

ISSN 1607-0771(Print); ISSN 2408-9494 (Online)

<https://doi.org/10.24835/1607-0771-297>

Пренатальная диагностика геминазальной гипоплазии: описание редкого клинического наблюдения

Ю.Г. Вишневская¹, М.М. Буланова^{2, 3*}

¹ ГБУЗ Владимирской области “Родильный дом №2 г. Владимира”;

600001 Владимир, ул. Офицерская, д. 6, Российская Федерация

² ГБУЗ “Городская клиническая больница №67 имени Л.А. Ворохобова ДЗ города Москвы”; 123423 Москва, ул. Саляма Адиля, д. 2/44, Российская Федерация

³ ФГБОУ ВО “Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова”; 119991 Москва, Ленинские горы, д. 1, Российская Федерация

Геминазальная гипоплазия/аплазия – это аномалия развития из спектра нарушений формирования носовой полости, наружного носа и придаточных пазух, характеризующаяся их недоразвитием или частичным отсутствием. В мире описано менее ста случаев данной патологии, единичные из которых были выявлены пренатально. Представляем наблюдение диагностики геминазальной гипоплазии, заподозренной по данным УЗИ III триместра, когда у плода было обнаружено недоразвитие крыла носа и носового хода справа. В статье отражены ультразвуковые признаки данной аномалии развития, выявленные пренатально, а также детали диагностики полного спектра нарушений формирования носа, глаза и лицевого скелета, обнаруженных в течение первых лет жизни ребенка. Описан дифференциально-диагностический ряд, включающий в себя атрезию хоан в ассоциации с CHARGE-синдромом и челюстно-лицевую микросомию, а также рассмотрены схожие клинические описания, представленные в мировой литературе.

Ключевые слова: геминазальная гипоплазия; аномалии развития носа; пренатальная диагностика; ультразвуковая диагностика

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии возможных конфликтов интересов.

Финансирование. Исследование проведено без спонсорской поддержки.

Цитирование: Вишневская Ю.Г., Буланова М.М. Пренатальная диагностика геминазальной гипоплазии: описание редкого клинического наблюдения. *Ультразвуковая и функциональная диагностика*. 2025; 31 (1): 37–46. <https://doi.org/10.24835/1607-0771-297>

Поступила в редакцию: 21.09.2024.

Принята к печати: 17.12.2024.

Опубликована online: 07.03.2025.

Вишневская Юлия Германовна – врач ультразвуковой диагностики ГБУЗ Владимирской области “Родильный дом №2 г. Владимира”, Владимир. <http://doi.org/0009-0000-4539-4355>

Буланова Мария Михайловна – врач ультразвуковой диагностики отделения антенатальной охраны плода ГБУЗ “Городская клиническая больница №67 имени Л.А. Ворохобова ДЗ города Москвы”; аспирант кафедры акушерства и гинекологии факультета фундаментальной медицины ФГБОУ ВО “Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова”, Москва. <http://doi.org/0000-0002-9569-3334>

Контактная информация*: Буланова Мария Михайловна – e-mail: mariabulanova98@gmail.com

ВВЕДЕНИЕ

Геминазальная аплазия, или гемиариния (ГА), – это состояние, при котором отсутствуют одна половина наружного носа и носовой ход [1, 2]. Чаще всего оно проявляется отсутствием мягких тканей носа и прилегающих структур. ГА относится к аномалиям верхней части лица – I группе фронтоназальных дефектов по классификации Mazzola и соавт., в которой выделяют такие пороки развития, как ариния, гемиариния и гемиариния с формированием пробосциса (*proboscis lateralis*) [1]. *Proboscis lateralis* – редкая врожденная аномалия, встречающаяся примерно у 1 из 100 000 новорожденных, которая может ассоциироваться с геминазальной гипоплазией, аплазией и атрезией хоан [3].

Выраженность самого фронтоназального дефекта может варьировать от гипоплазии (недоразвития или частичного отсутствия структур носа) до полной аплазии (аринии/гемиаринии) [2, 4].

Геминазальная аплазия/геминазальная гипоплазия (ГА/ГГ) может быть ассоциирована с аномалиями развития лицевого черепа (в том числе атипичными расщелинами лица), органа зрения (микрофтальм, микрокорнея, увеальная колобома, вывих хрусталика, дистопия века, гипертелоризм, синифриз, блефарофимоз, широкая верхняя глазная щель и, редко, анофтальм) и другими проявлениями спектра челюстно-лицевой микросомии (синдрома Гольденхара/окулоаурикуло-вертебральной дисплазии) [1, 2]. Интеллектуальное развитие у пациентов с ГА/ГГ соответствует возрасту [1].

