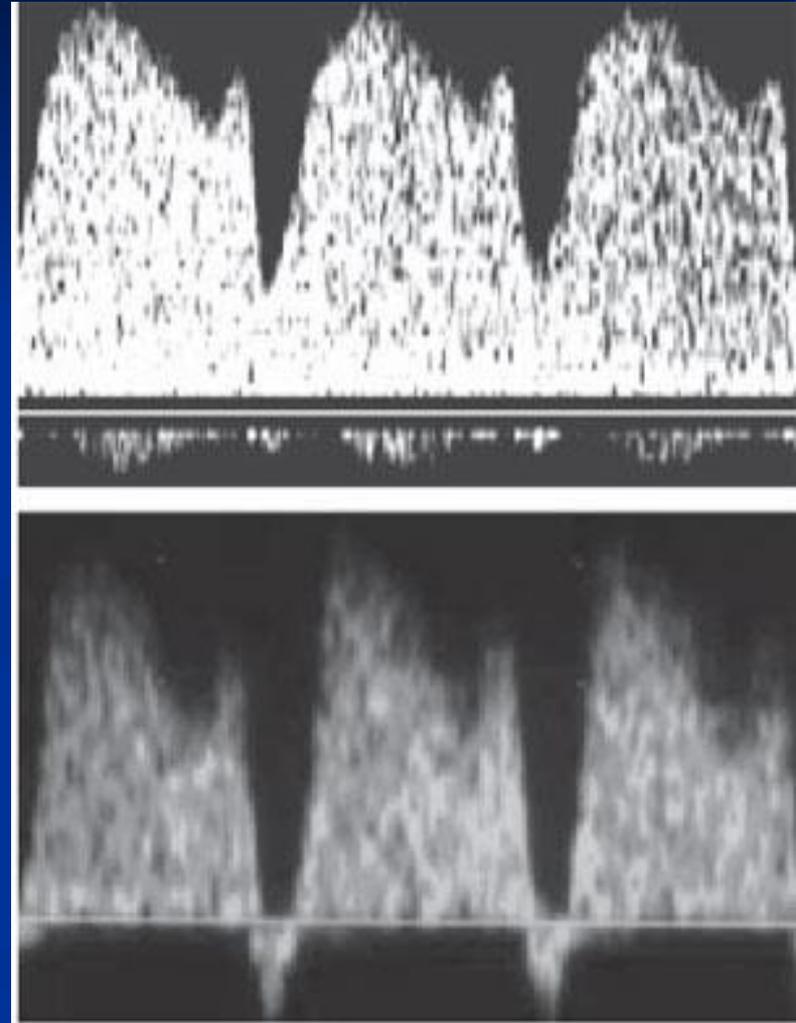
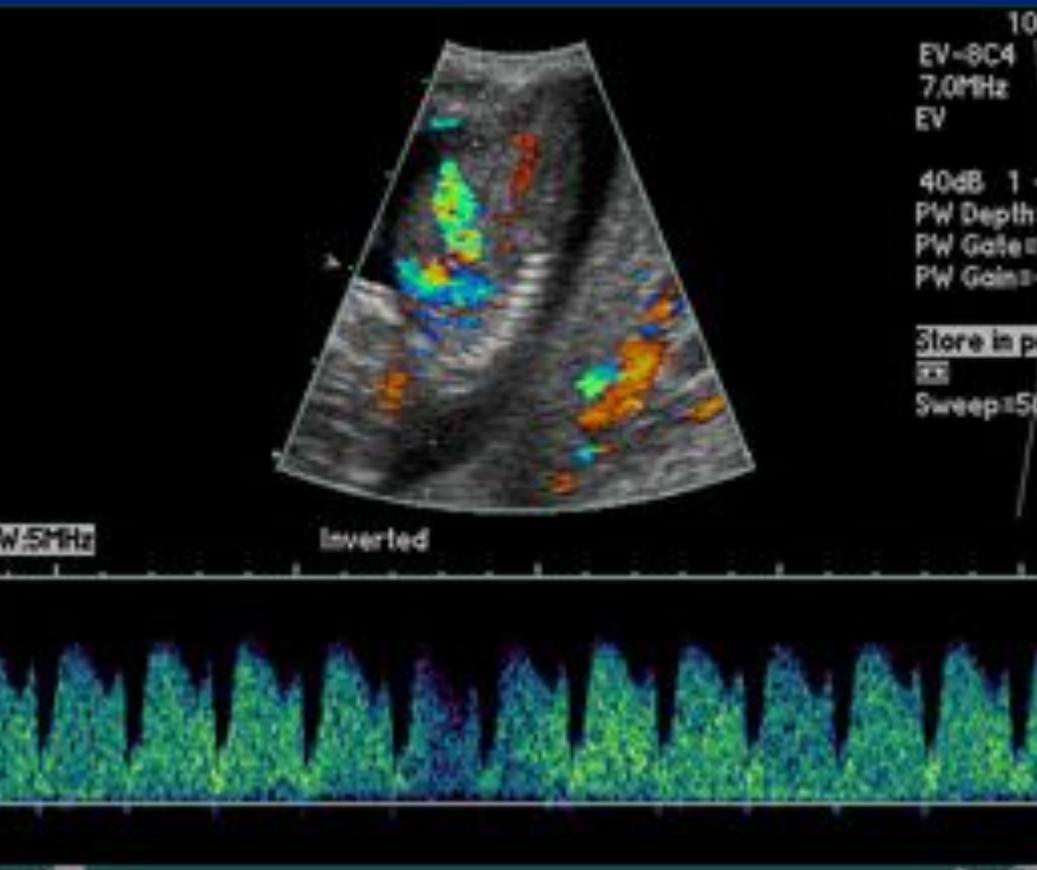
---

	5-й	50-й	95-й
12 нед 0 дней – 12 нед 6 дней	2,0	3,1	4,2
13 нед 0 дней – 13 нед 6 дней	2,4	3,4	4,4
14 нед 0 дней – 15 нед 0 дней	2,9	3,8	4,7

---



# Кровоток в венозном протоке



## Ведущие УЗ-маркеры синдрома Эдвардса



## Пренатальный скрининг - синдром Эдвардса

### ЦНС

- Менингоцеле -16%
- Синдром Арнольда-Киари -13%
- Аномалии извилин -13%
- Кисты сосудистых сплетений - 60%
- Гипоплазия червя мозжечка - 3%
- Алобарная голопрозенцефалия - 3%

