

WYNIKI OCENY FOTOANTROPOMETRYCZNEJ TWARZY W GRUPIE ZDROWYCH NOWORODKÓW

FACIAL PHOTOANTHROPOMETRIC FINDINGS IN A GROUP OF HEALTHY NEWBORNS

Iwona Chomczyk¹, Ewa Burak², Ewa Hubert³, Wojciech Maciej Szląg²,
Walentyna Iwaszko-Krawczuk⁴, Ewa Wasilewska², Alina Teresa Midro⁵

¹Samodzielny Publiczny Dziecięcy Szpital Kliniczny AM w Białymstoku

²Studenckie Koło Genetyczne przy Zakładzie Genetyki Klinicznej AM w Białymstoku

³Klinika Chirurgii Szcękowo-Twarzowej AM w Białymstoku

⁴Klinika Neonatologii AM w Białymstoku

⁵Zakład Genetyki Klinicznej AM w Białymstoku

Streszczenie: Znajomość charakterystycznych grup cech dysmorficznych w zespołach uwarunkowanych genetycznie ma istotne znaczenie diagnostyczne i poznawcze. Z uwagi na sporadyczność ich występowania w poszczególnych ośrodkach klinicznych oraz na ogół dużą umieralność dzieci z takimi zespołami, niezbędne jest wykorzystywanie dokumentacji fotograficznej twarzy i innych części ciała do oceny klinicznej. Obiektywność oceny klinicznej wybranych cech może być zwiększona przez dokonanie pomiarów na tych fotografiach. **Cel pracy.** Celem pracy było określenie zakresu zmienności 16 wskaźników wybranych cech części twarzowej głowy zdefiniowanych według kryteriów antropologicznych w grupie zdrowych noworodków. **Materiał i metody.** Przebadano 85 zdrowych, losowo dobranych noworodków (51 dziewcząt i 34 chłopców) w wieku od 1 do 14 dni, urodzonych o czasie, drogami i siłami natury lub drogą cięcia cesarskiego. Do pomiaru cech dysmorficznych zastosowano metodę fotoantropometryczną według Stengel-Rutkowski. Wyznaczono zakresy od 3 do 97 centyla istotne w dyskryminacji cech uznanych za dysmorficzne. **Wyniki.** Nie stwierdzono różnic istotnych statystycznie w zależności od zmian adaptacyjnych (wieku), płci oraz drogi porodu. **Wnioski.** Otrzymany zbiór danych może stanowić grupę odniesienia do porównywania wskaźników morfologicznych części twarzowej głowy noworodków z różnymi zespołami genetycznymi.

Słowa kluczowe: antropometria, cechy dysmorficzne, fotografia, noworodki

Abstract: As the knowledge on dysmorphic traits distinctive for children with genetic syndromes is essential in the diagnostic process, a support of appropriate photographic documentation is indispensable. Moreover, the clinical trait evaluation may be ensured by certain measurements made on those photographs. However, data elicited from a normal population are needed for concluding on the findings of children being diagnosed. They are needed in particular for newborns due to the principal concern of early diagnosing. **The aim of our study** was to determine the 16 index values of selected anthropologically defined facial traits in a group of healthy newborns. **Material and methods.** 85 randomly selected healthy newborns (51 girls and 34 boys) aged from 1 to 14 days, born at term spontaneously or by Caesarean section, were studied. The photoanthropometric analysis was made according to Stengel-Rutkowski. The range between the 3rd and 97th centiles was delineated for discrimination of the values considered as dysmorphic. **Results.** No significant differences related to adaptive changes (age), sex or delivery passage were found. **Conclusion.** We suggest that the obtained database may be useful for comparing the normal population with the respective data elicited from newborns with genetic syndromes.

Key words: anthropometry, dysmorphic traits, newborns, photography

Wstęp

Cechy dysmorficzne należą do wrodzonych elementów morfologicznych, które w piśmiennictwie anglosaskim określane są mianem małych wad wrodzonych (minor congenital anomalies - MCA). Obecność charakterystycznych grup cech dysmorficznych odnotowuje się w wielu zespołach uwarunkowanych genetycznie (1). Elementy morfologiczne

charakteryzujące fenotyp mogą być widoczne już od urodzenia. Rozpoznawanie więc tych zespołów może być dokonywane już w okresie noworodkowym. Najwięcej cech dysmorficznych obserwuje się w obrębie twarzy. Do oceny elementów morfologicznych fenotypu mogą być zastosowane pomiary antropometryczne (2-5). Zwiększają one obiektywność oceny klinicznej wybranych cech, które każdy lekarz w ocenie subiektywnej może interpretować ina-

Załącznik 1. Wykaz punktów antropometrycznych wykorzystywanych w metodzie fotoantropometrycznej.

