

ОГЛАВЛЕНИЕ

Глава 1. Скрининговое УЗИ при беременности	3
Глава 2. Ультразвуковая диагностика аномалий грудной клетки	20
Глава 3. Ультразвуковая диагностика аномалий сердца	26
Глава 4. Ультразвуковая диагностика аномалий брюшной полости	40
Глава 5. Ультразвуковая диагностика аномалий мочеполовой системы	54
Глава 6. Ультразвуковая диагностика аномалий скелета	67
Глава 7. Ультразвуковая диагностика хромосомных нарушений	82
Глава 8. Маркеры хромосомных aberrаций	97
Словарь эпонимов и аббревиатур	104

УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА АНОМАЛИЙ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ

2.1. ВРОЖДЕННЫЕ КИСТОЗНЫЕ АДЕНОМАТОЗНЫЕ МАЛЬФОРМАЦИИ ЛЕГКИХ

Врожденные кистозные аденоматозные мальформации легких представляют собой гамартому с гиперплазией или дисплазией терминальных бронхиол.

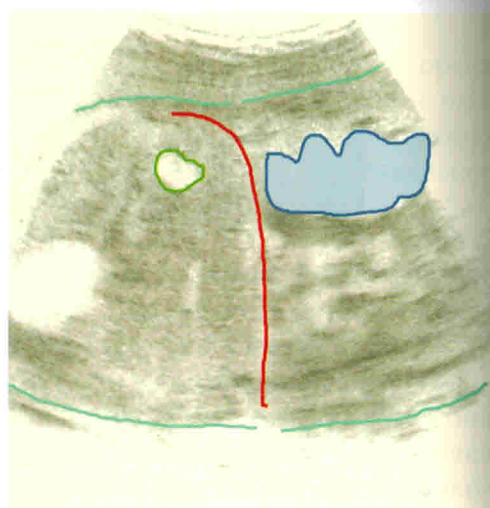
Описаны три формы (Stocker): макрокистозная (I тип), смешанная (II тип) и микрокистозная формы (III тип).

Частота: встречается редко. Мальформация развивается в течение первых 6 недель после оплодотворения яйцеклетки и является следствием дисплазии бронхиол.

Сочетанные аномалии встречаются более чем в 25% случаев. Это аномалии грудной клетки, агенезия почек и отек плода.

Ультразвуковые признаки.

Stocker I тип: диаметр кист составляет 2–10 см; в некоторых случаях может визуализироваться только одна киста.



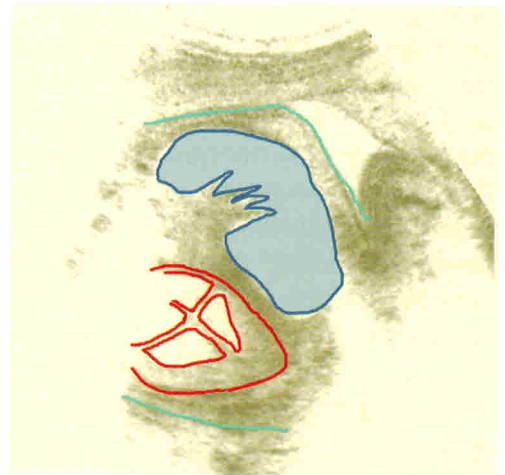
Продольный срез через грудную клетку и живот плода

- Диафрагма
- Киста в левом легком
- Контур тела плода
- Желудок

Рис. 2.1. Кистозная аденоматозная мальформация легких I типа

Stocker II тип: кисты менее 2 см в диаметре с эхогенной тканью, лежащей между ними.

Stocker III тип: эхогенность пораженной ткани повышена. Почти во всех случаях определяется смещение сердца и диафрагмы. Выявляется сопутствующий отек. Характерно многоводие.



Поперечный срез через грудную клетку плода. Определяются кисты легких, смещающие сердце

- Сердце
- Киста в легком
- Контур тела плода

Рис. 2.2. Кистозная аденоматозная мальформация легких I типа



- Мелкие кисты
- Контур легкого
- Сердце
- Контур тела плода

Рис. 2.3. Кистозная аденоматозная мальформация легких II типа

Данные изменения в легких могут спонтанно регрессировать, вплоть до полного исчезновения. Эхогенность пораженной ткани может изменяться на различных сроках беременности.

Данные аномалии следует дифференцировать с диафрагмальными грыжами, бронхогенными или нейрогенными кистами.