### Лицо, шея, череп

- ДМЖП -81%
- коарктация аорты -35%
- ДМПП -10%
- А-В канал - 10%
- Атрезия митрального клапана -6%
- Двойной выход из желудочка -6%
- Декстрокардия -6%
- Транспозиция магистральных артерий -3%
- Тетрада Фалло -3%
- Гипоплазия левого желудочка -3%
- Общее предсердие -3%
- Аномальный дренаж легочных вен

### ЖКТ

- омфалоцеле 29%
- мальротация кишечника 23%
- диафрагмальная грыжа 19%
- атрезия подвздошной кишки 3%
- атрезия ануса 3%
- отсутствие желчного пузыря 3%

### Аномалии мочевой системы

- подковообразная почка -23%
- гидроуретер -16%
- удвоение мочеточника -13%
- кистозная дисплазия - 6%
- задний уретральный клапан -3%

### Скелет

- скрещенные пальцы -71%
- аномальная установка стоп – 32%
- клинодактилия -13%
- синдактилия -10%
- полупозвонки -3%
- эктродактилия -3%

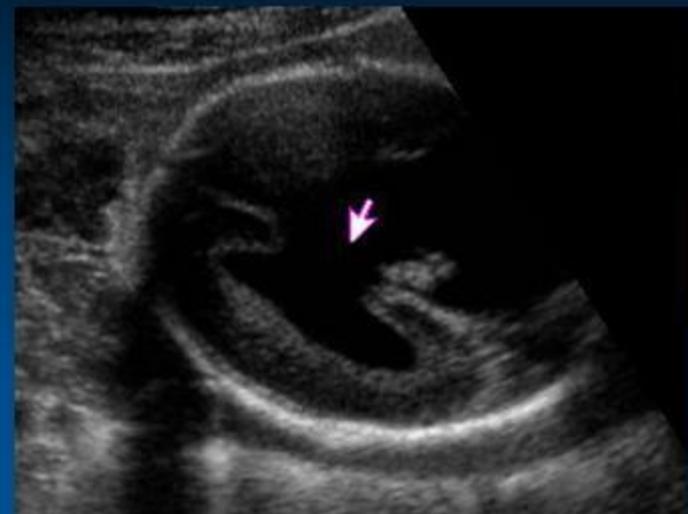
## Ультразвуковые маркеры при синдроме Эдвардса



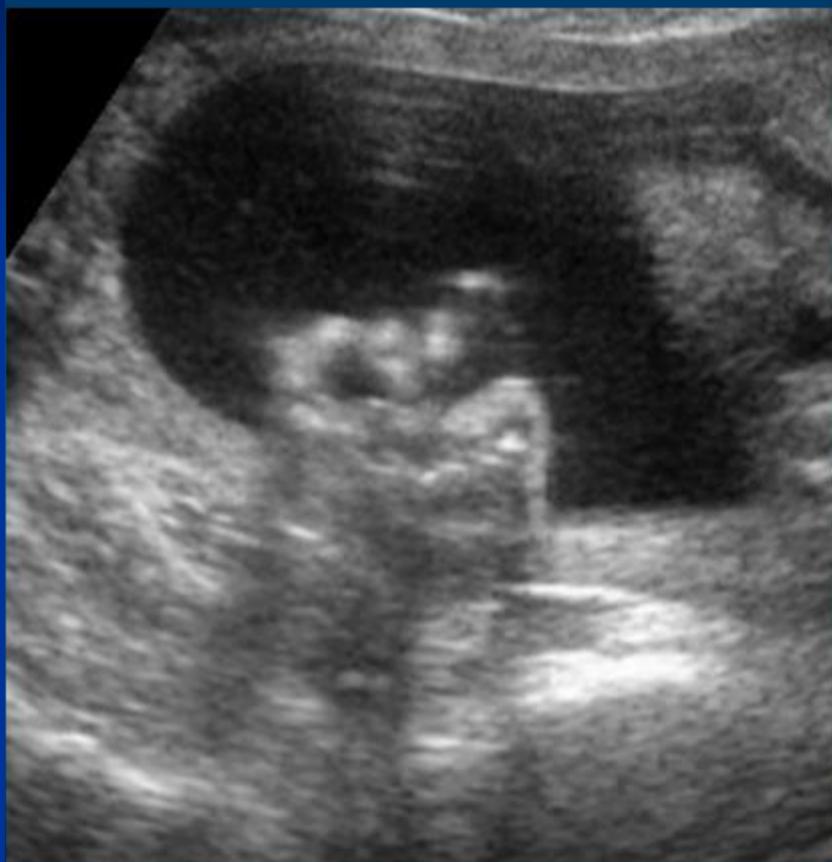
## Ультразвуковые маркеры при синдроме Эдвардса



## УЗ-маркер синдрома Эдвардса – голопроэнцефалия



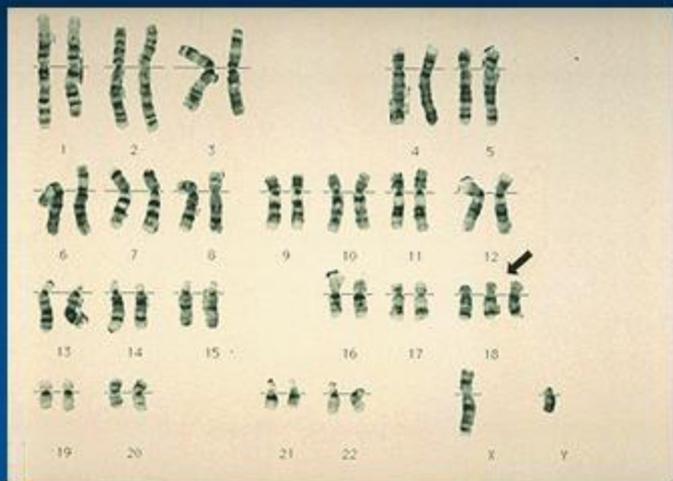
«скрещенные пальцы» при синдроме Эдвардса



## УЗ-маркер синдрома Эдвардса – аномальная установка стопы



## Синдром Эдвардса



-частота при рождении 3 : 10 000

-16% доживают до II триместра

-5% доживают до родов

-почти все умирают до 1 года (обычно в течение нескольких дней жизни)

- Только 10% доживают до 1 года и имеют тяжелую задержку умственного развития



## Ведущие УЗ-маркеры синдрома Патау



### ЦНС

- Голопрозэнцефалия
- Агенезия мозолистого тела
- Гидроцефалия
- Гипоплазия мозжечка
- Менингомиелоцеле

### Лицо, шея, череп

- Расщелины губы/неба 60-80%
- Гипо/гипертелоризм
- Анофтальмия
- Микрофтальмия
- Катаракта
- Внутриглазные включения
- Микроцефалия
- Широкие швы и роднички
- Аномальные ушные раковины
- Увеличенная шейная складка
- микрогнатия