Данная аномалия развития встречается крайне редко – в настоящее время в литературе описано до 100 случаев ГА/ГГ, диагностированных у пациентов как детского, так и взрослого возраста. Этиология может быть обусловлена хромосомными aberrациями и микроделеционными синдромами [4]. Тип наследования может быть аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным или спорадическим [1]. Известно, что при генетическом исследовании пациентов с ГА/ГГ выявлялись делеции 3q11 и q13, аномалии в хромосомах 3 и 12, инверсии и мозаицизм хромосомы 9 [4].

Среди вариантов этиопатогенеза данной аномалии развития рассматривают следующие теории:

1. Нарушение роста медиальных и латеральных носовых отростков.

2. Раннее слияние медиальных носовых отростков.

3. Недостаточная резорбция эпителиальной пробки носа.

4. Нарушение миграции клеток нервного гребня.

Чаще всего диагноз геминазальной гипоплазии устанавливается после рождения, когда родители обращаются с жалобами на нарушение дыхания или когда они замечают асимметрию лица у ребенка [2]. Но в некоторых случаях может потребоваться оперативное вмешательство уже в раннем неонатальном периоде в связи с повышенным риском неонатальной заболеваемости и смертности, ассоциированных с нарушениями дыхания и питания, наблюдаемых при данной патологии. Данный аспект обуславливает актуальность своевременной пренатальной диагностики ГА/ГГ [1].

Заподозрить аномалии развития носовой полости и наружного носа у плода возможно при проведении скринингового ультразвукового исследования (УЗИ) в сроке 19–21 нед беременности и при исследовании в III триместре. По рекомендациям ISUOG оценка носа и ноздрей плода может проводиться, но она не входит в рутинный протокол скрининга II триместра и УЗИ в III триместре [5, 6]. Тем не менее, согласно приказу Минздрава РФ 1130н, специалист обязан оценить их во время II скрининга и может пользоваться формой приведенного в приказе ультразвукового протокола при проведении внескринингового исследования (в том числе в III триместре), что и позволит выявить возможные признаки аномалий развития наружного носа и носовой полости [7].

Лечение ГА/ГГ в основном представлено спектром реконструктивных вмешательств, направленных на улучшение носового дыхания и достижение эстетического результата. Возраст проведения оперативного лечения зависит от выраженности дефекта и степени нарушения дыхания [2]. При отсутствии дыхательной недостаточности рекомендуется отсрочить хирургическое вмешательство до дошкольного возраста, когда формирование структур лица практически завершено [8].

Клиническое наблюдение

Беременная Б., 31 год. Данная беременность третья, наступила самопроизвольно. Предыдущие беременности протекали без осложнений, дети здоровы. Пациентка обратилась на прием в женскую консультацию при Городской больнице №4 г. Владимира для проведения первого скринингового исследования в сентябре 2021 г. УЗИ проводилось на ультразвуковой системе Voluson E6 конвексным абдоминальным датчиком (частота 2–5 МГц), конвексным объемным абдоминальным датчиком (частота 2–8 МГц).

По данным УЗИ в полости матки обнаружен один живой плод, копчико-теменной размер 71,7 мм, что соответствует 13 нед 3 дням. Маркеров хромосомных аномалий, структурной патологии со стороны плода не выявлено, за исключением наличия единственной артерии пуповины (ЕАП). Также при осмотре хориона выявлено краевое прикрепление пуповины к плаценте и “плацентарная полка”, расположенная по периметру окружности плаценты, при цветовом доплеровском картировании (ЦДК) в ней регистрировался хориальный кровоток (*placenta circumvallate*).

На основании данных УЗИ и биохимических маркеров индивидуальные риски хромосомных аномалий, преждевременных родов, преэклампсии определены как низкие, риск задержки роста плода высокий. Расчет проводился в программе Astraia.

В ноябре 2021 г. в сроке 20 нед и 3 дня выполнено второе скрининговое УЗИ. В полости матки визуализируется один живой плод мужского пола. Размеры плода меньше гестационной нормы и соответствуют 18–19 нед: бипариетальный размер 42 мм, окружность головы 162 мм, окружность живота 134 мм (6,5% по Hadlock-3), длина бедра 27 мм; предполагаемая масса плода 264 г (менее 1% по формуле Hadlock-3). На момент исследования при осмотре лица плода диспропорций, асимметрии глаз или носа отмечено не было.

В пуповине визуализировалось 2 сосуда (ЕАП). При доплерометрии отмечалось нарушение кровотока в маточных артериях (среднее значение пульсационного индекса (PI) 2,29 – выше 95-го перцентиля по Gomez и соавт.).