- al** – alare- najbardziej ku bokowi wysunięty punkt skóry skrzydła nosa
- ch** – cheilion [cheilon] – punkt skóry kąta ust (punkt położony w miejscu zejścia się czerwieni wargowej wargi górnej i dolnej, inaczej w kącie ust)
- en** – entokanthion – punkt położony w kącie powiekowym wewnętrznym (przyśrodkowym), w miejscu gdzie kąt oka utworzony przez górną i dolną powiekę styka się z powierzchnią mięska łzowego
- ex** – ektokanthion – punkt położony w kącie powiekowym zewnętrznym (bocznym), w miejscu zetknięcia się kąta, jaki tworzą powieki górne i dolne z powierzchnią gałki ocznej
- gn** – gnathion – punkty skóry i kostny bródki leżące najbardziej ku dołowi i przodowi
- n** – nasion – punkt skóry w największym zagłębieniu nosowczołowym
- labm** – labiomentale – punkt skóry w największym zagłębieniu bruzdy wargowo-bródkowej
- ls** – labrale superius – punkt skóry na przejściu skóry w czerwień wargi górnej
- obi** – otobasion inferior – punkt położony w miejscu, gdzie muszla ucha (i skóra małżowiny usznej) przechodzi w skórę głowy, najbardziej ku dołowi
- obs** – otobasion superior – punkt położony na przejściu muszli usznej w skórę głowy najbardziej ku górze
- on** – ophryon – punkt skóry leżący na górnej linii brwi
- pa** – postaurale – punkt położony najbardziej ku tyłowi na obrąbku małżowiny usznej
- po** – pogonion – punkty skóry i kostny na najbardziej do przodu wystającej części bródki
- pra** – preaurale – punkt położony na podstawie małżowiny usznej między punktami obs i obi na wysokości punktu pa
- prn** – pronasale – punkt położony najbardziej ku przodowi na końcu (szczytce) nosa
- sa** – superaurale – punkt położony najbardziej górnio na obrąbku małżowiny usznej
- sba** – subaurale – punkt położony najbardziej dolnie na płasku małżowiny usznej (najniższy punkt na małżowinie usznej)
- sn** – subnasale – punkt skóry leżący w zagłębieniu podnosowym na przejściu skórnej przegrody nosa w wargę górną (punkt położony na szczycie kąta, jaki tworzy dolna krawędź przegrody nosowej i rynienka wargowa - philtrum)
- sto** – stomion – punkt skóry leżący w miejscu zetknięcia się czerwieni warg
- t** – tragion – punkt skóry na górnym brzegu skrawka małżowiny usznej (punkt położony w miejscu, gdzie górna krawędź guzka małżowiny usznej styka się z nasadą małżowiny usznej, a więc na poziomie wcięcia przedniego małżowiny usznej)
- zy** – zygon – punkty skóry i kostny na łuku jarzmowym najbardziej oddalone od linii pośrodkowej

czej. Jedną z metod tych pomiarów jest analiza zdjęć fotograficznych pacjentów (6-8). Dokumentacja fotograficzna fenotypu dzieci może być ważnym elementem diagnostycznym. Ponadto z uwagi na sporadyczność występowania pacjentów z zespołami genetycznymi w poszczególnych ośrodkach klinicznych fotografie mogą być wykorzystywane do porównywania z fotografiami pacjentów umieszczonymi w albumach lub innych publikacjach. Obiektywność oceny wybranych cech jest wówczas zwiększona przez wykonanie badań metrycznych bezpośrednio na fotografiach tych pacjentów. Właściwa interpretacja tych badań wymaga opracowania grupy odniesienia. Dane takie nie były dotychczas opisane u dzieci w okresie noworodkowym. Okres ten odznacza się pewną specyfiką związaną z budową, proporcjami i kształtowaniem się części twarzowej głowy. Uzyskanie powyższych danych pozwalałoby na wczesne podjęcie działań diagnostyczno-terapeutycznych oraz wczesne wdrożenie poradnictwa genetycznego.

Cel pracy

Celem pracy było określenie, w grupie zdrowych noworodków, zakresu zmienności 16 wskaźników wybranych cech morfologicznych części twarzowej głowy zdefiniowanych według kryteriów antropologicznych. Będą one stanowiły grupę odniesienia do porównywania z nimi wskaźników morfologicznych fenotypu noworodków z różnymi zespołami genetycznymi w naszej populacji.

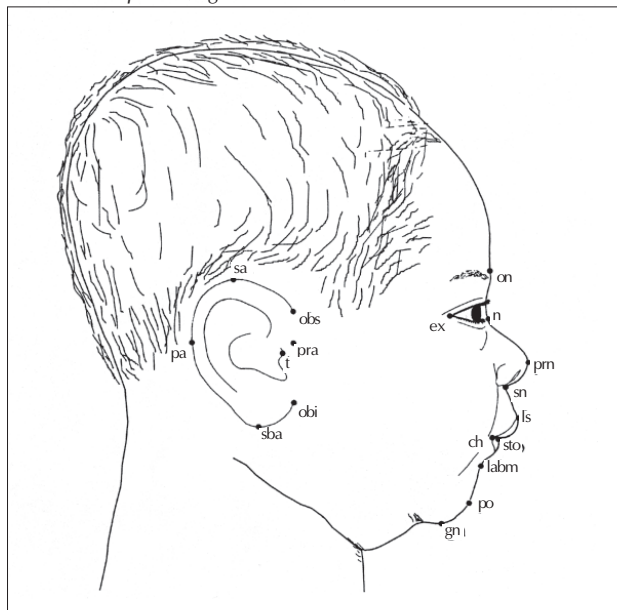
Materiał i metody

Przebadano grupę 85 zdrowych noworodków obu płci (51 dziewcząt i 34 chłopców), w wieku od 1 do 14 dni, urodzonych o czasie z położenia podłużnego główkowego (57 drogami i siłami natury, i 28 drogą cięcia cesarskiego).

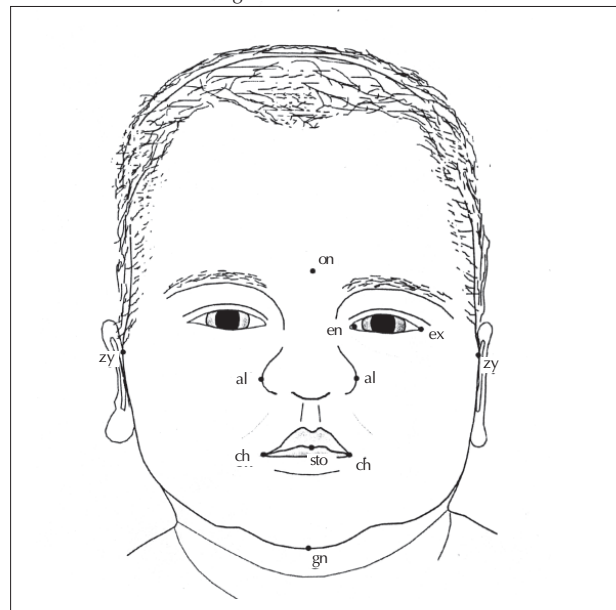
Do pomiaru cech morfologicznych twarzy zastosowano metodę fotoantropometryczną według Stengel-Rutkowski i wsp. (6, 7). Każdemu badanemu noworodkowi wykonano fotografie części twarzowej głowy z odległości 1,5 m, z wolnej ręki, w projekcji przedniej i bocznej.

