

APPLICATION OF 3D AND 4D ULTRASOUND IN EARLY DIAGNOSIS OF CONGENITAL SPLIT ON LIP AND PALATE

Tatyana Atanasova

Angel Kanchev University of Ruse, Bulgaria, nursing_russe@abv.bg

Mario Davidkov

Medical university - Varna, Bulgaria, drmariodavidkov@gmail.com

Abstract: The aim of the present study is to present the advantages of early diagnosis of congenital cleft lip and palate in the prevention of abandonment of children in foster homes. Methods: An anonymous survey surveyed the opinions of 70 parents of children with congenital cleft lip and palate. Results: Prenatal diagnosis was performed in only 20.0% of pregnancies, and 24.3% of cases had a family history. Although there is a risk factor for the birth of a child with a congenital cleft lip and palate in the presence of a family burden, only in 7.1% of cases a prenatal diagnosis of the fetus was performed. When considering the behavior of parents in relation to the presence of risk factors, it was found that in 85.7% of cases prenatal diagnosis was performed only in parents of Bulgarian origin, the remaining 14.3% are for parents of Turkish origin. There is no practice of conducting prenatal diagnosis for parents of Roma origin, although 23.5% of cases of birth of children with congenital anomalies have a family burden, often on the part of the father. Conclusion: The application of 3D and 4D in the early diagnosis of congenital cleft lip and palate will help the psychological preparation of parents for the birth of a child with a congenital anomaly. This will help to avoid the initial shock and the reaction of abandoning the child.

Keywords: early diagnosis, congenital cleft lip and palate, prevention

ПРИЛОЖЕНИЕ НА 3D И 4D УЛТРАЗВУКА В РАННАТА ДИАГНОСТИКА НА ВРОДЕНА ЦЕПНАТИНА НА УСТНА И НЕБЦЕ

Татяна Атанасова

Русенски университет „Ангел Кънчев“, България, nursing_russe@abv.bg

Марио Давидков

Медицински университет – Варна, България, drmariodavidkov@gmail.com

Резюме: Цел на настоящото изследване е да се представят предимствата на ранната диагностика на вродена цепнатина на устна и небце в превенцията на изоставянето на децата в домове за отглеждане. Методи: Чрез анонимна анкета е проучено мнението на 70 родители на деца с вродена цепнатина на устна и небце. Резултати: Пренатална диагностика е извършена само при 20,0 % от бременностите, а 24,3 % от случаите имат фамилна обремененост. Въпреки, че има рисков фактор за раждането на дете с вродена цепнатина на устна и небце при наличие на фамилна обремененост само в 7,1 % от случаите е извършена пренатална диагностика на плода. Когато се разгледа поведението на родителите спрямо наличието на рисковите фактори се установи, че в 85,7 % от случаите пренатална диагностика е проведена само при родители от български произход, останалите 14,3 % са за родителите от турски произход. При родителите от ромски произход няма практика за провеждане на пренатална диагностика въпреки, че 23,5 % от случаите на раждането на деца с вродени аномалии имат фамилна обремененост, често от страна на бащата. Заключение: Приложението на 3D и 4D в ранната диагностика на вродената цепнатина на устна и небце ще спомогне за психологическата подготовка на родителите за раждането на дете с вродена аномалия. Това ще спомогне за избягването на първоначалния шок и реакцията за изоставяне на детето.