### Сердечно-сосудистая система 80%

- ДМЖП 50-60%
- ДМПП 40-50%
- декстропозиция 20-50%
- коарктация
- аномальный дренаж легочных вен
- перерыв аорты
- стеноз легочной артерии
- гипоплазия аорты
- атрезия митрального клапана
- атрезия аорты

### ЖКТ

50-80%

- омфалоцеле
- диафрагмальная грыжа
- удлинение желчного пузыря

## Пренатальная диагностика - синдром Патау

### Мочевая система

80%

- Умеренная пиелозктазия
- Поликистоз почек 40-50%
- Гидронефроз 10-20%
- Подковообразная почка
- Удвоение почечных артерий
- Удвоение почечных лоханок 10-20%

### Половая система

- Крипторхизм
- Гипоспадия

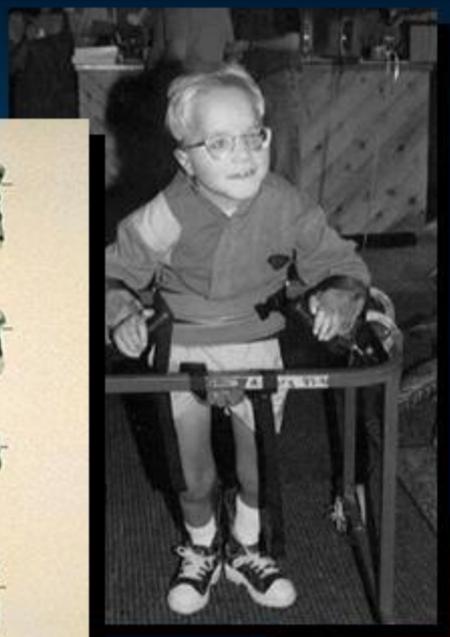
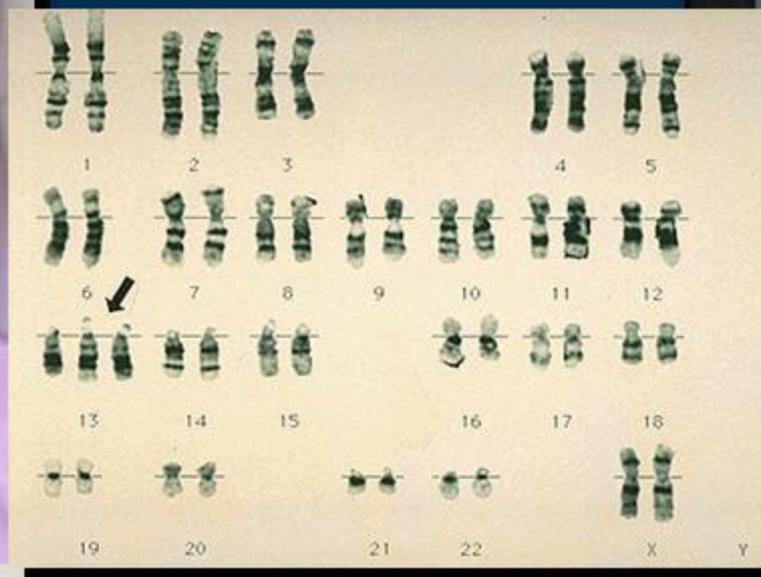
### Другие аномалии

- ЕАП
- СЗРП

### Скелет

- обезьянья складка
- сжатые кулаки
- камптодактилия
- синдактилия
- полидактилия
- аномальная установка кисти
- аплазия лучевой кости
- сандалевидная стопа
- оттопыренный большой палец
- аномальный угол подвздошной кости
- situs inversus

## Синдром Патау



## Ведущие УЗ-маркеры синдрома Тернера



### Аномалии лица, шеи и черепа-

- кистозная гигрома более 80%
- аномалии глаз 80%
- высокое небо 80%
- микрогнатия более 70%
- увеличенная толщина шейной складки 50%

### Аномалии ССС

40-60%

- коарктация аорты
- расширение аорты
- гипоплазия левых отделов

### Мочевая система

- подковообразная почка
- удвоение лоханки

### Другие аномалии

- СЗРП

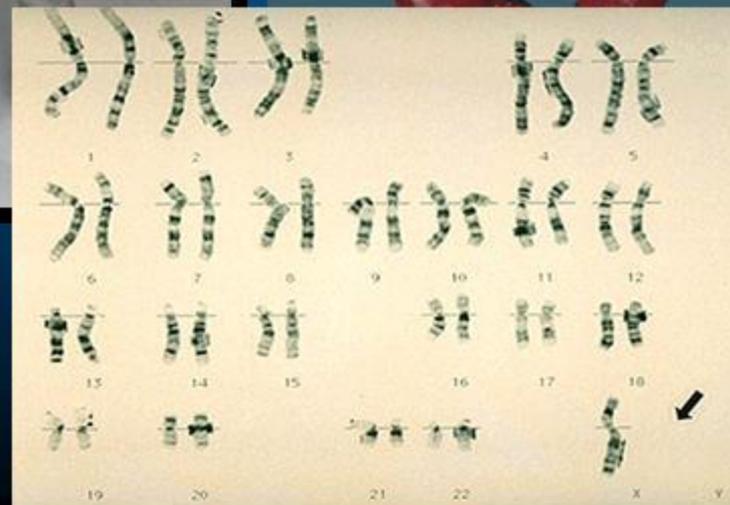
## Синдром Шерешевского-Тернера

- Частота 1:5 000  
живорожденных

- 95% погибают  
антенатально

- Из выживших – качество  
жизни обычное

исключение:  
стерильность в 99%  
или ранняя менопауза



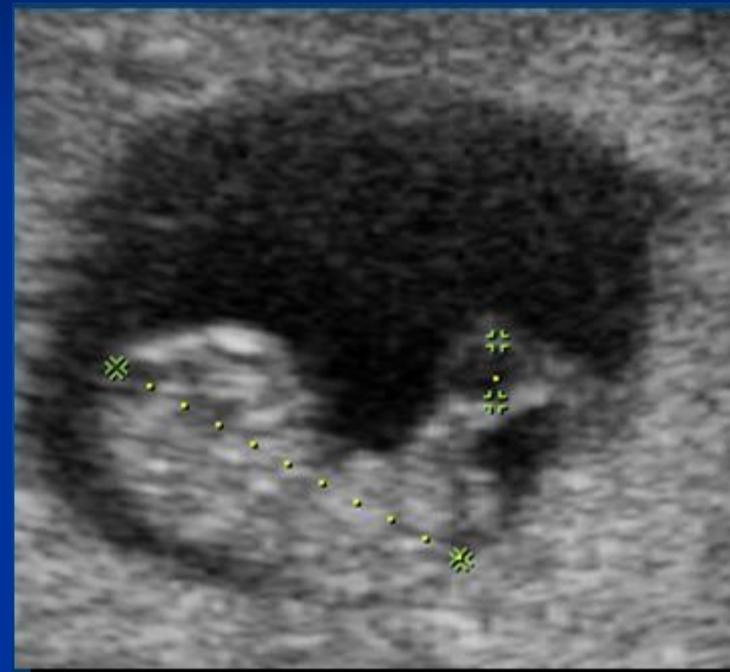
## **Ультразвуковые маркеры СД в I триместре**