Прогноз: при макрокистой форме редко развивается отек плода, выживаемость составляет более чем 70%. При микрокистой форме часто развивается отек, что значительно ухудшает прогноз. Если у новорожденного появляются такие симптомы, как одышка и тахипноэ, то смертность может достигать 70%. Если клинические симптомы появляются в более поздние периоды жизни, то прогноз более благоприятный. В тяжелых случаях показана резекция пораженной доли легкого, что в последующем может привести к деформации грудной клетки. Однако при сохранении хотя бы части нормальной легочной ткани она впоследствии разрастается, заполняя половину грудной клетки, и приводит к повышению функциональных способностей.

2.2. ПЕРВИЧНЫЙ ГИДРОТОРАКС ПЛОДА

Скопление жидкости (в основном хилуса) внутри плевральной полости. Правая сторона грудной полости поражается чаще, чем левая.

Частота: 1 : 10 000 новорожденных.

Причинами данной аномалии могут являться повышенная продукция или нарушение резорбции лимфатической жидкости.

Сочетанные аномалии: в дополнение к спорадической форме, при которой гидроторакс может развиваться вследствие имеющихся аномалий лимфатических сосудов; при комбинированных формах могут определяться сочетания с более чем 50 различными синдромами, особенно синдромом Тернера и Дауна. Также гидроторакс может сочетаться с отеком плода.

Ультразвуковые признаки.

Визуализируются легкие плода, окруженные жидкостью. Изменения могут быть односторонними или двусторонними. Возможно вторичное развитие отека плода. В некоторых случаях может развиваться многоводие. Гипоплазия легких может в дальнейшем поддерживать развитие гидроторакса.

Прогноз: 50% уровень смертности может наблюдаться при пренатальной диагностике плеврального выпота. Прогноз ухудшается при преждевременных родах, гипоплазии легких плода и развитии отека.

2.3. ДИАФРАГМАЛЬНАЯ ГРЫЖА

Диафрагмальная грыжа представляет собой дефект (различного размера) в диафрагме, в результате чего содержимое брюшной полости может проникать в грудную полость. Чаще всего она развивается в заднелатеральной части диафрагмы, слева (75–85%). Ретроостернальная локализация встречается редко.

Частота: 1 : 2000–5000 новорожденных.

Эмбриология: формируется между 5-й и 8-й неделями гестации.

Сочетанные аномалии: могут наблюдаться в 75% случаев: пороки сердца — в 20%, аномалии ЦНС — в 30%. Также могут определяться хромосомные aberrации, особенно трисомия 18. Диафрагмальные грыжи могут также сочетаться более чем с 30 различными синдромами.

Сочетанные синдромы: синдром Вольфа–Хиршхорна (делеция 4p), синдром Фринса, синдром множественных птеригиумов, синдром Паллистер-Киллиана (тетрасомия 12p), частичная трисомия 9, трисомия 18.

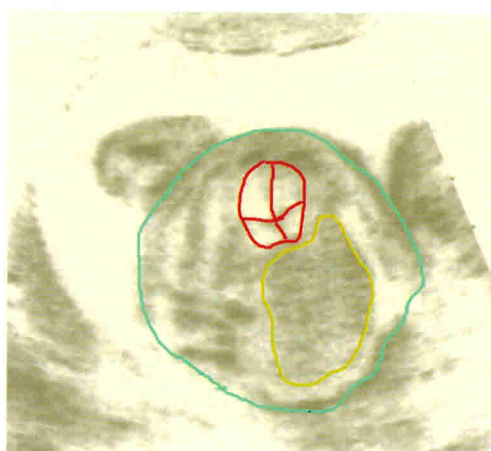
Ультразвуковые признаки.

Чаще выявляется левосторонняя диафрагмальная грыжа. При этом определяется смещение сердца вправо. Желудок, кишечник и часть печени могут визуализироваться за сердцем в левой половине грудной полости. В случае редко встречаемой правосторонней диафрагмальной грыжи печень будет располагаться в правой половине грудной полости, смещая сердце влево. Смещение органов и средостения может приводить к развитию обструкции петель кишечника, следствием чего в последующем может быть многоводие. Прогностически это неблагоприятно.

Однако дефект в диафрагме может не всегда визуализироваться, поэтому бывает трудно определить его размеры (односторонняя агенезия диафрагмы?).

Прогноз: зависит от степени тяжести развивающегося респираторного дистресс-синдрома, особенно при развитии гипоплазии легких, и сочетания с другими аномалиями. Если диагноз выставляется при пренатальном скрининге, то прогноз неблагоприятный (смертность составляет 15–50%).

Прогноз значительно ухудшается в тех случаях, когда диагноз выставляется до 24 недель гестации и при этом имеется многоводие. Смертность таких



Поперечный срез на уровне грудной клетки

- Сердце
- Контур тела плода
- Диафрагмальная грыжа

Рис. 2.4. Правосторонняя диафрагмальная грыжа

УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА АНОМАЛИЙ СКЕЛЕТА

6.1. ДИСТРОФИЧЕСКАЯ ДИСПАЗИЯ

Дисплазия скелета, характеризующаяся укорочением конечностей, ко-
солапостью, припухлостью ушей, прогрессирующими деформациями су-
ставов и позвоночного столба.