Na fotografiach badanego noworodka (rycina 1a i 1b) wyznaczano zdefiniowane według kryteriów antropologicznych punkty pomiarowe (zał. 1). Następnie dokonywano

Rycina 1a. Punkty antropometryczne wyznaczone na fotografii noworodka: *profil* (legenda - zał. 1).



Rycina 1b. Punkty antropometryczne wyznaczone na fotografii noworodka: *an face* (legenda - zał. 1).



pomiarów odcinków i kątów. Sposób obliczenia wartości poszczególnych wskaźników cech morfologicznych części twarzy głowy przedstawia załącznik 2.

Aby ocenić wpływ zmian adaptacyjnych powłok miękkich zachodzących w określonym czasie na wartości wskaźników ($W_1 - W_{16}$) w badanej grupie wykonano analizę regresji prostoliniowej i obliczono współczynniki korelacji „r”. Istotność zależności wartości wskaźnika danej cechy od płci oraz od drogi porodu badano testami U Manna - Whitneya i Kołmogorowa - Smirnowa.

Wyniki

Uzyskane dane 16 wskaźników morfologicznych części twarzy głowy ($W_1 - W_{16}$) w grupie 85 zdrowych noworodków przedstawiono w załączniku 3 na 16 siatkach centylowych.

Ocenę zależności poszczególnych wskaźników od płci badanych noworodków przedstawia tabela 1. Z tabeli wynika, że płeć noworodka nie wpływa na wartości obliczonych wskaźników cech.

Z uwagi na możliwość wpływu zmian adaptacyjnych

powłok miękkich zachodzących w określonym czasie na wartości pomiarów przeprowadzono porównanie ich w zależności od czasu, jaki upłynął od czasu porodu do momentu wykonania zdjęcia noworodkowi. Wyniki analizy przedstawia tabela 2. Z tabeli tej wynika, że wartości wskaźników badanych cech nie wykazywały istotnych statystycznie różnic w zależności od czasu, w jakim wykonano fotografie.

Ze względu na to, że poród naturalną drogą, wywołując ucisk na części miękkie twarzy, może doprowadzać do ich obrzęków, a tym samym wpłynąć na ocenę cech morfologicznych twarzy, dokonano oceny wpływu drogi porodu na wartości zmierzonych wskaźników. Wyniki tych badań przedstawia tabela 3. W przeprowadzonej analizie nie stwierdzono istotnych statystycznie różnic pomiędzy wartościami wskaźników cech u noworodków urodzonych drogami i siłami natury a wartościami wskaźników cech u noworodków urodzonych drogą cięcia cesarskiego.

W otrzymanym zbiorze danych poszczególnych wskaźników cech morfologicznych twarzy u noworodków, wyznaczono zgodnie z kryterium zastosowanym w metodzie Stengel-Rutkowski i wsp., te wartości wskaźników cech, któ-

Załącznik 2. Sposób obliczania wartości 16 wskaźników cech morfologicznych twarzy według Stengel-Rutkowski i wsp. (7)

1) wysokość środka twarzy (W_1)

$$W_1 = \frac{\text{wysokość środka twarzy}}{\text{wymiar dwujarzmowy}} \times 100$$

- wysokość środka twarzy jest to odległość od punktu *ophryon* (on) do punktu *stomion* (sto)
- wymiar dwujarzmowy jest to odległość między lewym i prawym najbardziej wysuniętym punktem łuków jarzmowych (zy)

2) odległość między kącikami wewnętrznymi szpar powiekowych (W_2)

$$W_2 = \frac{\text{odległość kącików wewnętrznych szpar powiekowych}}{\text{wymiar dwujarzmowy}} \times 100$$

- odległość między kącikami wewnętrznymi szpar powiekowych jest to odległość od punktu *entokanthion* (en) oka lewego do punktu *entokanthion* (en) oka prawego

3) odległość między kącikami szpary powiekowej (W_3)

$$W_3 = \frac{\text{odległość między kącikami szpary powiekowej}}{\text{wymiar dwujarzmowy}} \times 100$$

- odległość między kącikami szpary powiekowej jest to odległość między punktem wewnętrznym oka *entokanthion* (en) a punktem zewnętrznym oka *ektokanthion* (ex)

4) głębokość nasady nosa (W_4)

$$W_4 = \frac{\text{odległość najgłębszego punktu nasady nosa od linii profilu}}{\text{wysokość środka twarzy}} \times 100$$

- linia profilu to linia przebiegająca przez punkty *ophryon* (on) i *subnasale* (sn)
- najgłębszy punkt nasady nosa to punkt *nasion* (n)

5) długość grzbietu nosa (W_5)

$$W_5 = \frac{\text{odległość między najgłębszym punktem nasady a koniuszkiem nosa}}{\text{wysokość środka twarzy}} \times 100$$

- koniuszek nosa to punkt *pronasale* (prn)

6) odległość międzyskrzydłkowa nosa (W_6)

$$W_6 = \frac{\text{największa odległość między skrzydełkami nosa}}{\text{wymiar dwujarzmowy}} \times 100$$

- odległość między punktem *alare* (al) lewego skrzydełka nosa a punktem *alare* (al) prawego skrzydełka nosa

7) nachylenie przegrody nosa (W_7)

$$W_7 = \text{kąt między linią przegrody nosa a linią profilu}$$

8) położenie okolicy podnosowej (W_8)

$$W_8 = \frac{\text{promień podnosowy}}{\text{promień ophryon}} \times 100$$

- promień podnosowy jest to odcinek pomiędzy punktami *tragon* (t) i *subnasale* (sn)
- promień ophryon jest to odcinek pomiędzy punktami *tragon* (t) i *ophryon* (on)