Ключови думи: ранна диагностика, вродена цепнатина на устна и небце, превенция

1. ВЪВЕДЕНИЕ

3D и 4D ултразвукът играе важна роля в ранното демонстриране на нормални и анормални структури в първи, втори и трети триместър. Различните опции за визуализация дават на оператора възможността да избере този режим на показване, който дава най-добър образ на обекта, представляващ интерес. Основното изискване за всички 3D повърхностни изображения е наличие на достатъчен джоб с течност пред структурата, която се изобразява. (Jamniczky NA, McLaughlin K, Kaminska ME, Raman M, Somayaji R, Wright B, Ma IW. (2015)) Ембрионалната и феталната циркулация могат да бъдат демонстрирани чрез прилагане на Glass body mode, комбинация от 3D ултразвук в сива скала и цветен, респективно мощен Доплер. С

интерактивното показване на 3D изображения, ехографистът може да демонстрира всички видове видими аномалии в най-подходящия режим, показващ размера на обектът на интерес (ROI) във всички измерения. През първия триместър това може да бъде трипланарна демонстрация в срединен сагитален срез, който е необходим за точно измерване на нухална транслуценция (NT).(Cook DA, West CP. (2013)) Във втория и третия триместър мултипланарния режим е полезен за идентифициране на плосък фетален профил или микрогнатия (Kennedy TJ, Regehr G, Baker GR, Lingard L. (2009)), патологични мозъчни структури като частичен или напълно липсващ corpus callosum, или леко разширени вентрикули.(Lee YM, Simpson LL. (2007)). Повърхностно моделираните изображения дават точна представа за всички дефекти, свързани с повърхностните структури на плода като лицеви дефекти, дефекти на невралната тръба, коремни дефекти, аномалии на пола и дефекти на крайниците. В случай на моделиране на органи с режим електронен скалпел, (Krupinski EA. (2011)) повърхостния режим също може да предостави на ехографиста впечатляващи 3D изображения на вътрешните фетални органи (Kahneman D. (2011)). Прозрачният режим осигурява изглед на фетален скелет с демонстриране на анормална осификация, напр. аномалии на черепа, гръбначния стълб (Krupinski EA. (2011)), гръден кош, костите на таза и костите на дългите крайници (Kahneman D. (2011)). 3D и 4D фетална ехокардиография, използваща STIC технологията и по-специално цветен STIC позволява на изследващия да разглежда комплексно аномалии на сърцето на плода и динамично да оценява сърдечния кръвен поток по време на различните сърдечни цикли (Beaty TH, Marazita ML, Leslie EJ. (2016))
Цел на настоящото изследване е да се представят предимствата на ранната диагностика на вродена цепнатина на устна и небце в превенцията на изоставянето на децата в домове за отглеждане.

2. МАТЕРИАЛ И МЕТОДИ

Чрез анонимна анкета е проучено мнението на 70 родители на деца с вродена цепнатина на устна и небце. Резултатите са обработени статистически с SPSS v. 20.0, като са използвани вариационен и сравнителен анализи.

3. РЕЗУЛТАТИ

При изследването на деца с ВЦУН се направи анализ на мнението на 70 родителя, като от изследваните деца 57,1 % са момчета и 42,9 % са момичета, а разпределението според ВЦУН е представено на фиг. 1. Анализа показва, че преобладават децата с български произход (62,9 %), докато тези от ромски и турски произход имат еднаква честота (по 18,6 %).



Фиг. 1. Относителен дял на ВЦУН

В основата на грижата стои превенцията и предотвратяването на раждането на деца с ВЦУН. На пътво място това изисква отговорното поведение на родителите и наблюдаващите бременността акушер-гинеколози,

които първи трябва да установят наличието на вродени аномалии и при необходимост да предостроят раждането на дете, което има минимални шансове за воденето на нормален живот. Пренатална диагностика е извършена само при 20,0 % от бременностите, а 24,3 % от случаите имат фамилна обремененост. Въпреки, че има рисков фактор за раждането на дете с ВЦУН при наличие на фамилна обремененост само в 7,1 % от случаите е извършена пренатална диагностика на плода (Фиг. 2).