Частота: встречается редко.

Ультразвуковые признаки.

Микромелия всех конечностей, медиальная девиация рук, укорочение
пальцев, косолапость, удлинение большого пальца кисти, микрогения, рас-
щелины нёба в 1/3 случаев, припухлость уха («по типу цветной капусты»),
кифосколиоз шейного отдела позвоночника, сгибательные деформации
локтевого и коленного суставов.

Дифференциальный диагноз: камптомелическая дисплазия, дистальный ар-
трогрипоз, синдром Ларсена, синдром множественных птеригиумов, синдром
Шерберта, спондилоэпифизарная дисплазия, дисплазия с летальным исходом.

Прогноз: смерть новорожденных наблюдается редко. Данное состояние
не влияет на умственное развитие ребенка. Рост взрослых пациентов не
превышает 140 см. Иногда могут определяться выраженные ортопедиче-
ские деформации.

При сочетании данного состояния с пороками сердца и внутриутроб-
ной задержкой развития плода в раннем послеродовом периоде возможен
летальный исход.

6.2. ФОКАЛЬНАЯ ГИПОПАЗИЯ БЕДРА

Укорочение или деформация бедренной кости.

Частота: встречается редко.

Этиогенез: сахарный диабет, большие дозы витамина А.

Ультразвуковые признаки.

Отсутствие проксимальной части и головки бедренной кости. Часто бе-
дренная кость бывает изогнута. На пораженной стороне может также отсут-
ствовать малоберцовая кость, а большеберцовая кость может быть изогнута.
Могут частично отсутствовать и другие длинные трубчатые кости и пальцы.

Дифференциальный диагноз: данная аномалия может сочетаться с 25 раз-
личными синдромами.

Прогноз: зависит от наличия сочетанных аномалий. При изолированной
аномалии эффективной является ортопедическая операция.

6.3. АПЛАЗИЯ ИЛИ ГИПОПЛАЗИЯ ЛУЧЕВОЙ КОСТИ

Полное или частичное отсутствие лучевой кости или ее дистального конца. В большинстве случаев одностороннее поражение.

Частота: 1 : 30 000 новорожденных.

Тератогенез: кокаин, талидомид, большие дозы витамина А, никотиновая кислота.

Сочетанные мальформации: пороки сердца, тромбоцитопения.

Сочетанные синдромы: двусторонние аномалии встречаются при следующих синдромах: анемия Фанкони, синдром Aase, тромбоцитопения с отсутствием лучевой кости, VACTERL ассоциация, синдром Голдмана, некоторые формы трисомии, акрофациальные дизостозы, синдром Виллер–Герольда, синдром Корнелии де Ланге, синдром Тоуве–Брокса, синдром Холт–Орама.

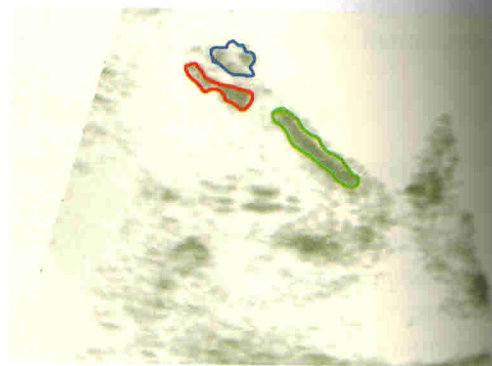
Ультразвуковые признаки:

Определяется искривление или полное отсутствие лучевой кости. Плечевая кость может быть также искривлена, укорочена или отсутствовать вовсе. Рука перевернута, большой палец может отсутствовать. При тромбоцитопении с отсутствием лучевой кости изменения двусторонние. Может отмечаться поражение нижних конечностей.

Односторонние изменения без поражения нижних конечностей отмечаются при синдроме Холт–Орама.

Может также отсутствовать и плечевая кость.

Прогноз: зависит от сопутствующих аномалий. При изолированном поражении эффективными являются ортопедические операции.



Сонограмма правой ручки плода. Лучевая кость не определяется рядом с локтевой. Плечевая кость не изменена. Кисть расположена рядом с диафизом локтевой кости

- Плечевая кость
- Кисть руки
- Диафиз локтевой кости

Рис. 6.1. Аплазия лучевой кости

6.4. ГИПОХОНДРОПАЗИЯ

Умеренная карликовость (гипосомия) с диспропорциональным укорочением конечностей (первое проявление может быть только после рождения). Увеличение окружности головы.