9) odległość nosowo-wargowa (W_9)

$$W_9 = \frac{\text{odległość między subnasale (sn) a labrale superius (ls)}}{\text{wysokość środka twarzy}} \times 100$$

10) szerokość szpary ust (W_{10})

$$W_{10} = \frac{\text{odległość między punktami cheilion (ch)}}{\text{wymiar dwujarzmowy}} \times 100$$

11) wysokość brody (W_{11})

$$W_{11} = \frac{\text{odległość między punktami gnathion (gn) a labiamentale (labm)}}{\text{całkowita wysokość twarzy}} \times 100$$

- całkowita wysokość twarzy to odległość między punktem *ophryon* (on) i *gnathion* (gn)

12) położenie brody (W_{12})

$$W_{12} = \frac{\text{odległość między punktami pogonion (po) a tragon (t)}}{\text{odległość między punktem ophryon (on) a punktem tragon (t)}} \times 100$$

13) osadzenie małżowiny usznej (W_{13})

$$W_{13} = \frac{\text{odległość między punktem ektokanthion (ex) szpary powiekowej a linią prostopadłą do linii profilu poprowadzonej przez tragon (t)}}{\text{wysokość środka twarzy}} \times 100$$

14) nachylenie linii przyczepu małżowiny usznej (W_{14})

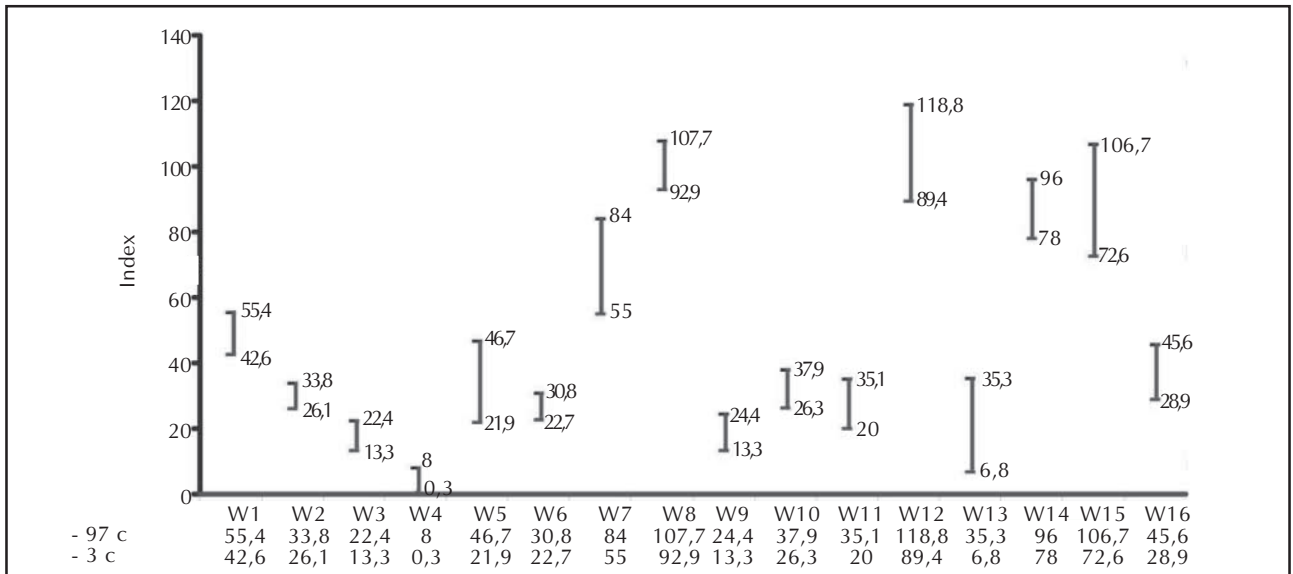
$$W_{14} = \text{kąt między linią łączącą punkty otobasion superior (obs) i otobasion inferior (obi) a linią przebiegającą przez punkty ektokanthion (ex) i tragon (t)}$$

15) długość małżowiny usznej (W_{15})

$$W_{15} = \frac{\text{największa odległość między punktami supraurale (sa) a subaurale (sba)}}{\text{wysokość środka twarzy}} \times 100$$

16) szerokość małżowiny usznej (W_{16})

$$W_{16} = \frac{\text{największa odległość między punktami preaurale (pra) a postaurale (pa)}}{\text{odległość między subnasale (sn) i tragon (t)}} \times 100$$

Rycina 2. Zakresy wartości granicznych $>97c$ i $<3c$ poszczególnych wskaźników cech morfologicznych twarzy ocenionych metodą fotoantropometryczną w grupie zdrowych noworodków.

re mogą być zastosowane do dyskryminacji cech uznanych za dysmorficzne (6, 7). Zakresy wartości granicznych poszczególnych wskaźników cech morfologicznych twarzy ocenionych metodą fotoantropometryczną w grupie zdrowych noworodków przedstawia rycina 2.

Dyskusja

Metoda fotografii pacjentów jest istotnym elementem diagnostycznym w genetyce klinicznej (1). Wcześniej znalazła ona zastosowanie w ortodoncji i chirurgii szczękowej, do diagnostyki wad części twarzowej głowy i planowania zabiegów operacyjnych. Stengel-Rutkowski i wsp. opracowali metodę fotoantropometryczną do celów diagnostyki cech dysmorficznych zespołów genetycznych (6, 7). Badania te zawierały wyniki wykonanych pomiarów na fotografiach w grupie 100 zdrowych dzieci w wieku 0-12 lat (6, 7). Autorzy amerykańscy wykorzystali je jako punkt odniesienia w opra-

cowaniu standardów antropometrycznych określających zespół kruchego X, zespół Pradera-Willego, zespół Williamsa (10-13). We wcześniej prowadzonych badaniach w naszym zakładzie stosowaliśmy je również do weryfikacji oceny niektórych cech morfologicznych w zespołe Wolfa, zespołe Russela-Silvera, zespołe Floating-Harbor, zespołe Turnera, zespołe Noonan oraz zespołe Noone-Milroya (14-17).