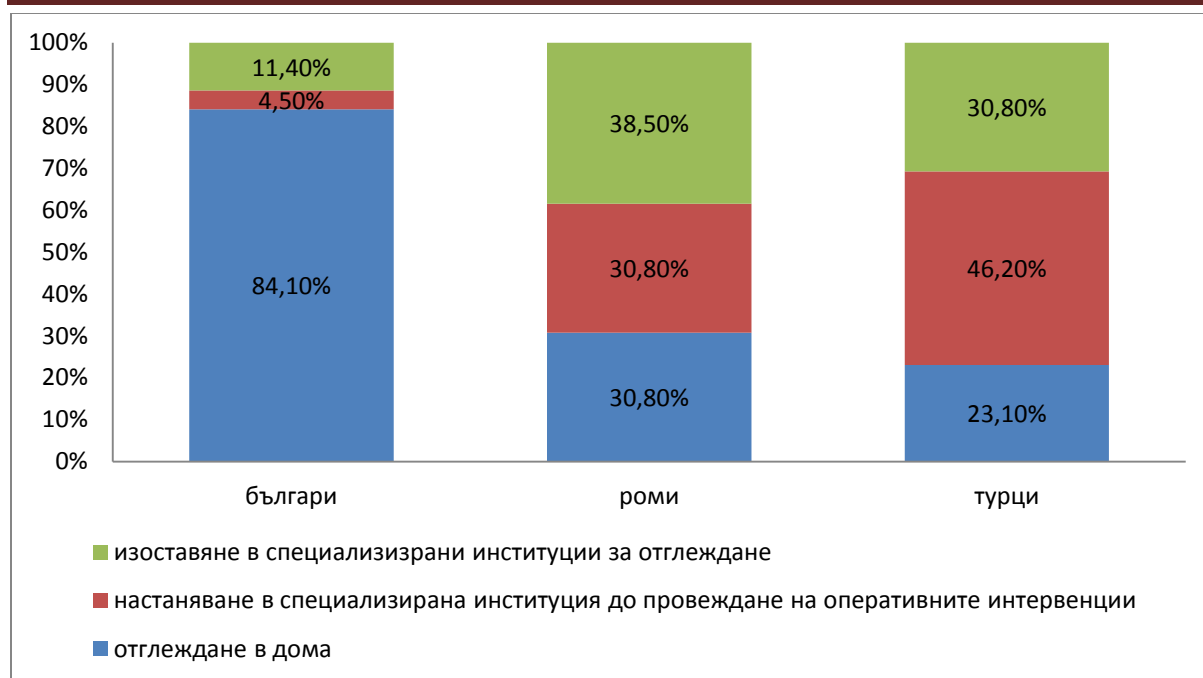


Фиг. 2. 3D моделиране на лявостранен хиелогнатопалато шизис 13 г.с.

Когато се разгледа поведението на родителите спрямо наличието на рисковите фактори се установи, че в 85,7 % от случаите пренатална диагностика е проведена само при родители от български произход, останалите 14,3 % са за родителите от турски произход. При родителите от ромски произход няма практика за провеждане на пренатална диагностика въпреки, че 23,5 % от случаите на раждането на деца с вродени аномалии имат фамилна обремененост, често от страна на бащата.

Един от основните проблеми за социализацията и добрата реализация на децата, родени с ВЦУН е изоставянето в специализирани домове. Резултатите от изследването показват, че 62,9 % от децата се отглеждат в семейството, 17,1 % от децата са били настанени в специализирана институция до оперативното коригиране на аномалиите, след което се отглеждат в семейството, а 20,0 % са изоставени за отглеждане в специализираните институции.

При изследване връзката между произхода на семейството и изоставянето на детето се установи, че има съществена разлика в поведението на родителите ($p < 0.001$) и умерена зависимост с техния произход ($r = 0.520$; $p < 0.001$) (Фиг. 3).



