

**Ultrasonografia  
prenatalna  
twarzoczaszki  
i aberracji  
chromosomowych**

## Motto

Istniejemy zanim się narodzimy.

Już wtedy nasz byt jest w pełni realny, bo czujemy i cierpimy, choć na świat patrzymy oczami matki.

Stanowimy z nią jedną całość, ale przecież tylko po to, aby rozłączyć się w chwili narodzin.

Zanim to nastąpi żyjemy w jej ciele, przeżywając wspólnie nasz początek drogi.

Już w łonie matki towarzyszy nam nasz LOS, który znaczą również choroby – nasze choroby.

Uczymy się je dostrzegać i leczyć.

Temu służy Dzieło, które niniejszym słowem mam zaszczyt otworzyć.

Dzięki tej książce poznajemy świat, który jest zamknięty w ciele matek.

Pomóżmy im, aby LOS okazał się bardziej łaskawy.

To nasz wielki, odwieczny obowiązek.

Marek Pietryga

**Ultrasonografia  
prenatalna  
twarzoczaszki  
i aberracji  
chromosomowych**

Biblioteka praktycznej ultrasonografii  
w położnictwie i ginekologii

Wydawnictwo Exemplum, Poznań 2015

# Ultrasonografia prenatalna twarzoczaszki i aberracji chromosomowych

Marek Pietryga

© Copyright by *Exemplum*

Poznań 2015, Poland

All rights reserved

*Autor motta*

**prof. dr hab. Witold Modzelewski**

Uniwersytet Warszawski

Instytut Studiów Podatkowych

*Autorzy rycin*

**Artur Pławski** (plaw.art@wp.pl)

**Jowita Ratajczak**

**Exemplum**

*Korekta i adiustacja*

**Exemplum**

*Sekretariat*

**Magdalena Pawlak**

**Barbara Funińska**

*Redakcja techniczna*

**Tomasz Adamski**

Utwór w całości ani we fragmentach nie może być powielany ani rozpowszechniany za pomocą urządzeń elektronicznych, kopiujących, nagrywających i innych bez pisemnej zgody posiadacza praw autorskich.

Mając na uwadze odmiennosc opinii dotyczących metod diagnozowania, postęp w naukach medycznych oraz możliwość wystąpienia błędu, Autor uprzejmie prosi o uważną ocenę informacji zamieszczonych w książce.

Szczególne podziękowania i wyrazy wdzięczności

**Małgorzacie i Jakubowi**

ISBN 978-83-62690-21-3

Wydawca

**Exemplum**

biuro@exemplum.pl

www.exemplum.pl

Koleżanki i Koledzy

*Ultrasonografia prenatalna twarzoczaszki i aberracji chromosomowych* zawiera wiadomości i zbiór praktycznych porad z zakresu diagnostyki prenatalnej. Publikacja skierowana jest do studentów i lekarzy znajdujących się na różnych etapach zawodowego zaawansowania.

Książka przedstawia zagadnienia dotyczące podziałów wad genetycznych, ich diagnostyki oraz podstawowe, nowoczesne standardy badań ultrasonograficznych. Zamieszczono ponad 1200 zdjęć i liczne odnośniki do filmów, które nadają publikacji charakter praktyczny i typowo edukacyjny – „nauka obrazami”.

Dedykowana książce strona internetowa ([www.praktycznaultrasonografia.pl](http://www.praktycznaultrasonografia.pl)) doskonale uzupełnia treść o 53 filmy wideo badań ultrasonograficznych i dodatkowe zdjęcia. Strona ma spełniać rolę wirtualnej przestrzeni służącej ciągłemu uzupełnianiu wiadomości, informowaniu o nowościach z zakresu diagnostyki oraz wymianie doświadczeń między lekarzami.

Intencją było, aby książka miała charakter przewodnika po ultrasonografii z zakresu diagnostyki ultrasonograficznej, stanowiącego kontynuację i rozwinięcie myśli wielkopolskich twórców polskiej ultrasonografii w położnictwie i ginekologii, a w szczególności prof. Jacka Brązerta i prof. Marka Spaczyńskiego.