W badaniach własnych, dotyczących grupy zdrowych noworodków, zostały wyznaczone wartości wybranych wskaźników cech morfologicznych części twarzowej głowy, powyżej 97 i poniżej 3 centyla, które porównano ze wskaźnikami uzyskanymi przez Stengel-Rutkowski i wsp., znajdującymi się na linii „0” (6, 7). Zbliżone wartości w obu badaniach uzyskano dla wskaźników: odległości między kącikami szpary powiekowej (W_3), odległości międzyskrzydłkowej nosa (W_6), odległości nosowo-wargowej (W_9), szerokości szpary ust (W_{10}) i nachylenia linii przyczepu małżowiny usznej (W_{14}). Zdecydowanie wyższe poziomy wartości, po-

Tabela 1. Ocena wpływu płci noworodków na wartości badanych wskaźników cech twarzy.

Wskaźnik	Nr	Płeć męska n=34		Płeć żeńska n=51		Test U Manna-Whitneya p (istotne p<0,05 nieistotne p>0,05)	Test Kolmogorowa- Smirnowa p (istotne p<0,05 nieistotne p>0,05)
		średnia	odchylenie standardowe	średnia	odchylenie standardowe		
Wysokość środka twarzy	W ₁	47,56	4,10	47,21	3,11	0,65	p>0,10
Odległość między kącikami wewnętrznymi szpar powiekowych	W ₂	29,84	2,14	29,34	1,96	0,31	p>0,10
Odległość między kącikami szpary powiekowej	W ₃	17,27	2,43	17,73	2,24	0,43	p>0,10
Głębokość nasady nosa	W ₄	4,13	2,51	4,01	2,44	0,66	p>0,10
Długość grzbietu nosa	W ₅	35,75	5,50	35,57	7,15	0,86	p>0,10
Odległość międzyskrzydłkowa nosa	W ₆	27,02	2,63	26,28	1,86	0,12	p>0,10
Nachylenie przegrody nosa	W ₇	72,38	8,20	70,46	7,52	0,28	p>0,10
Położenie okolicy podnosowej	W ₈	101,30	5,35	100,47	3,62	0,44	p>0,10
Odległość nosowo-wargowa	W ₉	18,58	3,04	19,03	3,04	0,48	p>0,10
Szerokość szpary ust	W ₁₀	31,59	3,52	32,10	2,98	0,77	p>0,10
Wysokość brody	W ₁₁	26,0	3,65	26,85	3,83	0,87	p>0,10
Położenie brody	W ₁₂	103,75	9,64	103,14	6,48	0,81	p>0,10
Osadzenie małżowiny usznej	W ₁₃	21,20	9,39	19,98	7,26	0,61	p>0,10
Nachylenie linii przyczepu małżowiny usznej	W ₁₄	87,45	5,98	85,38	4,64	0,13	p>0,10
Długość małżowiny usznej	W ₁₅	90,56	10,40	87,56	8,27	0,18	p>0,10
Szerokość małżowiny usznej	W ₁₆	31,31	4,23	37,07	4,28	0,51	p>0,10

Tabela 2. Ocena wpływu zmian adaptacyjnych powłok miękkich noworodka na wartości badanych wskaźników cech twarzy.

Wskaźnik	Nr	Czas 1-14 dni n=85		
		średnia	odchylenie standardowe	współczynnik korelacji p (istotne p<0,05 nieistotne p>0,05)
Wysokość środka twarzy	W ₁	47,35	3,52	0,38
Odległość między kącikami wewnętrznymi szpar powiekowych	W ₂	29,54	2,03	0,16
Odległość między kącikami szpary powiekowej	W ₃	17,55	2,31	0,57
Głębokość nasady nosa	W ₄	4,06	2,45	0,88
Długość grzbietu nosa	W ₅	35,64	6,51	0,87
Odległość międzyskrzydłowa nosa	W ₆	26,58	2,22	0,36
Nachylenie przegrody nosa	W ₇	71,23	7,81	0,44
Położenie okolicy podnosowej	W ₈	100,80	4,38	0,25
Odległość nosowo-wargowa	W ₉	18,85	3,03	0,46
Szerokość szpary ust	W ₁₀	31,90	3,20	0,46
Wysokość brody	W ₁₁	26,75	3,74	0,26
Położenie brody	W ₁₂	103,39	7,85	0,31
Osadzenie małżowiny usznej	W ₁₃	20,47	8,15	0,17
Nachylenie linii przyczepu małżowiny usznej	W ₁₄	86,21	5,28	0,33
Długość małżowiny usznej	W ₁₅	88,77	9,24	0,46
Szerokość małżowiny usznej	W ₁₆	37,16	4,24	0,66