Другие симптомы: поясничный лордоз и искривление костей нижних конечностей.

Впервые описана в 1961 году Lamy Maroteaux.

Ультразвуковые признаки.

Диспропорциональная карликовость (гипосомия) с укорочением конечностей.

Прогноз: данная аномалия не влияет на продолжительность жизни и на умственное развитие детей.

6.5. АХОНДРОГЕНЕЗ

Летальная дисплазия скелета, характеризующаяся выраженным укорочением туловища и конечностей и увеличением размеров головы.

Частота: 1 : 10 000 новорожденных.

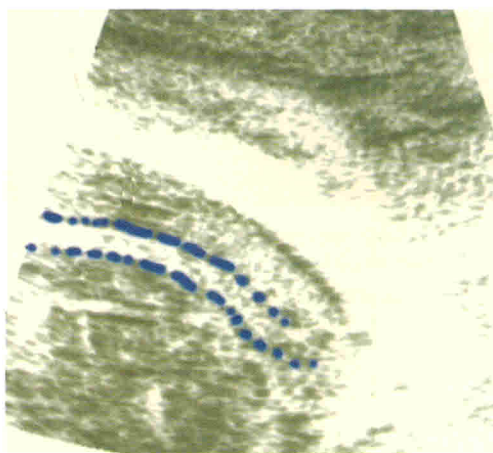
Этиология: в редких случаях изолированного поражения определяется дефект синтеза коллагена II типа.

Ультразвуковые признаки.

Выделяют два типа ахондрогенеза: тип I и тип II.

Выраженное укорочение конечностей, сужение грудной клетки, замедление оссификации позвоночного столба и черепа являются характерными признаками данной патологии.

В некоторых случаях может определяться гигрома шеи и отек плода.



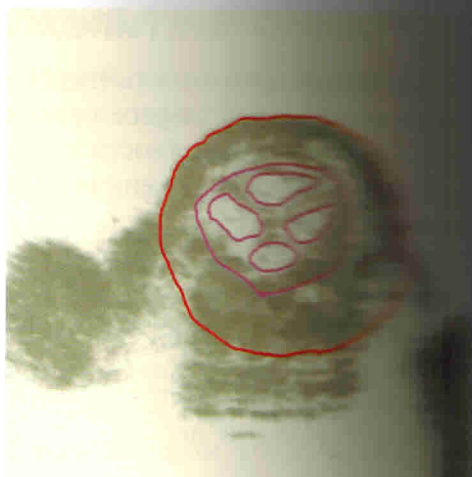
■ Отсутствует оссификация позвоночника

■ Позвоночный канал

рис. 6.2. Позвоночник при ахондрогенезе

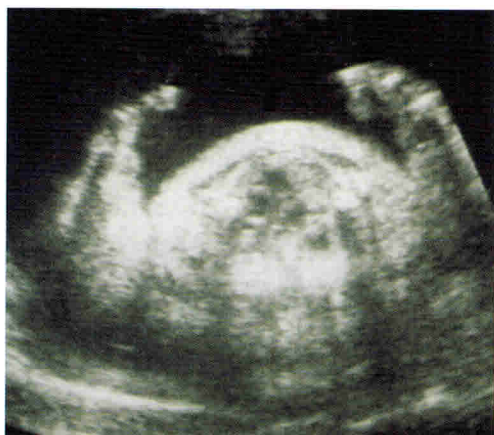


Поперечный срез на уровне грудной полости плода. Отмечается резкое уменьшение размеров грудной полости. На 4-камерном срезе сердца видно, что сердце занимает практически всю грудную полость

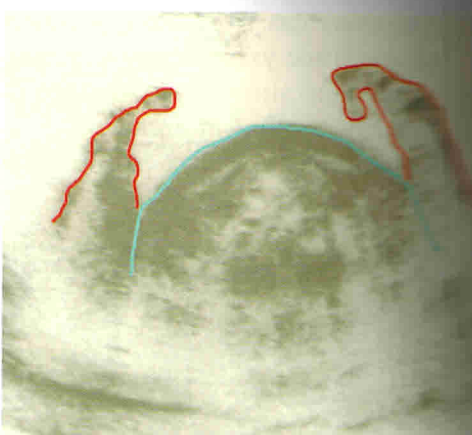


■ Контур грудной клетки
■ Сердце

Рис. 6.3. Изменения грудной клетки при ахондрогенезе



Поперечный срез на уровне грудной полости плода. Определяются очень короткие верхние конечности с обеих сторон



■ Контур тела плода
■ Верхние конечности

Рис. 6.4. Изменения верхних конечностей при ахондрогенезе