Zaprezentowana wiedza wychodzi naprzeciw oczekiwaniom uczestników kursów ultrasonograficznych, a przeprowadzone podczas ich trwania liczne dyskusje i polemiki, znacząco wpłynęły na ostateczny kształt książki, za co serdecznie Państwu dziękuję.

Marek Pietryga

*Książkę dedykuję mojej wspaniałej rodzinie  
żonie Ani, synom Bartoszowi i Tomaszowi  
oraz rodzicom Erazmowi i Marii*

Marek



**Prof. UMP dr hab. n. med. Marek Pietryga**

Adiunkt Kliniki Położnictwa i Chorób Kobiety, Katedry Ginekologii, Położnictwa i Onkologii Ginekologicznej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu. Kierownik Pracowni Ultrasonografii Ginekologiczno-Położniczego Szpitala Klinicznego Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu.

Przewodniczący Sekcji Ultrasonografii Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego.

Autor 245 prac naukowych w czasopiśmie polskich i zagranicznych, współredaktor książki *Ultrasonografia dopplerowska w położnictwie i ginekologii* oraz autor rozdziałów w 13 innych publikacjach książkowych.

W latach 2001/2002 kilkumiesięczne staże kliniczne w zakresie diagnostyki prenatalnej w King's College Hospital, Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine; Department of Obstetrics and Gynecology w Londynie pod kierownictwem prof. K. Nicolaidesa.

Od 2003 roku współpraca naukowo-badawcza z University Hospital MAS;

Department of Obstetrics and Gynecology University of Lund w Malmö,

pod kierunkiem prof. S. Gudmundssona. Uczestnik kursów w zakresie ultrasonografii trójwymiarowej organizowanych przez International Academy of Medical Ultrasound w Wiedniu.

Od 2003 roku członek grupy ekspertów Focus Doppler Perinatal Group z International Society of Ultrasound in Obstetrics (ISUOG) oraz sekretarz Sekcji Ultrasonografii

Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego.

W 2005 roku publikacja pracy w renomowanym czasopiśmie „Circulation” *Abnormal uterine doppler is related to vasculopathy in pre-gestational diabetes*. Circulation 2005.112:2496-2500; IF – 12.563.

W 2006 roku Nagroda Ministra Zdrowia za zbiór prac naukowych na temat ciąży powikłanej cukrzycą.

Od 2007 roku badania naukowe prowadzone z Roosevelt Hospital University of Columbia, New York. Department of Obstetrics and Gynecology.

W latach 2008-2011 kierownik Katedry Pielęgniarstwa na Wydziale Fizjoterapii

Państwowej Wyższej Szkoły Zawodowej w Koninie.

W 2009 roku otrzymał Nagrodę Ministra Zdrowia za książkę *Praktyczna ultrasonografia dopplerowska w położnictwie. Podstawy oceny serca płodu*.

Redaktor książki *Praktyczna ultrasonografia w położnictwie i ginekologii* opublikowanej w 2012 roku.





Prezentacje wideo badań ultrasonograficznych  
oznaczone na marginesie książki symbolem **WWW**  
dostępne są na stronie

**[www.praktycznaultrasonografia.pl](http://www.praktycznaultrasonografia.pl)**

## Spis treści

Wprowadzenie	11
1. Embriologia	12
2. Obrazowanie ultrasonograficzne twarzoczaszki	14
3. Obrazowanie nosa	19
4. Obrazowanie ust i podniebienia	22
5. Trudności techniczne w obrazowaniu 3D	28
6. Obrazowanie oczodołu	32
7. Obrazowanie języka	39
8. Włosy	43
9. Rozszczepy wargi i podniebienia	44
10. Cofnięcie żuchwy (micrognathia)	63
11. Obrazowanie ucha	66
12. Podział wad genetycznych	71
13. Nieprawidłowy kształt czaszki.	
Zespoły kraniostenozy (przedwczesnego zarastania szwów)	86

14. Obrazowanie mózgowia	100
15. Nieprawidłowe struktury mózgowe w zespołach chorobowych możliwych do wykrycia do 15. tygodnia ciąży	147
16. Zespoły wad genetycznych i markery ultrasonograficzne aberracji chromosomowych	153
17. Obrazowanie płci w wadach genetycznych	280
18. Standardy badań ultrasonograficznych w czasie ciąży	292
19. Piśmiennictwo	304
20. Skorowidz	312