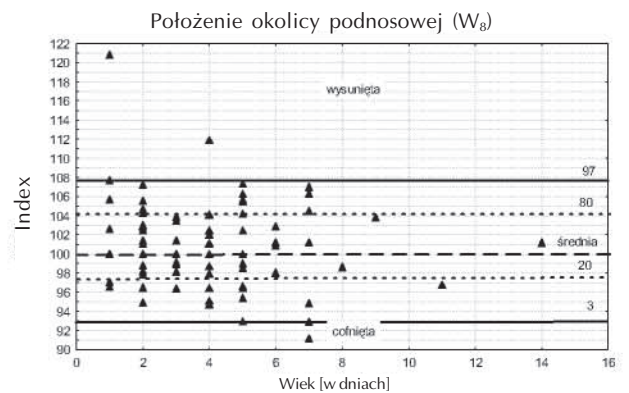
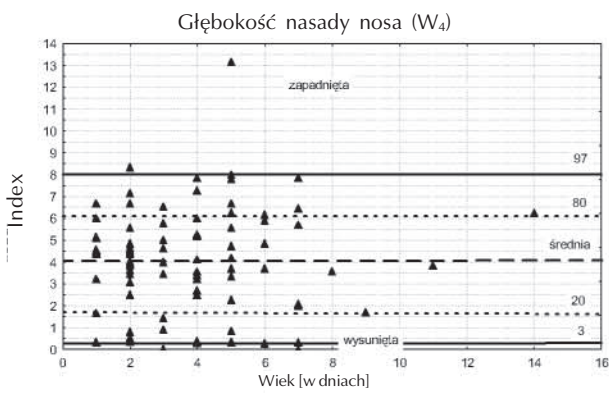
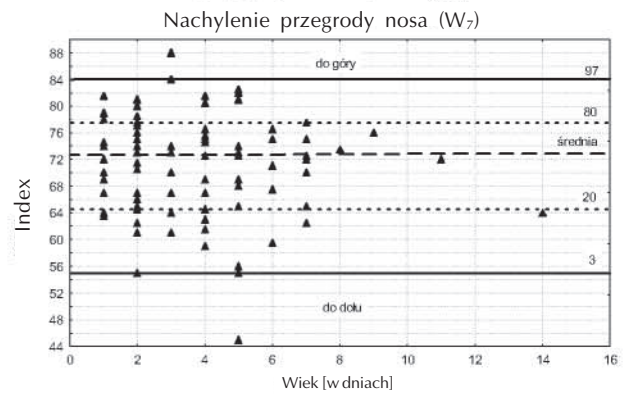
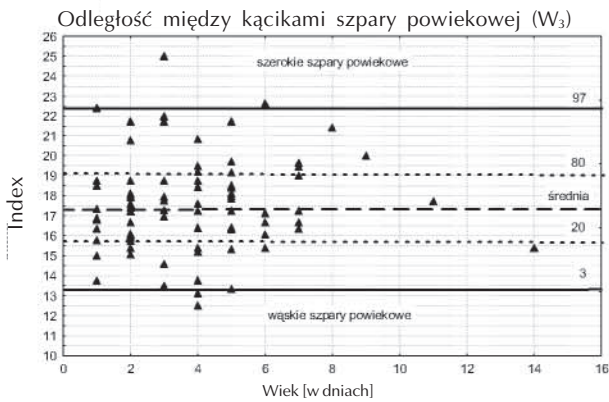
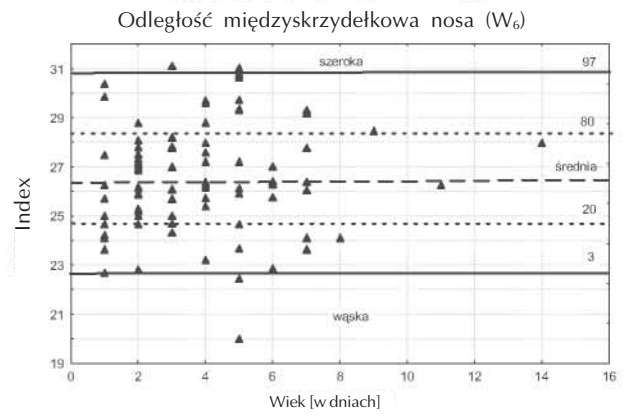
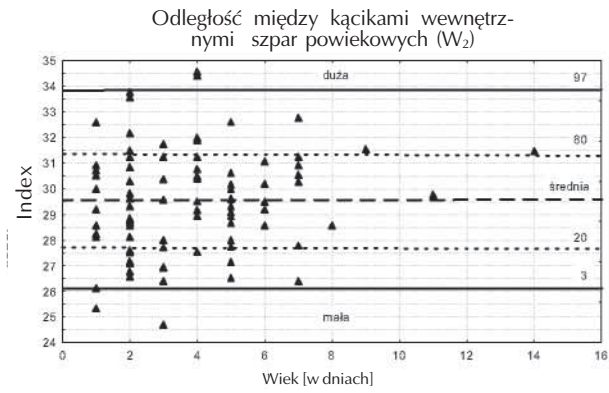
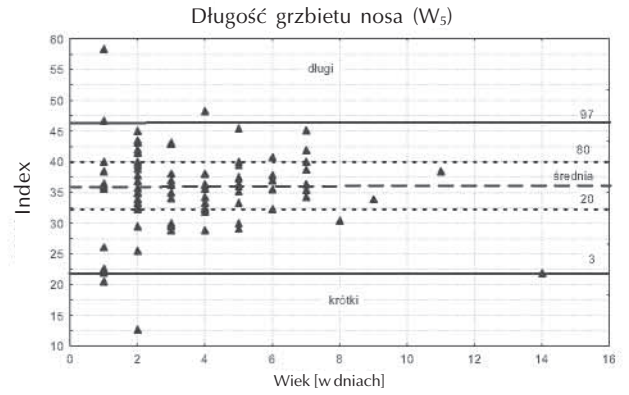
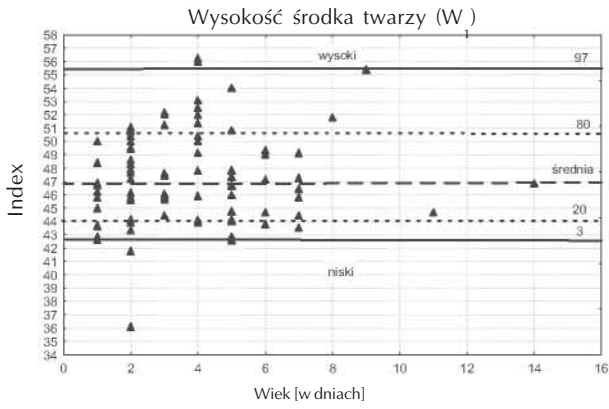
wyżej 97 centyla, uzyskano dla wskaźników: odległości między kącikami wewnętrznymi szpar powiekowych (W₂), nachylenia przegrody nosa (W₇), położenia okolicy podnosowej (W₈), wysokości brody (W₁₁), położenia brody (W₁₂), długości małżowiny usznej (W₁₅). Zdecydowanie niższe wartości, poniżej 3 centyla, wykazały wskaźniki: wysokości środka twarzy (W₁), głębokości nasady nosa (W₄), długości grzbietu nosa (W₅), osadzenia małżowiny usznej (W₁₃), szerokości małżowiny usznej (W₁₆). Przyczyną rozbieżności uzyskanych wyników mogą być różnice w liczebności obu porównywanych grup - 85 noworodków w badaniach własnych i 10 dzieci w opracowaniu Stengel-Rutkowski i wsp. (6). Drugim elementem różnicy w uzyskanych wartościach wskaźników, mogła być niejednorodność obu grup pod względem wieku. W analizowanej grupie własnej noworodków, wiek ich wahał się od 1 do 14 dnia życia, natomiast w oryginalnej metodzie wiek najmłodszych dzieci wynosił od jednego dnia do ukończenia pierwszego roku życia.