Был установлен диагноз задержки роста плода (ЗРП), согласно действовавшим на момент исследования критериям. Отметим, что при расчетах и оценке по шкале INTERGROWTH-21, внедренной в практику позже, чем проводилось данное исследование, масса плода соответ-

ствовала 5,6%, что, согласно относительным критериям Delphi, в совокупности с наличием нарушений кровотока в маточных артериях также позволяет установить диагноз ЗРП.

Учитывая раннюю форму ЗРП и ЕАП, для исключения синдромальной патологии рекомендована консультация в ФГБУ НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова. В рамках обследования была выполнена эхокардиография плода в сроке 25–26 нед, по результатам которой данных о грубом пороке развития сердечно-сосудистой системы не выявлено. По данным УЗИ обнаружены микрогастрия, укорочение длинных трубчатых костей (менее 5-го перцентиля, Astraia), “сглаженный” профиль плода и ЕАП. По заключению перинатального консилиума показано проведение инвазивной пренатальной диагностики в связи с повышенным риском синдромальной патологии.

По месту жительства были выполнены амниоцентез и цитогенетическое исследование: хромосомных аномалий не выявлено, определен нормальный мужской кариотип плода. Рекомендовано дальнейшее наблюдение.

В феврале 2022 г. в сроке 32 нед 5 дней в ГБ №4 г. Владимира для оценки дальнейшей динамики роста плода выполнено УЗИ. В полости матки визуализируется один живой плод мужского пола. Размеры плода: бипариетальный размер 81 мм, окружность головы 288 мм, окружность живота 258 мм (1,6%), длина бедра 54 мм (<5%), длина плеча 49 мм (<5%); предполагаемая масса плода 1440 г, 1,2% по Hadlock-3 (1761 г, 29,9-й перцентиль по INTERGROWTH-21), “сглаженный” профиль (рис. 1).

При выполнении 3D-реконструкции лица плода обнаружена асимметрия лицевых структур, гипоплазия правого крыла носа, что послужило показанием к более детальному обследованию (рис. 2).

В В-режиме правая половина носовой полости четко не визуализируется, также было отмечено отсутствие движения жидкости через правый носовой ход (рис. 3, 4). На момент обследования основной диагноз был “атрезия хоаны, носового хода справа”.

Также осмотрены ушные раковины плода: форма, размеры и расположение нормальные с обеих сторон. При осмотре внутренних органов патологии не обнаружено. При осмотре глазниц и глазных яблок на момент исследования патологии также не было выявлено. После рождения ребенка ретроспективно оценены



Рис. 1. Беременность 32 нед 5 дней. При сагиттальном сканировании отмечается гипоплазия средней трети лица.

Fig. 1. Gestational age 32 weeks 5 days. Sagittal ultrasound view shows mid-face hypoplasia.



Рис. 2. Исследование объемным датчиком в режиме 3D: отмечается нечеткая визуализация правого крыла носа.

Fig. 2. 3D imaging with a volume probe: unclear imaging of the right nasal wing.



Рис. 3. В-режим. При поперечном сканировании на уровне носовой полости определяется отсутствие анэхогенного участка, соответствующего в норме правому носовому ходу (стрелка). Носовой ход слева сформирован правильно, в просвете анэхогенное содержимое (тонкая стрелка).

Fig. 3. B-mode. Axial view at the level of the nasal cavity shows the absence of an anechoic area corresponding to the normal right nasal passage (arrow). The left nasal passage is properly formed and seen as an anechoic area in the left part of the nasal cavity (thin arrow).



Рис. 4. При поперечном сканировании на уровне полости носа отсутствует движение жидкости через правый носовой ход (стрелка). Носовой ход слева сформирован правильно, отмечается ток жидкости через него (тонкая стрелка).

Fig. 4. The absence of fluid flow through the right nasal passage (arrow) at the axial plane at the level of the nasal cavity. The left nasal passage is properly formed, with visible fluid flow (thin arrow).



Рис. 5. В-режим. Слева: глазные яблоки практически симметричны. Справа (косой срез): кзади от хрусталика справа визуализируется эхогенный фокус.

Fig. 5. B-mode. Left: no orbital asymmetry is seen. Right (oblique view): a hyperechoic focus is visible behind the lens.

диаметры глазниц, достоверно асимметрия глазных яблок не отмечается. Обращает на себя внимание наличие эхогенного локуса в структуре правого глазного яблока, видимого не во всех срезах, расположенного непосредственно кзади от хрусталика (артефакт? гиалоидная артерия?). Прозрачность хрусталика сохранена (рис. 5). Также отмечалось увеличение толщины плаценты (61 мм) за счет компактного расположения (по типу “шарика”). Сохранялось нарушение кровотока в маточных артериях (среднее значение PI 1,39 – выше нормы).