Фиг. 3. Връзка между произхода на родителите и поведението им относно изоставянето на дете с ВЦУН

При анализа на връзката между вида на ВЦУН и поведението на родителите се установи, че всички деца родени с вродена цепнатина на устна и алвеоларен гребен вляво, 75,0 % от децата с цепка на меко небце и половината от децата с вродена цепнатина на устната и алвеоларния гребен-двустранно и твърдо и меко небце и вродена цепнатина на твърдо и меко небце се отглеждат в дома на родителите. В специализирани институции до коригиране на аномалията се настаняват 38,5 % от децата с едностранна цепка на устната и алвеоларен гребен и твърдо и меко небце и 40 % от децата с вродена цепнатина на устната и алвеоларния гребен-двустранно и твърдо и меко небце. Основната част от децата, които се изоставят за отглеждане в специализирана институция са с едностранна цепка на устната и алвеоларен гребен и твърдо и меко небце (46,2 %) и вродена цепнатина на твърдо и меко небце (35,7 %).

От гледна точка на социалната и здравна система може да се каже, че основния недостатък е липсата на заинтересованост на сръжжавните органи относно превенцията на раждането и изоставянето на деца с ВЦУН. Представителите на здравната система, с които родителите се срещат най-рано са личните лекари и наблюдаващите бременността акушер-гинеколози. Резултатите от различни проучвания показват, че достъпа до тези здравни грижи е ограничен за представителите на определени етнически групи, първо поради незаинтересованост от страна на родителите и второ поради пропуски в системата, които позволяват на тези родители да поддържат подобно поведение.

4. ДИСКУСИЯ

Цепнатината на устните със или без небцето е най-често срещаният вроден дефект, който се среща в популацията. Има различно разпространение от 1 на 500–1 на 2500 живородени. (IPDТОС (2011)) Критичният период за развитие на цепнатина варира от 4 -та до 12 -та седмица от вътрематочния живот. Цепнатините на първичното небце се развиват между 4 -та и 7 -та седмица от вътрематочния живот, докато цепнатините на вторичното небце се развиват между 8 -та и 12 -та ембрионална седмица. (van der Hoek-Snieders HEM, van den Heuvel AJML, van Os-Medendorp H, Kamalski DMA. (2020), Huybrechts KF, Hernández-Díaz S, Straub L, et al. (2018))

В повечето случаи пренаталната диагностика с 3D ултразвук може да открие само цепнатината на устната или цепнатината на устната и небцето още на 16 -та седмица от бременността. След това диагнозата се потвърждава при раждане с подробна визуална оценка и физикален преглед.

Точната пренатална диагноза на ВЦУН аномалията е от решаващо значение за установяване на дългосрочно планиране на лечението, прогнозиране на прогнозата и подходящо консултиране с родителя. (Jones MC. (2002)) Въпреки че не е рутинна процедура според Американския институт по ултразвук в медицината,

точната оценка на черепно -лицевите малформации обикновено са възможни с ултразвуковото сканиране, извършено по време на бременността. Точността на ултрасонографията за пренатална диагностика на ВЦУН зависи от опита на сонолога, типа на майката, позицията на плода, количеството на околоплодната течност и вида на цепнатината. (Sreejith VP, Arun V, Devarajan AP, Gopinath A, Sunil M. (2018))Триизмерната (3D) ултразвукова диагностика и пренаталната магнитно-резонансна томография (MRI) подобряват точността на пренаталната диагностика на орофациалните цепки. 3D ултразвукът осигурява по -прецизно изображение на дефекта и подобрява двуизмерното изследване на плода. (Marokakis S, Kasparian NA, Kennedy SE. (2016)) Родителите трябва да бъдат информирани и консултирани относно тежестта на деформацията на цепнатината и прогнозирания резултат и възможностите за лечение. Родителите могат да отделят време за приспособяване към реалността на малформацията, както и достатъчно време, за да се обучат за състоянието. По този начин първоначалният шок от диагнозата обикновено може да бъде преодолян чрез систематично и планирано консултиране. (Davalbhakta A, Hall PN. (2000)) Мултидисциплинарният екипен подход сега е приет като стандарт за грижа при лечението на тези сложни пациенти (Greives MR, Anderson CL, Dean RA, Scerbo ML, Doringo IL, Bebbington MW, et al. (2017)).

5. ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Пренаталното ултразвуково изображение е важен диагностичен инструмент, използван при оценката и лечението на бременни жени. С напредването на технологиите, разделителната способност и качеството на изображението се подобриха значително, а по -нови начини като 3D/4D ултразвук и ЯМР на детето набират популярност в областта на пренаталната диагностика на вродени аномалии. Наличието на вродена аномалия като цепнатина на устната/небцето има тежък ефект върху общото психологическо благосъстояние на родителите. Ако състоянието може да бъде идентифицирано рано в самия пренатален период, родителите могат да получат специализирана помощ и да придобият много добра представа относно възможните методи на лечение и да бъдат добре подготвени за раждане на дете с деформация.

БИБЛИОГРАФИЯ

- Beaty TH, Marazita ML, Leslie EJ. (2016). Genetic factors influencing risk to orofacial clefts: today's challenges and tomorrow's opportunities. *F1000Res*; 5:2800
- Cook DA, West CP. (2013). Perspective: Reconsidering the focus on "outcomes research" in medical education: a cautionary note. *Acad Med*;88:162-7
- Davalbhakta A, Hall PN. (2000). The impact of antenatal diagnosis on the effectiveness and timing of counselling for cleft lip and palate. *Br J Plast Surg*. ;53:298–301
- Greives MR, Anderson CL, Dean RA, Scerbo ML, Doringo IL, Bebbington MW, et al. (2017). Survey of parent experiences in prenatal visits for infants with cleft lip and palate. *Cleft Palate Craniofac J*.;54:668–73
- Huybrechts KF, Hernández-Díaz S, Straub L, et al. (2018). Association of Maternal First-Trimester Ondansetron Use With Cardiac Malformations and Oral Clefts in Offspring. *JAMA*; 320:2429
- IPDTC (2011). Working Group. Prevalence at birth of cleft lip with or without cleft palate: Data from the international perinatal database of typical oral clefts (IPDTC) *Cleft Palate Craniofac J*.;48:66–81
- Jamniczky HA, McLaughlin K, Kaminska ME, Raman M, Somayaji R, Wright B, Ma IW. (2015). Cognitive load imposed by knobology may adversely affect learners' perception of utility in using ultrasonography to learn physical examination skills, but not anatomy. *Anat Sci Educ*;8:197-204
- Jones MC. (2002). Prenatal diagnosis of cleft lip and palate: Detection rates, accuracy of ultrasonography, associated anomalies, and strategies for counseling. *Cleft Palate Craniofac J*.;39:169–73
- Kahneman D. (2011). *Thinking, Fast and Slow*. Straus and Giroux, New York, NY, USA
- Kennedy TJ, Regehr G, Baker GR, Lingard L. (2009) Preserving professional credibility: grounded theory study of medical trainees' requests for clinical support. *BMJ*;9;338:b128
- Krupinski EA. (2011). The role of perception in imaging: past and future. *Semin Nucl Med*;41:392-400
- Lee YM, Simpson LL. (2007). Major fetal structural malformations: The role of new imaging modalities. *American J of Medical Genetics*; 33-44
- Marokakis S, Kasparian NA, Kennedy SE. (2016). Prenatal counselling for congenital anomalies: A systematic review. *Prenat Diagn*.;36:662–71
- Sreejith VP, Arun V, Devarajan AP, Gopinath A, Sunil M. (2018). Psychological Effect of Prenatal Diagnosis of Cleft Lip and Palate: A Systematic Review. *Contemp Clin Dent*.;9(2):304-308
- van der Hoek-Snieders HEM, van den Heuvel AJML, van Os-Medendorp H, Kamalski DMA. (2020). Diagnostic accuracy of fetal MRI to detect cleft palate: a meta-analysis. *Eur J Pediatr*; 179:29