---



- увеличение толщины воротникового пространства (2.5 мм и более)
- отсутствие носовой кости
- реверсный кровоток в венозном протоке
- кисты пуповины

# УЗ-маркеры СД - киста пуповины



## Ультразвуковые маркеры СД во II триместре

Череп	-брахицефалия -плоский затылок	-кость Ворма -высокое небо
Головной МОЗГ	-КСС -вентрикуломегалия -гипоплазия мозжечка	-укорочение лобной доли
Лицо	-сглаженный подбородок -макроглоссия -гипоплазия носовой кости	-низкий носовой мост -маленькие круглые уши
Шея	-избыточная шейная складка	
ССС	-симптом «гольфный мяч» -гидроторакс -ЕАП	-ВПС: дефекты перегородок
ЖКТ	-атрезия 12-п кишки -гиперэхогенный кишечник	-неперфорированный анус
Почки	-пиелозктазия	
Костная система	-укорочение трубчатых костей -брахимезофалангия -клинодактилия -«сандалевидная стопа» -мало и многоводие -СЗРП	-двойная оссификация рукоятки грудины -аномальный угол крыла подвздошной кости

## Увеличение шейной складки при СД



## Пиелозектазия при СД

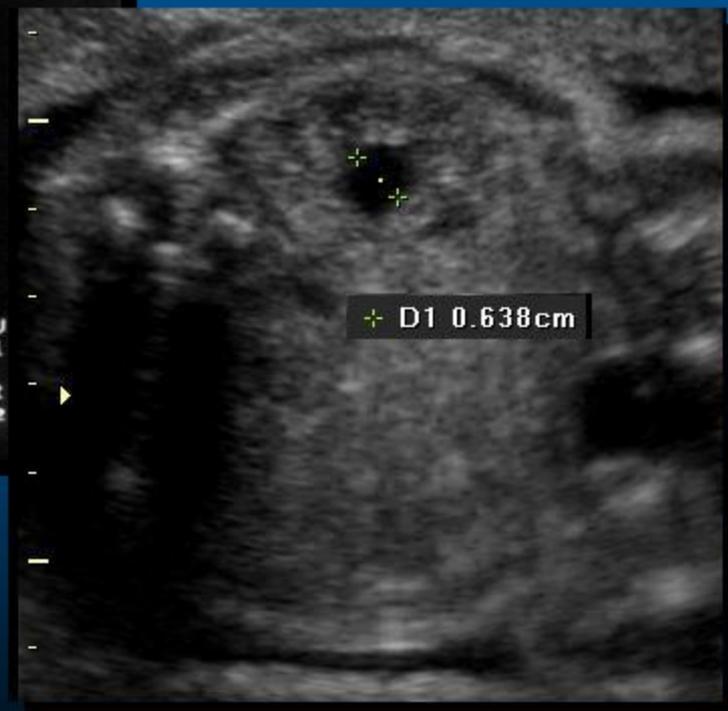


**26 недель**

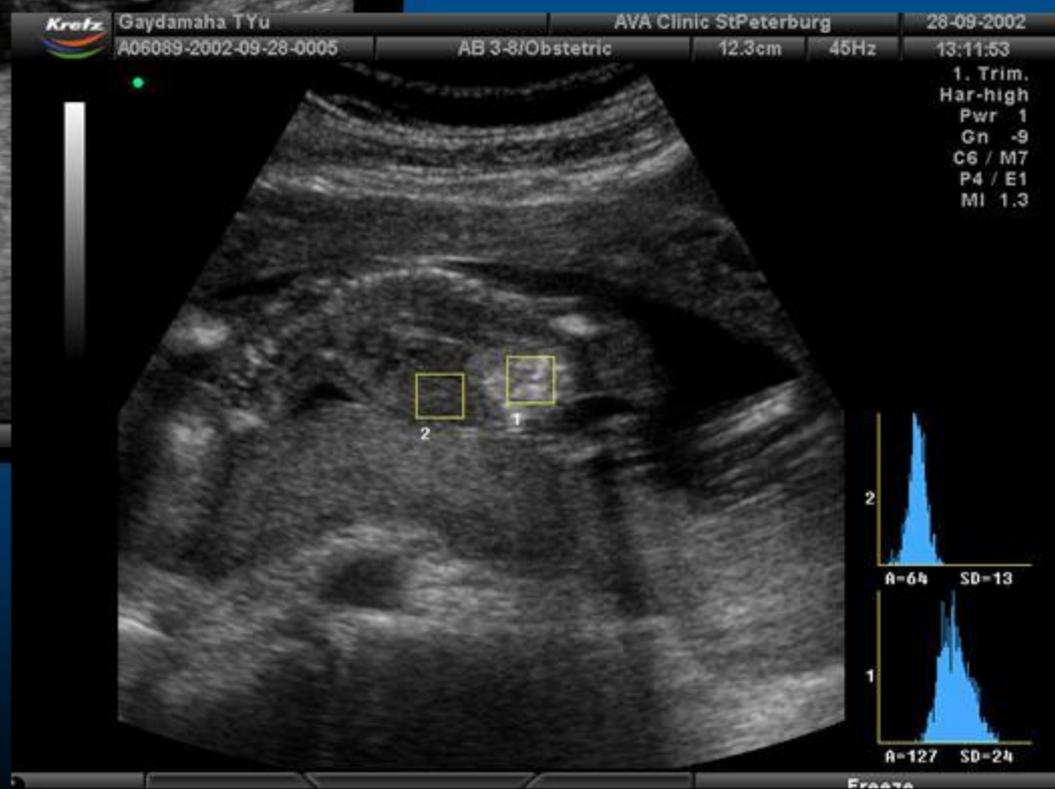
Чувствительность 17-25%

Ложноположительный уровень 2%

**21 неделя**



## УЗ-маркеры СД - Гиперэхогенный кишечник



LR= 6.7-6.1



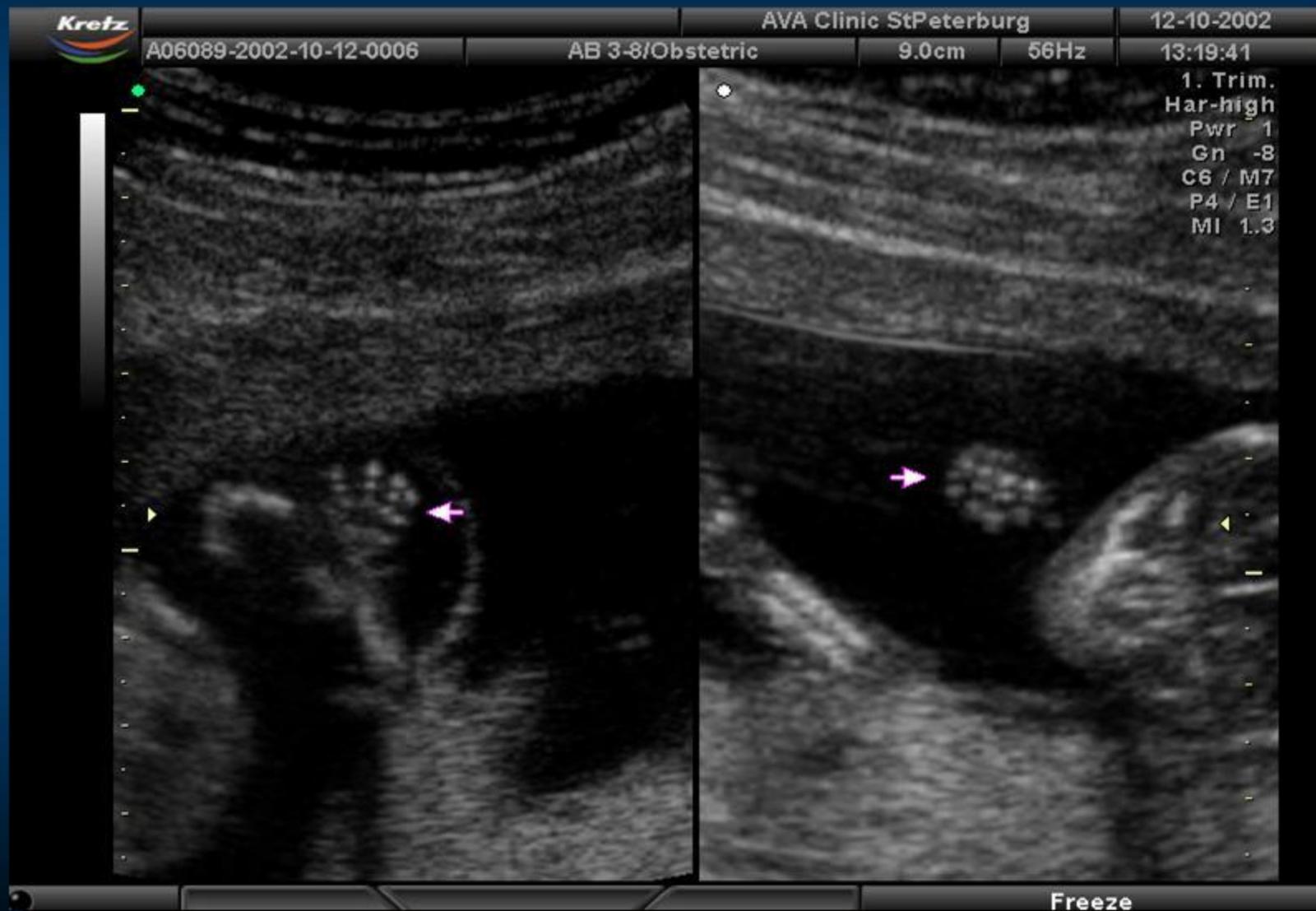