Учитывая нормальный кариотип плода и отказ матери от дальнейшего обследования, с целью выявления других возможных генетических аномалий продолжено динамическое наблюдение, контроль доплерометрических показателей, темпов роста плода.

В сроке 38 нед выполнено экстренное родоразрешение путем операции кесарева сечения по поводу преждевременной отслойки нормально расположенной плаценты. Родился живой доношенный мальчик массой тела 2080 г, длиной 48 см, окружность головы 31 см, окружность груди 28 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов.

При рождении состояние ребенка определено как тяжелое по основному заболеванию – врожденный порок развития. При осмотре отмечаются признаки односторонней гипоплазии лица, микрофтальмия (правый глаз открывался с трудом), атрезия крыла носа справа (рис. 6), конечности укорочены.

Наблюдение и лечение проводилось в акушерском физиологическом отделении, однако на 2-е сутки жизни отмечено ухудшение состоя-



Рис. 6. Фото сразу после рождения. Отмечается асимметрия лица, аплазия полости носа справа.

Fig. 6. Picture taken immediately after birth. Facial asymmetry and aplasia of the right nasal cavity are present.

ния новорожденного: появились иктеричность кожных покровов, шумы при аускультации сердца. По данным лабораторных исследований отмечалось повышение воспалительных маркеров, уровня билирубина. Ребенок был переведен в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей, где при поступлении также отмечены мышечная гипотония, гипорефлексия. Проводилась антибактериальная, инфузионная терапия и фототерапия, с эффектом.

В стационаре проведено обследование по поводу основного заболевания. Выполнено цитогенетическое исследование: кариотип мужской, нормальный. По данным УЗИ органов брюшной полости патологии не выявлено. По данным эхокардиографии обнаружены признаки вторичного дефекта межпредсердной перегородки и верхушечного мышечного дефекта межжелудочковой перегородки (ДМЖП) небольших размеров, гемодинамически малозначимых. Компьютерная томография (КТ) головы: признаки атрезии полости носа справа, гипоплазии носа справа в переднем и среднем отделе, аплазии носовых раковин и ячеек решетчатого лабиринта справа, правостороннего искривления носовой перегородки. Новорожденный осмотрен офтальмологом: отмечается врожденная микрофтальмия справа, рекомендован контроль в возрасте 1 года, а также оториноларингологом: признаки аплазии полости носа справа, рекомендовано наблюдение, повторная консультация в возрасте 3 лет.



Рис. 7. На момент фото мальчику 2 года. Небольшая асимметрия лица за счет правых отделов. Аплазия крыла и преддверия носа справа (геминальная гипоплазия). Правый глаз – протез.

Fig. 7. Picture of the child at 2 years of age. Mild facial asymmetry due to the right-side malformations. Aplasia of the right nasal wing and nasal cavity atresia (heminasal hypoplasia). OD – prosthesis.

Выписан на 30-е сутки жизни в удовлетворительном состоянии под наблюдение специалистов по месту жительства.

В возрасте 2 мес осмотрен офтальмологом: отмечается микрофтальмия OD, колобома радужки, катаракта, рекомендовано выполнение электрофизиологического исследования глаза, решение вопроса об экстракции катаракты. Спустя год повторно осмотрен офтальмологом, учитывая практически полное отсутствие зрения OD, направлен в Центр глазного протезирования в Москве, выполнено протезирование правого глаза. При осмотре в 2024 г.: физиологическая гиперметропия слева, справа – протез.

Контрольная эхокардиография в 2023 г. (возраст 11 мес): дефект 1,5–2 мм на границе средней и верхушечной трети межжелудочковой перегородки, гемодинамически незначимый. Кардиологом рекомендован контроль в 6 лет.

Также ребенок осмотрен челюстно-лицевым хирургом в Российской детской клиниче-

ской больнице РНИМУ им. Н.И. Пирогова в 2023 г., установлен диагноз: гемифасциальная микросомия. Показано динамическое наблюдение, решение вопроса о хирургической коррекции рекомендовано не ранее чем в возрасте 4–5 лет.

В настоящее время ребенок продолжает наблюдаться у офтальмолога, челюстно-лицевого хирурга для решения вопроса о дальнейшей коррекции пороков. Отмечается небольшое отставание в физическом развитии, нейropsychическое развитие согласно возрасту, носит протез OD, сохраняется асимметрия лица за счет гипоплазии носа справа (рис. 7).

ОБСУЖДЕНИЕ

Описанное нами наблюдение посвящено трудностям диагностики достаточно редкой врожденной аномалии носовой полости – геминальной гипоплазии. В ходе наблюдения за течением беременности, развитием плода и новорожденного в дифференциально-диагностический ряд был включен широкий спектр нозологий: атрезия хоаны и CHARGE-синдром, черепно-лицевая микросомия, атрезия полости носа.