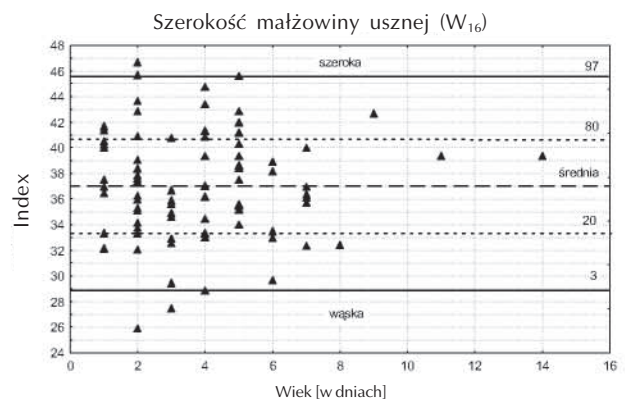
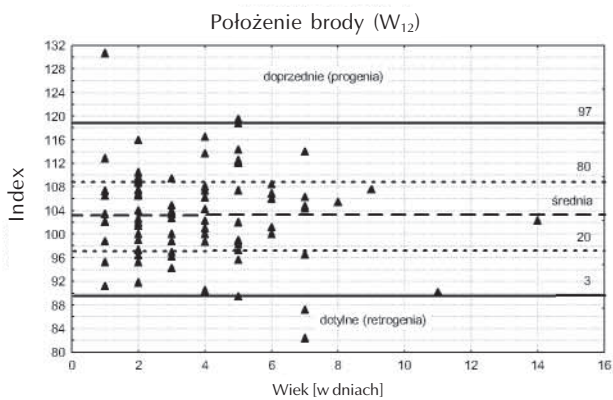
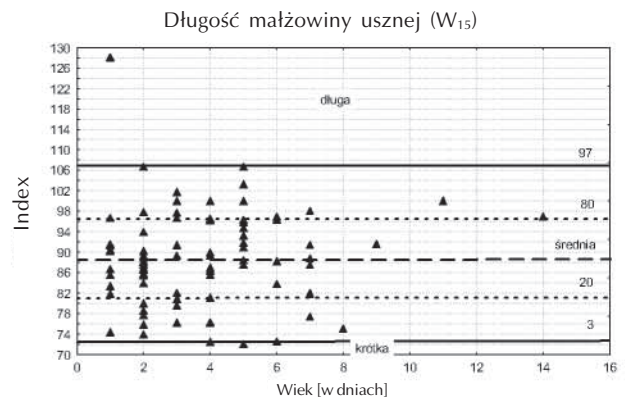
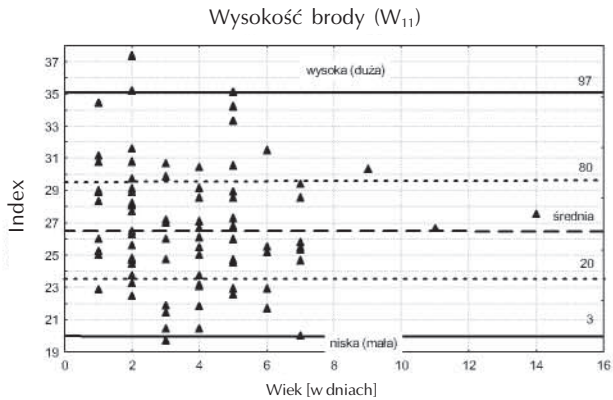
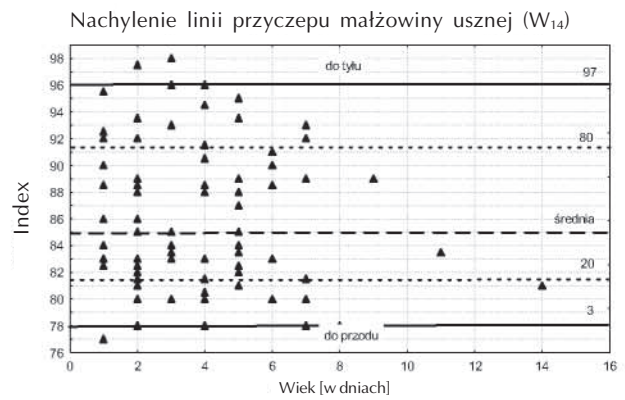
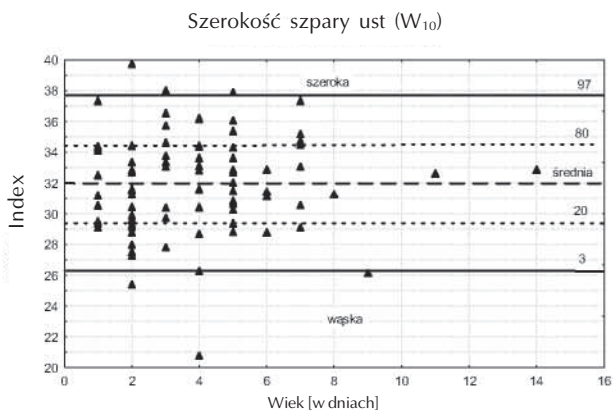
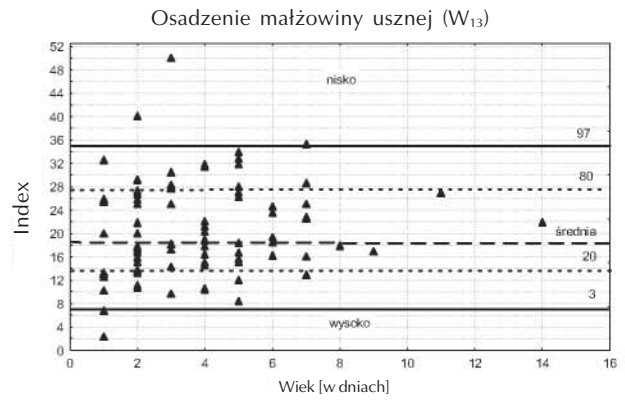
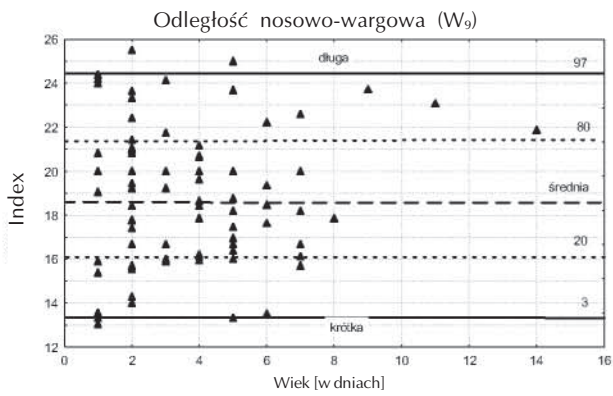
Broda jest ważnym elementem profilu twarzy, który w okresie noworodkowym w warunkach fizjologicznych jest skośny, skierowany ku tyłowi. Bródka bowiem położona jest poza polem biometrycznym - zawartym pomiędzy płaszczyną czołową a oczodołową - dając obraz tyłożuchwia morfologicznego (4). W czasie rozwoju dziecka dokonują się zmiany zarysu profilu twarzy zbliżając się stopniowo do prostego - ortognatycznego, w którym punkty profilu: *ophryon*, *nasion*, *subnasale*, *labrale superius*, *labrale inferius*, *gnathion* zbliżają się do linii prostej (4). W tym miejscu należy wyjaśnić różnice w nazewnictwie stomatologicznym w porównaniu do nomenklatury przyjętej przez Stengel-Rutkowski i wsp. (6, 7). Określenie progenia (stosowane przez Stengel-Rutkowski) jest używane na określenie położenia brody bez uwzględnienia długości trzonu żuchwy. W nazewnictwie stomatologicznym progenia oznacza wydłużenie trzonu żuchwy, najczęściej związane z poprzednim położeniem brody (4). Określenie retrogenia używane przez Stengel-Rutkowski oznacza dotylne położenie brody, natomiast mikro-