## Умеренная вендрикуломегалия при СД



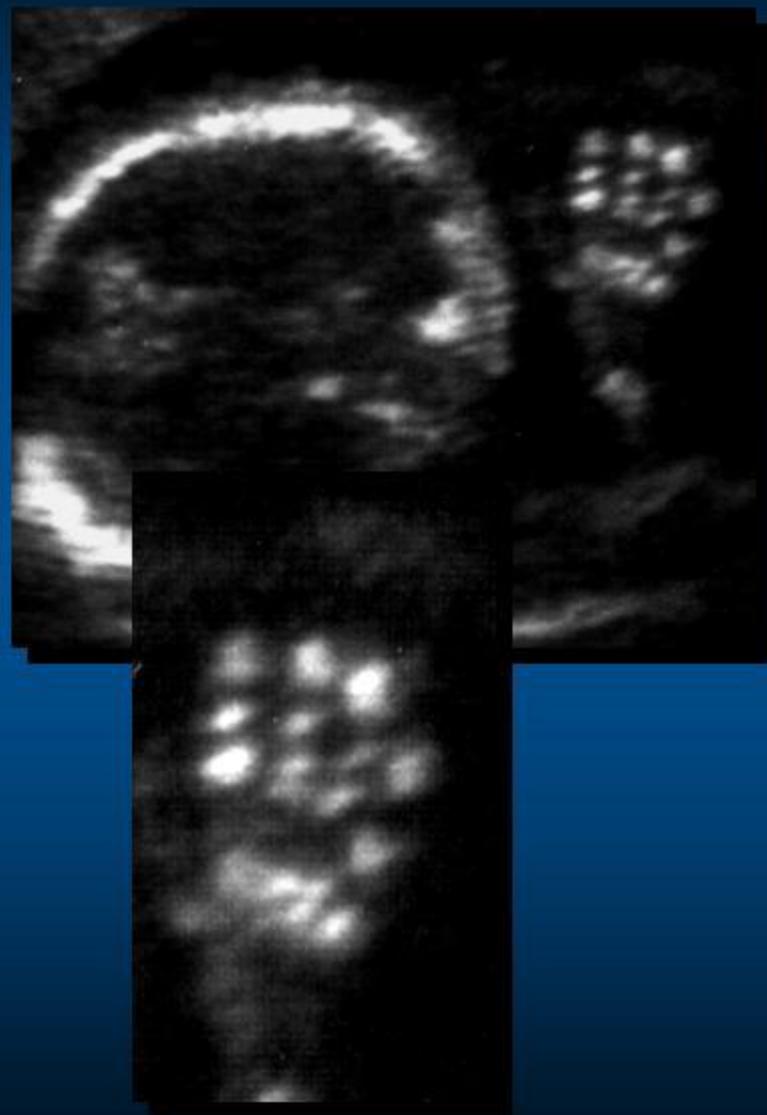
19 недель

# УЗ-маркеры СД во II триместре - Отсутствие средней фаланги V пальца

14 недель



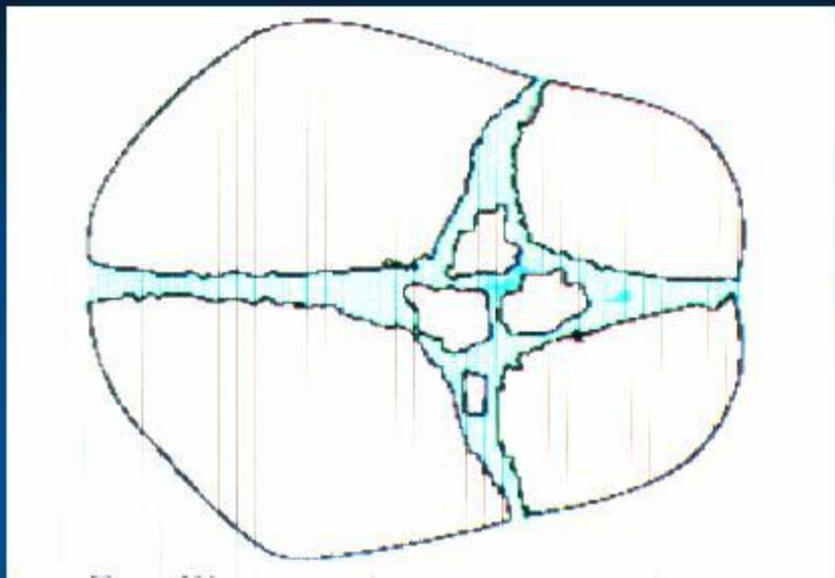
## УЗ-маркеры СД во II триместре - Брахимезофалангия



## УЗ-маркеры СД во II триместре - «сандалевидная стопа»



## УЗ-маркеры СД во II триместре кость Ворма



*Olaus Worm, XVI век*



# Эхогенный интракардиальный фокус

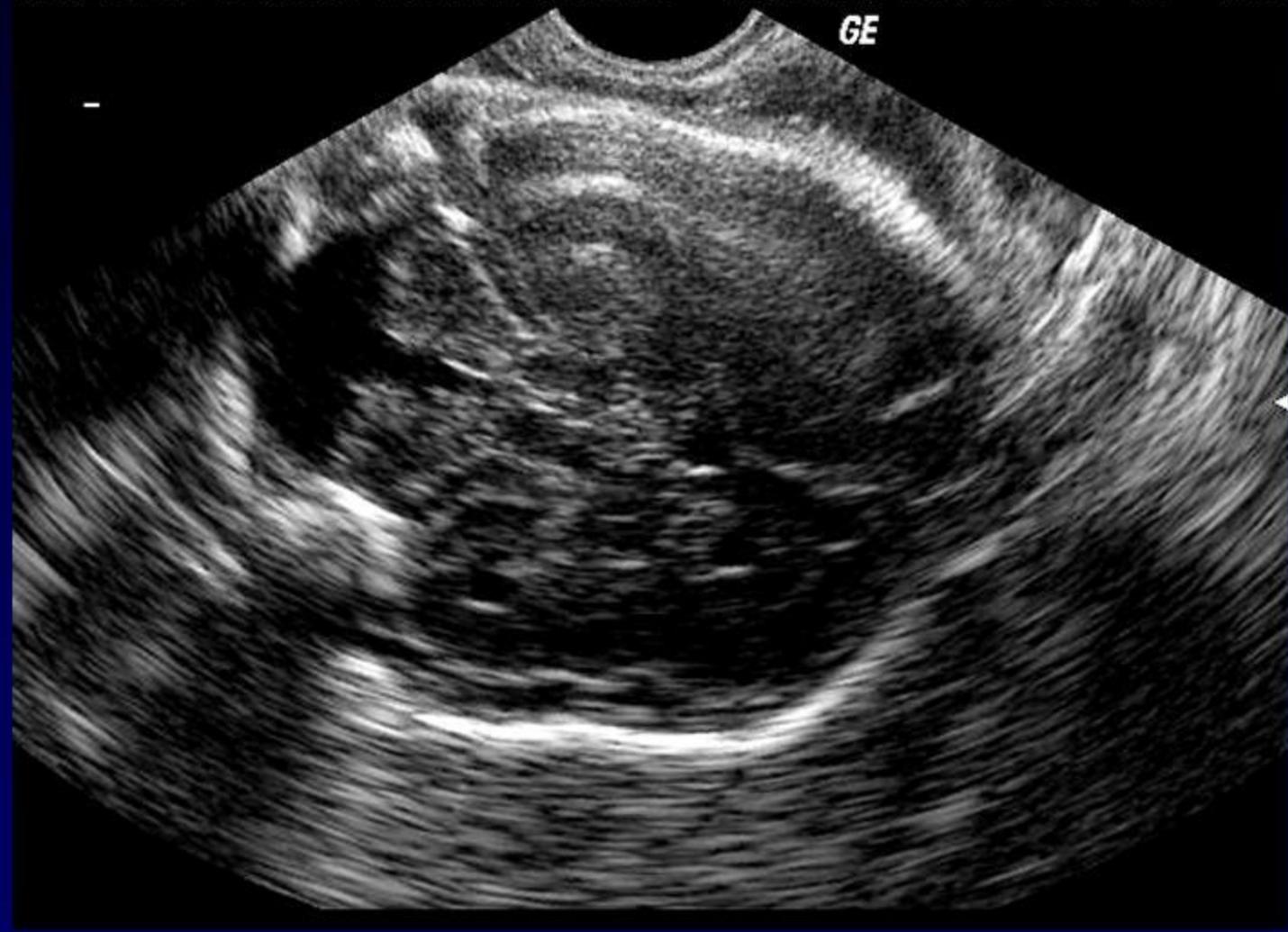


- **Находка «шарика для гольфа» увеличивает риск ВПР и хромосомных аномалий**
- **Особенно, если фокусов больше 1**