Первоначально как основной диагноз нами рассматривалась односторонняя атрезия хоаны и возможная ее ассоциация с CHARGE-синдромом. Данное генетическое заболевание обусловлено мутацией в гене CHD7 и характеризуется пороками развития различных органов: С – поражение органа зрения (колобома), Н – аномалии сердца и сосудов, А – атрезия хоан, R – задержка роста, G – урогенитальные аномалии, E – аномалии органа слуха [9]. В пользу данного диагноза выступали наличие у ребенка ДМЖП, задержки роста и стойкое подозрение на атрезию хоаны справа. Однако, учитывая данные проведенного постнатального обследования (оториноларингологический осмотр, КТ) и нормальное интеллектуальное развитие ребенка, было принято решение отказаться от данного диагноза.

Вторым возможным диагнозом являлась черепно-лицевая микросомия (черепно-лицевая микросомия, прежние названия “гемифасциальная микросомия”, “синдром Гольденхара”). Данная патология характеризуется неправильным развитием половины лица за счет нарушения дифференциров-

ки 1-й и 2-й жаберных дуг. ЧЛМ может включать в себя одно/двусторонние аномалии лица, уха, глаз, вертебральные патологии различной степени тяжести [10]. В спектр клинических проявлений наиболее часто включают асимметрию лица, недоразвитие лицевых мышц и повреждение лицевых нервов, расщелины губы и нёба, микро-/аномалию, сужение челюсти, аномалии зубного ряда, отсутствие, гипоплазию или дисплазию наружного уха, глухоту [11]. У ребенка в нашем клиническом наблюдении действительно отмечается уменьшение правой половины лица в сравнении с левой, а также уменьшение размера глазного яблока справа, что позволяет заподозрить у него ЧЛМ. Для установления диагноза требуется наличие следующих признаков: расщелина губы или нёба, асимметрия лица, наличие кожных привесков, чаще околоушных. В нашем наблюдении у ребенка отмечался только один из этих признаков.

Третьим возможным диагнозом было наличие у ребенка порока развития из спектра нарушений формирования полости и наружного носа, в частности ГА/ГГ. Нос развивается из лобно-носового отростка и двух носовых плакод. На 3–4-й неделе эмбрионального развития начинает формироваться лобно-носовой отросток и одновременно с ним возникают два двусторонних утолщения эктодермы (плакоды). К 5-й неделе плакоды подразделяются на медиальный и латеральный отростки. Носовые ямки углубляются, образуя носовую полость, которая отделена от ротовой полости тонкой носогубной складкой. На 6-й неделе носогубная складка разрывается, образуя хоаны. Медиальные носовые отростки с обеих сторон срастаются, образуя носовую перегородку и нёбную занавеску, в то время как латеральные отростки развиваются в наружную стенку носа, носовые кости, хрящи и крылья носа. Нарушение развития плакод, вероятно, и приводит к врожденным аномалиям развития, таким как отсутствие, гипоплазия носа или его половины [12].

На настоящий момент для нас наиболее вероятным представляется именно этот диагноз ввиду наличия следующих признаков: КТ-признаки атрезии полости носа справа, гипоплазии носа справа в переднем и среднем отделе, аплазии носовых раковин и ячеек решётчатого лабиринта справа,

девиации носовой перегородки, а выявленные у ребенка проявления ЧЛМ (асимметрия лица, микроофтальмия и нарушение формирования глазного яблока справа) могут наблюдаться в ассоциации с ГА/ГГ, как указывалось ранее. Также в пользу диагноза выступает нормальный уровень психического и интеллектуального развития ребенка.

В литературе в основном представлены постнатальные клинические описания случаев геминальной аплазии. S.-W. Yoo и соавт. описали редкое наблюдение геминальной гипоплазии у новорожденного. Сразу после рождения обращала на себя внимание только незначительная асимметрия крыльев носа. Тем не менее спустя несколько часов у ребенка появились признаки тяжелого стеноза правого носового хода. По данным КТ, проведенной на 2-е сутки жизни, обнаружена деформация правой половины носа: асимметричная деформация преддверия носа, носовой кости и хрящевого каркаса, интраназальная киста справа и отсутствие решётчатого лабиринта при неповрежденной верхнечелюстной пазухе. С левой стороны внешний нос, полость носа, решётчатый лабиринт и верхнечелюстная пазуха интактны [13]. Проявления геминальной гипоплазии, описанные в данной публикации, наиболее схожи с проявлениями у ребенка в нашем наблюдении.

