

4. Streszczenie w języku polskim

Porównanie rozwoju części twarzowej i podstawy czaszki płodów fenotypowo prawidłowych z wybranymi trisomiami

Wstęp: Informacje na temat różnic rozwojowych struktur twarzy i czaszki między płodami fenotypowo prawidłowymi a aneuploidalnymi pozostają ograniczone. Badania w tym zakresie dostarczają informacji naukom podstawowym oraz mogą pomóc ukierunkować przyszłe badania kliniczne.

Cel: Celem badania było porównanie wartości wybranych pomiarów tkanek miękkich, struktur czaszki i parametrów ortognatycznych płodów normatywnych z trisomiami chromosomów 13, 18 i 21 (zespoły Pataua, Edwardsa i Downa).

Materiał i metody: Do badania włączono płody w wieku klinicznym 14-22 tygodnie z potwierdzonymi przez kariotypowanie trisomiami chromosomów: 21 (30; 16 płci męskiej i 14 żeńskiej, w 1 przypadku współistniał zespół Klinefeltera), 18 (7; 3 płci męskiej i 4 żeńskiej), 13 (4; 1 płci męskiej i 3 żeńskiej). Grupę kontrolną stanowiło 30 płodów (14-22 tydzień ciąży, 18 płci męskiej i 12 żeńskiej) fenotypowo prawidłowych w przesiewowym usg ciążowym, z wywiadem rodzinnym negatywnym w kierunku wad genetycznych, które uległy poronieniom samoistnym i nie wykazano nieprawidłowości w badaniu pośmiertnym. Na podstawie długości kości ramiennej i udowej szacowano wiek wyliczony i porównywano z klinicznym. W każdej z grup dokonywano pomiarów (w przypadku struktur parzystych obustronnie): współczynników oczodołu (wymiary pionowy/poziomy) i małżowiny usznej (wymiary poziomy/pionowy), powiek (odległości kątów przyśrodkowych powiek oraz odległości kątów bocznych powiek od linii poprowadzonej przez kąty przyśrodkowe powiek), położenia małżowiny usznej (przyczepy górne małżowin usznych - linia poprowadzona poziomo przez kąty boczne powiek, najbardziej ku górze położonego punkt obróbka - linia pozioma przebiegającej przez najwyższy punkt łuków brwiowych, najniżej położony punkt płatka małżowiny - najniższy punkt skrzydełka nosa, kąt zawarty między liniami łączącą przyczepy małżowiny usznej (górny z dolnym) a linią pionową przechodzącą przez przyczep dolnego małżowiny usznej). W części radiologicznej badania mierzono kąty NSBa, SNA, SNB, ANB, kąt żuchwy. Analizy statystyczne wykonano używając programów

Microsoft Excel 2007 i IBM SPSS Statistica 25. Analizy obejmowały podstawowe statystyki opisowe z testem Shapiro-Wilka, tety t Studenta dla prób niezależnych, U Manna-Whitney'a, t Studenta dla prób zależnych, Wilcoxon oraz analizy korelacji ze współczynnikiem r Pearsona. Za wartość poziomu istotności uznano próg $\alpha = 0,05$.

Wyniki: Z powodu zniekształceń powstałych na etapie utrwalania z badania wyłączono 3 płody z trisomią chromosomu 21. W żadnej z badanych grup (płody zdrowe i poszczególne trisomie) nie stwierdzono istotnych statystycznie różnic między wymiarami lewych i prawych oczodołów ani małżowin usznych. Stwierdzono istotne statystycznie różnice w: szerokości obu oczodołów (mniejsza w każdej grupie płodów z trisomiami), współczynnikach obu oczodołów (płody z zespołem Downa vs. normatywne: strona lewa – $0,89 \pm 0,13$ vs. $0,81 \pm 0,13$; strona prawa – $0,89 \pm 0,14$ vs. $0,81 \pm 0,13$), współczynniku małżowiny usznej lewej (wyższa wartość u płodów z zespołem Patau – $0,69 \pm 0,05$ vs. $0,59 \pm 0,08$). Dokonanie pomiarów określających położenie małżowiny usznej nie było możliwe w większości przypadków ze względu na macerację i zniekształcenia skóry okolicy punktów topograficznych. W części radiologicznej stwierdzono istotnie niższe wartości kątów SNA ($80,14^\circ \pm 2,58^\circ$) i SNB ($59,29^\circ \pm 3,85^\circ$) u płodów z zespołem Edwardsa w porównaniu z płodami fenotypowo prawidłowymi (SNA= $84,92^\circ \pm 5,54^\circ$; SNB= $66,29^\circ \pm 5,59^\circ$). Odnotowano ujemną korelację wartości kąta NSBa z SNA i SNB u płodów fenotypowo prawidłowych. W żadnej z analizowanych grup ani analizie wszystkich płodów nie stwierdzono korelacji wartości kąta SNB z kątem żuchwy.

Wnioski: Korelacja wartości kątów NSBa z SNB świadczy o wpływie kąta podstawy czaszki na położenie żuchwy. Pomiar wartości kątów SNA i SNB mogą być przydatne w diagnostyce płodów z zespołem Edwardsa a istotne różnice w wartościach kątów SNA i SNB przy porównywalnym kącie ANB świadczą, że położenie żuchwy w polu biometrycznym powinno być oceniane w odniesieniu do podstawy czaszki, nie do szczęki. Celowe byłoby powtórzenie badania na grupie o większej liczbie płodów jak również pomiarów kątów ortognatycznych w innych technikach obrazowania (usg, MRI).