# СИНДРОМ DANDY-WALKER

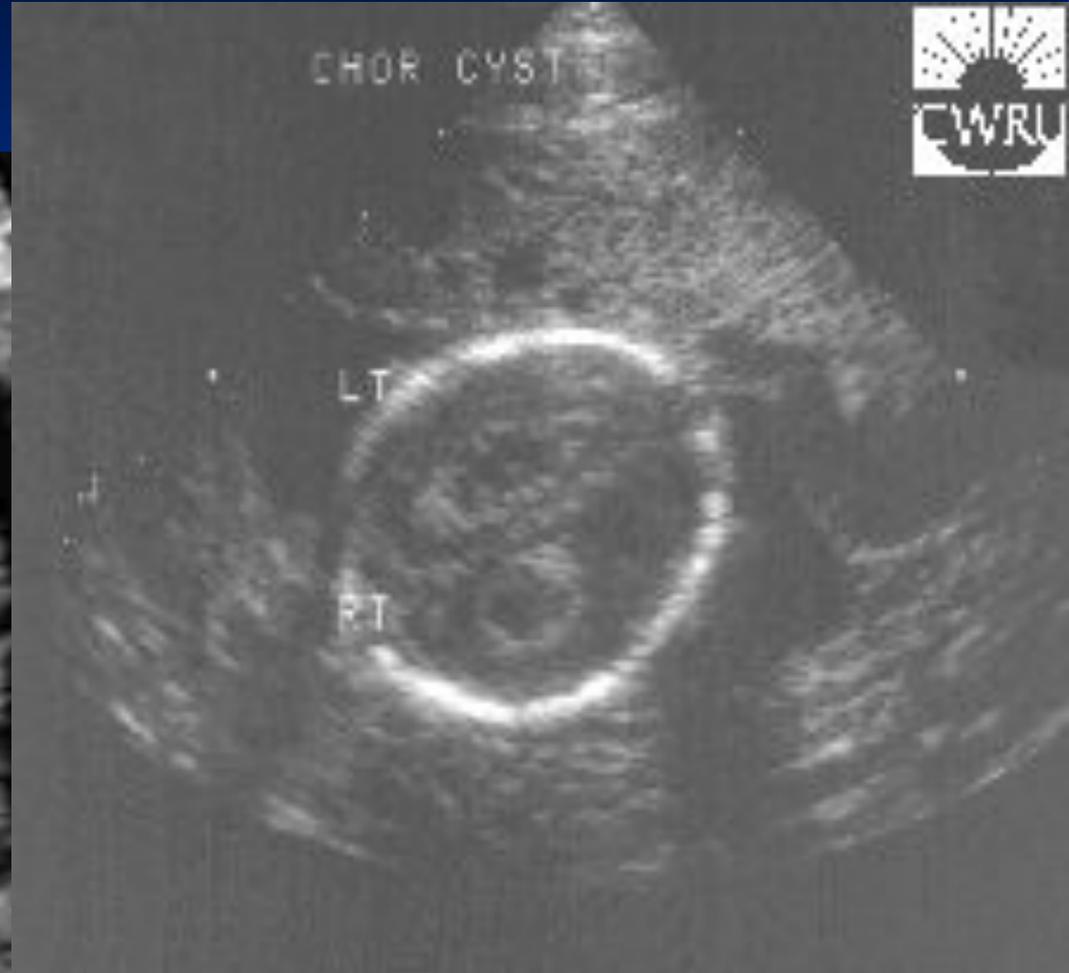
GENETICS CENTRE ST. PETERSBURG GA(LMP)=27W4D P80 PP E72



# Кистозная гигрома



# Кисты сосудистого сплетения



# Расщелины губы



**NORMAL**



**UNILATERAL CLEFT LIP**



**BILATERAL CLEFT LIP**

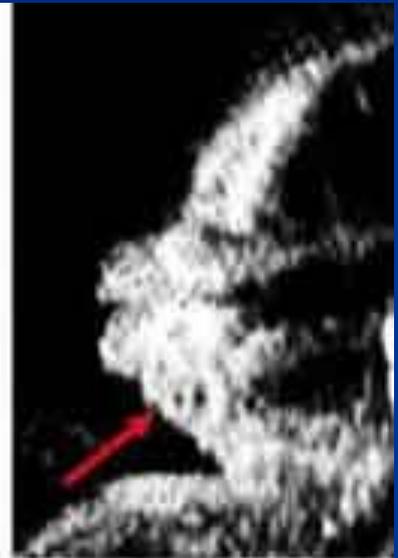
# Расщелины неба



# МИКРОГНАТИЯ



**micrognathia, Robin anomalad**



**severe micrognathia, beaked nose**

# Гипо-, гипертелоризм



NORMAL



HYPOTELORISM



HYPERTELORISM

# Диафрагмальная грыжа



ДМЖП



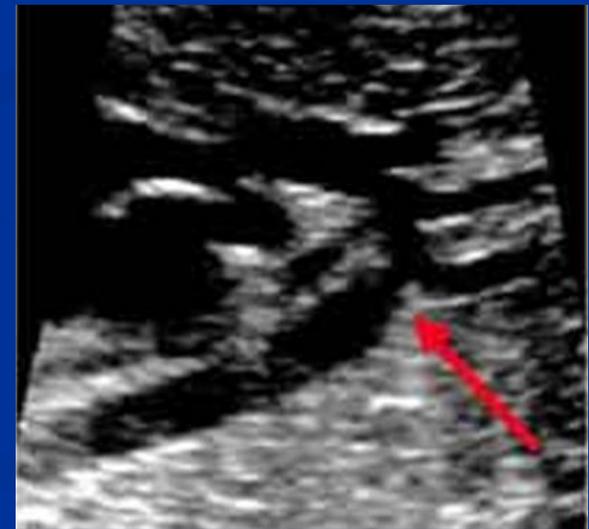
Общий артериальный ствол



ПОРОКИ СЕРДЦА

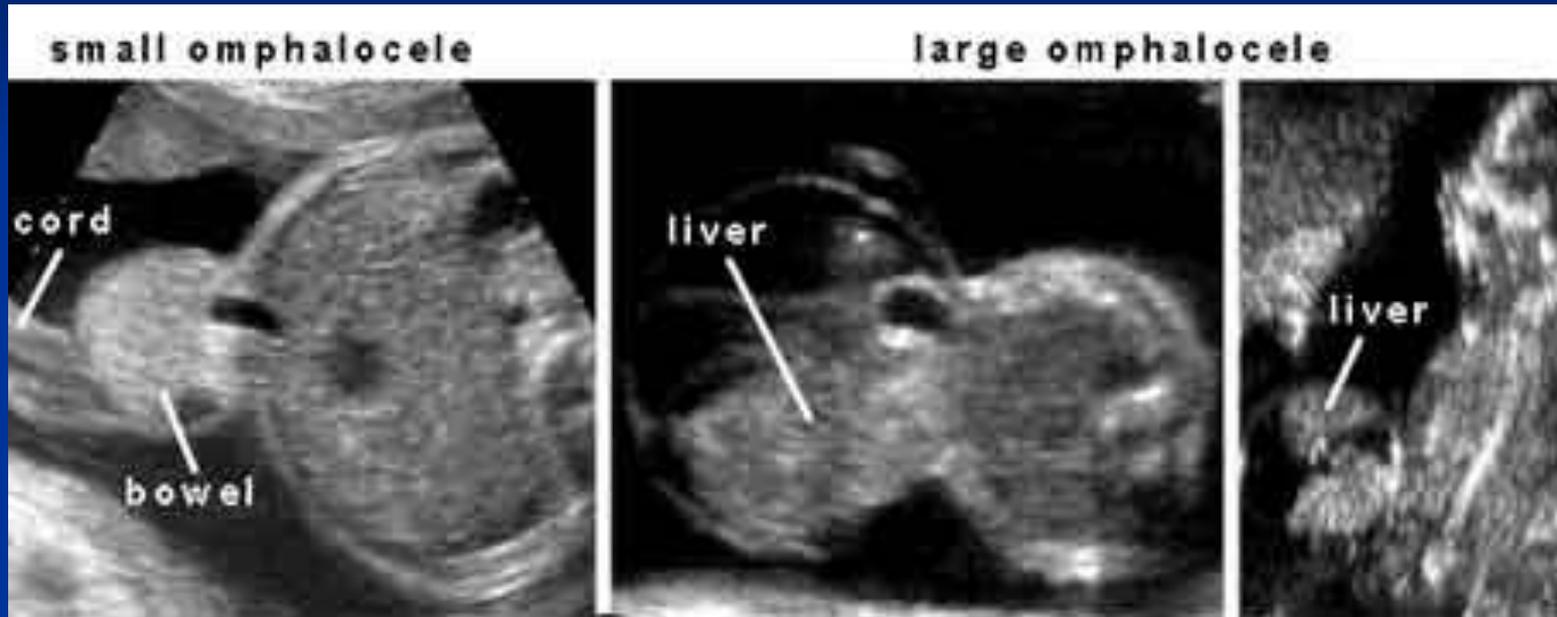


Атрио-вентрикулярный канал



Коарктация аорты

# Омфалоцеле



# Дуоденальная атрезия

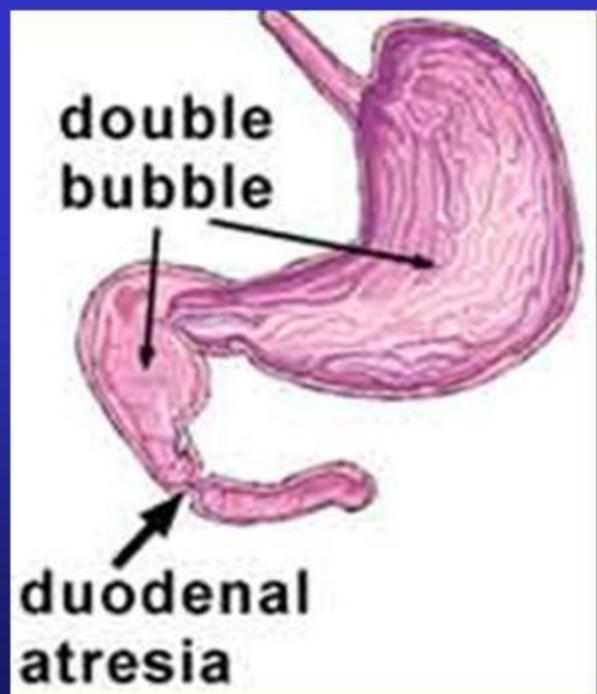
Частота 1 : 5000

Сроки диагностики: второй-третий триместр (26 недель)

Сочетание с ХА (синдром Дауна) 40%,

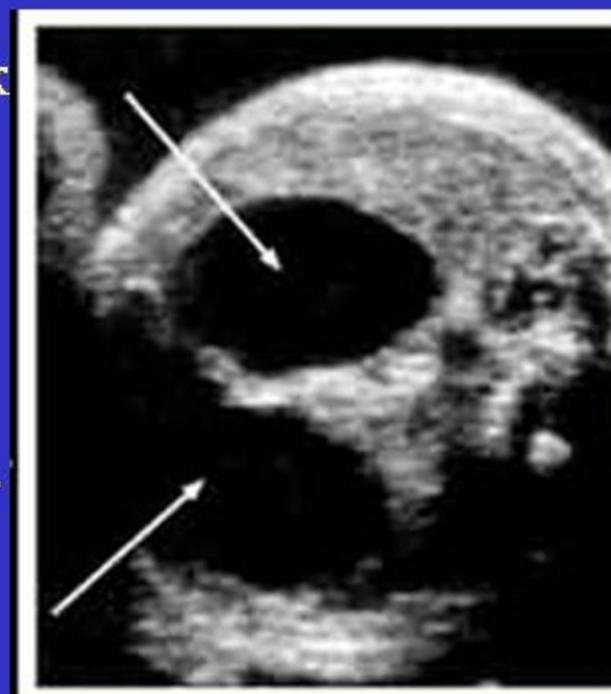
Другие аномалии – скелетные, ЖКТ, ВПС, МВС, генетические синдромы

Прогноз: при сочетанных аномалиях смертность 36%



Желудок

Двенадцати-  
перстная  
кишка



Ведущие УЗ-маркеры при СД во II триместре (17 наблюдений)

Утолщение шейной складки	-64%
гиперэхогенный кишечник	-52%
укорочение бедренной кости	-41%
брахимезофалангия	-41%
пиелозктазия	-29%
Брахицефалия	-29%
сиптом «гольфный мяч»	-29%
клинодактилия	-24%

## Результаты УЗИ при СД во II триместре (17 наблюдений)

Плоды с синдромом Дауна в среднем имели по 3,6  
ультразвуковых маркера

Не наблюдали ни одного плода с синдромом Дауна,  
имевшего менее 2-х УЗ-маркеров

---

***Правильно организованный  
ультразвуковой скрининг в I-м и II-м  
триместрах беременности  
позволяет в 5 раз повысить  
эффективность пренатальной  
диагностики синдрома Дауна у плода***

## Пренатальная диагностика – синдром Дауна



30 000 в Великобритании

200 000 в Западной Европе

250 000 в США

2 000 000 в мире



---

*«Единственное, что может быть хуже,  
чем отсутствие сонографии -  
это плохая сонография»*

**Пэт Шредер**

*(об ультразвуковом исследовании плода)*

благодарю за внимание!