R. Meel и соавт. описали случай хирургической коррекции у пациента с геминальной аплазией. По данным предоперационной КТ у пациента отмечались облитерация левой верхнечелюстной пазухи и полости носа, гипоплазия лобной и решётчатых пазух с левой стороны, искривление носовой перегородки влево. С контралатеральной стороны строение носовой полости и пазух нормальное [1]. Данная рентгенологическая картина также схожа с таковой в нашем клиническом наблюдении, что выступает в пользу предполагаемого диагноза.

Схожие признаки приводят и J.R. Bryant и соавт. в своей работе. Авторы проводили геминальную реконструкцию у пациента с ГА/ГГ, у которого отмечались отсутствие всей левой половины наружного носа и отсутствие передних двух третей носовой перегородки, односторонняя грушевидная апертура, асимметрия верхнечелюстных, решётчатых и клиновидных пазух, частич-

ная расщелина верхней челюсти и асимметрия глазниц (левая меньше и расположена ниже) [2].

Некоторые авторы, например, также описывают случаи ГА/ГГ в сочетании с аномалиями развития глаза (колобомой), асимметрией нижней челюсти и задержкой роста и физического развития [4, 14, 15]. Эти особенности также были обнаружены и в нашем клиническом наблюдении.

В случае сочетания ГА/ГГ с формированием пробосциса (*proboscis lateralis*) КТ-картина полости носа практически не отличается. Главным различием выступает наличие односторонней трубчатой структуры, отходящей на уровне глабеллы, не имеющей коммуникации с дыхательными путями [3, 16]. В некоторых случаях вместо пробосциса может наблюдаться небольшое мягкотканное образование на уровне крыла носа с расположенным позади него редуцированным носовым ходом. Данная ситуация является более благоприятной для последующего реконструктивного вмешательства [17].

В доступной литературе нами обнаружено всего несколько случаев пренатальной диагностики пороков данного спектра, и у обоих плодов аплазия была ассоциирована с формированием пробосциса. Так, Т. Elger и соавт. отметили следующие ультразвуковые признаки геминальной гипоплазии в сочетании с пробосцисом у плода при исследовании в сроке 21 нед: визуализировался нос с одной ноздрей и трубчатым образованием, расположенным рядом с носом [18]. В другой публикации представлено наблюдение аринии с формированием двух пробосцисов. При проведении УЗИ в сроке 30 нед (скрининговое исследование II триместра не проводилось) у плода не визуализировались нос и ноздри, были обнаружены два экзогенных тяжа, берущих начало от лба, глазные яблоки не визуализировались. Также у плода была диагностирована голопрозэнцефалия [19]. Наконец, S.-W. Yoo и соавт. приводят случай постнатальной диагностики ГА/ГГ, в котором пренатально данная патология у плода не выявлена [13].

Таким образом, диагностика ГА/ГГ возможна как при проведении пренатального скрининга, так и при УЗИ во внескрининговые сроки. При исследовании следует об-

ращать внимание на наличие, форму и симметричность ноздрей и носа. Своевременная пренатальная диагностика позволит маршрутизировать пациентку в учреждение третьего уровня для дообследования, уточнения тактики ведения беременности, родов и послеродового периода, учитывая риск постнатальных осложнений, ассоциированных с нарушением проходимости дыхательных путей. Учитывая наличие литературных данных о генетических причинах развития данного порока, следует также рассматривать возможность проведения консультирования генетиком и инвазивной диагностики.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Пренатальная диагностика редких аномалий развития, в частности нарушения формирования носовой полости и наружного носа, имеет определенные трудности, связанные как с техническими аспектами проведения исследования, так и нетипичностью ультразвуковой картины и сложностью дифференциальной диагностики.

Согласно нормативным документам, врач ультразвуковой диагностики при проведении скринингового исследования в 19–21 нед беременности должен оценить нос и ноздри плода, а при проведении внескринингового исследования, например УЗИ в III триместре, может брать за основу протокол, приведенный в приказе Минздрава РФ 1130н. Таким образом, при соблюдении регламента исследования и в случае наличия патологии должны визуализироваться признаки нарушения формирования структур носа. Использование 3D-реконструкции лица плода также может помочь в диагностике данной аномалии развития.

В представленном нами наблюдении описаны ультразвуковые признаки геминальной гипоплазии у плода, выявленные, к сожалению, только в III триместре: отсутствие правой ноздри и тока жидкости справа в режиме ЦДК. Дообследование ребенка после рождения и в первые годы жизни позволило уточнить спектр нарушений формирования носовой полости, наружного носа и придаточных пазух, а также органа зрения и лицевого черепа. Нами приведен основной дифференциально-диагностический ряд и указаны критерии, на основа-

нии которых сформулирован наиболее вероятный диагноз.

Описанное наблюдение аномалии развития верхних дыхательных путей, впервые заподозренной при пренатальном обследовании, актуально ввиду важности его своевременной диагностики. Гипоплазия/аплазия носа в раннем неонатальном периоде может быть ассоциирована с нарушениями дыхания и глотания (в особенности двустороннее поражение), увеличивающими риск младенческой заболеваемости и смертности. Выявление во время УЗИ плода признаков, указывающих на несовершенное формирование носовой полости и наружного носа, требует тщательной оценки анатомии других органов и систем (особенно структур лица: ушных раковин, глаз, челюсти и губ, а также сосудов и сердца). Пренатальное выявление данной патологии позволит обозначить ряд возможных диагнозов, обеспечивая тем самым своевременную маршрутизацию пациентки и формирование индивидуальной тактики ведения беременности, родов и неонатального периода.

Участие авторов

Вишневецкая Ю.Г. – концепция и дизайн исследования, сбор, обработка анализ и интерпретация полученных данных, написание и редактирование текста, утверждение окончательного варианта статьи.

Буланова М.М. – обзор публикаций по теме статьи, написание, подготовка и редактирование текста, участие в научном дизайне статьи.

Authors' participation

Vishnevskaya Yu.G. – concept and design of the study, collection and analysis of data, analysis and interpretation of the obtained data, writing and text editing, participation in scientific design, approval of the final version of the article.

Bulanova M.M. – review of publications, writing, text preparation and editing, participation in scientific design.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ [REFERENCES]

1. Meel R., Samdani A., Agrawal S., Das D. Opening a Dacryocystorhinostomy into the Opposite Nasal Cavity in a Case of Hemiarhinia. *BMJ Case Rep.* 2022; 15 (1): 2021–2023. <https://doi.org/10.1136/bcr-2021-245424>
2. Bryant J.R., Stein J.R., Boyajian M.K. et al. Heminasal Reconstruction Utilizing Presurgical Planning, Template-Based Cartilage Reconstruction and Tissue Expansion. *J. Craniofacial Surg.* 2020; 31 (6): 1724–1726. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000006522>
3. Galiè M., Clauser L. C., Tieghi R. et al. The Arrhinias: Proboscis Lateralis Literature Review and Surgical Update. *J. Cranio-Maxillofacial Surg.* 2019; 47 (9): 1410–1413. <https://doi.org/10.1016/j.jcms.2018.12.013>
4. Abulezz T. Congenital Heminasal Aplasia: Clinical Picture, Radiological Findings, and Follow-up after Early Surgical Intervention. *J. Craniofacial Surg.* 2019; 30 (3): E199–E202. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000005091>
5. Khalil A., Sotiriadis A., D'Antonio F. et al. ISUOG Practice Guidelines: Performance of Third-Trimester Obstetric Ultrasound Scan. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2024; 63 (1): 131–147. <https://doi.org/10.1002/uog.27538>
6. Salomon L.J., Alfirevic Z., Berghella V. et al. ISUOG Practice Guidelines (Updated): Performance of the Routine Mid-Trimester Fetal Ultrasound Scan. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2022; 59 (6): 840–856. <https://doi.org/10.1002/uog.24888>
7. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 20.10.2020 № 1130н “Об утверждении порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»”. Order of the Ministry of Health of the Russian Federation dated October, 20 2020 No. 1130n “On approval of the procedure for providing medical care in the field of obstetrics and gynecology”. (In Russian)
8. Gupta G., Diwana V.K., Mahajan K., Chauhan R. Unusual Case of Hemiarhinia. *BMJ Case Rep.* 2017; 2017 1–2. <https://doi.org/10.1136/bcr-2017-219239>
9. Andaloro C., La Mantia I. Choanal Atresia. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2024.
10. Внукова Е.В., Саватеева О.И., Васильев И.С., Шумилов П.В., Саркисян Е.А., Ворона Л.Д., Макрова Л.М., Цилинская О.В. Вариабельность клинических проявлений при окуло-аурикуло-вертебральном спектре (синдром Гольденхара). *Вопросы детской диетологии.* 2023; 21 (2): 53–62. <https://doi.org/10.20953/1727-5784-2023-2-53-62>
11. Vnukova E. V., Savateeva O. I., Vasiliev I.S. et al. Variability of Clinical Manifestations of Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum (Goldenhar Syndrome). *Voprosy Detskoi Dietologii.* 2023; 21 (2): 53–62. <https://doi.org/10.20953/1727-5784-2023-2-53-62> (In Russian)
12. Young A., Spinner A. Hemifacial Microsomia. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2023.
13. Nishimura Y. Embryological Study of Nasal Cavity Development in Human Embryos with Reference to Congenital Nostril Atresia. *Acta Anat. (Basel).* 1993; 147 (3): 140–144.
14. Yoo S.-W., Jeong H.M., Lee S.H., Lee J.H. A Case of Congenital Heminasal Hypoplasia with an Intranasal Cyst: An Extremely Rare Occurrence. *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.* 2013; 77 (4): 585–587. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2012.12.025>

Yu.G. Vishnevskaya, M.M. Bulanova. Heminasal hypoplasia prenatal diagnosis: a rare case report

14. Horoz U., Kuroki T., Shimoyama M., Yoshimoto S. Approach to Half-Nose and Proboscis Lateralis. *J. Craniofacial Surg.* 2018; 29 (8): 2234–2236. <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000004803>
15. Fisher M., Zelken J., Redett R.J. Heminasal Agenesis: A Reconstructive Challenge. *J. Craniofacial Surg.* 2014; 25 (3): 239–241. <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000000542>
16. Paul K., Dhanraj P., Gupta A.K., Babu S. Heminasal Aplasia: A Report of Two Cases. *Indian J. Otolaryngol. Head Neck Surg.* 2007; 59 (1): 58–59. <https://doi.org/10.1007/s12070-007-0017-2>
17. Fischer H., Eppstein R.J., Von Gregory H.F., Gubisch W. Nasal Reconstruction in Heminasal Deficiency (Proboscis Lateralis): Two Case Reports, with Airway Reconstruction in One Case. *Facial. Plastic. Surg.* 2014; 30 (3): 365–370. <https://doi.org/10.1055/s-0034-1376880>
18. Elger T., Wiechers C., Hoopmann M., Kagan K.O. Prenatal Diagnosis of Proboscis Lateralis. *Arch. Gynecol. Obstet.* 2024; 310 (2): 711–712. <https://doi.org/10.1007/s00404-024-07570-7>
19. Kolluru V., Coumary S. Proboscis Lateralis: A Rare Bilateral Case in Association with Holoprosencephaly. *J. Clin. Diagn. Res.* 2015; 9 (8): QD03–QD04. <https://doi.org/10.7860/JCDR/2015/12950.6344>

Heminasal hypoplasia prenatal diagnosis: a rare case report

Yu.G. Vishnevskaya¹, M.M. Bulanova^{2, 3*}

¹ Maternity Hospital No. 2 of the City of Vladimir; 6, Ofiterskaya str., Vladimir 600001, Russian Federation

² L.A. Vorohobov City Clinical Hospital No. 67; 2/44, Salyam Adil str., Moscow 123423, Russian Federation

³ Lomonosov Moscow State University; GSP-1, Leninskie Gory, Moscow 119991, Russian Federation

Yulia G. Vishnevskaya – M.D., ultrasound diagnostics doctor, Maternity Hospital No. 2 of the City of Vladimir, Vladimir. <http://doi.org/0009-0000-4539-4355>

Maria M. Bulanova – M.D., ultrasound diagnostics doctor, L.A. Vorohobov City Clinical Hospital No. 67; PhD student of the Department of Obstetrics and Gynecology of Faculty of Fundamental Medicine, Lomonosov Moscow State University, Moscow. <http://doi.org/0000-0002-9569-3334>

Correspondence* to Maria M. Bulanova – e-mail: mariabulanova98@gmail.com

Heminasal hypoplasia/aplasia is a developmental anomaly within the spectrum of disorders affecting the formation of the nasal cavity, external nose, and sinuses, characterized by underdevelopment or partial absence of these structures. Fewer than 100 cases of this pathology have been described worldwide, with only a few detected prenatally. The article presents a case of heminasal hypoplasia suspected by third-trimester ultrasound, where underdevelopment of the right nasal wing and nasal passage was detected in the fetus. The article outlines the prenatal ultrasound features of this developmental anomaly, as well as details of diagnosing a full spectrum of nasal, ocular, and craniofacial skeletal malformations detected in the first years of the child's life. The discussion includes a differential diagnosis, which considers choanal atresia in association with CHARGE-syndrome and maxillofacial microsomia, and reviews similar clinical descriptions presented in the global literature.

Keywords: heminasal hypoplasia; nasal malformations; prenatal diagnostics; ultrasound

Conflict of interests. The authors have no conflicts of interest to declare.

Financing. This study had no sponsorship.

Citation: Vishnevskaya Yu.G., Bulanova M.M. Heminasal hypoplasia prenatal diagnosis: a rare case report. *Ultrasound and Functional Diagnostics.* 2025; 31 (1): 37–46. <https://doi.org/10.24835/1607-0771-297> (In Russian)

Received: 21.09.2024.

Accepted for publication: 17.12.2024.

Published online: 07.03.2025.