Tabela 3. Ocena wpływu drogi porodu na wartości badanych wskaźników cech twarzy w grupie zdrowych noworodków.

Wskaźnik	Nr	Cięcie cesarskie n=28		Poród drogami natury n=57		Test U Manna-Whitneya p (istotne p<0,05 nieistotne p>0,05)	Test Kołmogorowa-Smirnowa p (istotne p<0,05 nieistotne p>0,05)
		średnia	odchylenie standardowe	średnia	odchylenie standardowe		
Wysokość środka twarzy	W ₁	48,04	3,92	47,01	3,29	0,44	p>0,10
Odległość między kącikami wewnętrznymi szpar powiekowych	W ₂	29,99	1,85	29,32	2,10	0,15	p>0,10
Odległość między kącikami szpary powiekowej	W ₃	17,67	2,10	17,49	2,42	0,41	p>0,10
Głębokość nasady nosa	W ₄	3,84	3,07	4,17	2,11	0,37	p>0,10
Długość grzbietu nosa	W ₅	35,07	4,91	35,93	7,18	0,34	p>0,10
Odległość międzyskrzydłowa nosa	W ₆	26,57	2,61	26,58	2,03	0,88	p>0,10
Nachylenie przegrody nosa	W ₇	70,39	7,76	71,64	7,87	0,57	p>0,10
Położenie okolicy podnosowej	W ₈	100,86	4,13	100,77	4,54	0,80	p>0,10
Odległość nosowo-wargowa	W ₉	18,92	2,65	18,81	3,22	0,79	p>0,10
Szerokość szpary ust	W ₁₀	31,69	2,64	32,00	3,46	0,64	p>0,10
Wysokość brody	W ₁₁	26,51	3,71	26,87	3,78	0,80	p>0,10
Położenie brody	W ₁₂	104,47	6,95	102,85	8,26	0,41	p>0,10
Osadzenie małżowiny usznej	W ₁₃	20,91	7,25	20,25	8,60	0,72	p>0,10
Nachylenie linii przyczepu małżowiny usznej	W ₁₄	86,11	5,27	86,26	5,33	0,86	p>0,10
Długość małżowiny usznej	W ₁₅	87,18	8,57	89,55	9,53	0,52	p>0,10
Szerokość małżowiny usznej	W ₁₆	37,37	4,30	37,06	4,23	0,88	p>0,10

Załącznik 3. Siatki centylowe wskaźników cech morfologicznych twarzy w grupie zdrowych noworodków.





genia małą brodę w wymiarze pionowym (w odniesieniu do wysokości twarzy). W nazewnictwie stomatologicznym sformułowania te są zarezerwowane do długości i położenia żuchwy ocenianych na podstawie badań radiologicznych, w wymiarze poziomym (4). O progenii/ retrogenii możemy mówić po wykonaniu i analizie zdjęć radiologicznych części twarzowej czaszki i ocenie długości trzonu żuchwy, gałęzi kąta żuchwy oraz ich położenia.

W opisach zespołów dysmorficznych u dzieci w okresie noworodkowym zauważa się nadinterpretację cechy obecności małej brody kształtującej skośny profil twarzy dziecka skierowany ku tyłowi, co jest nazywane, niekiedy jednoznacznie, jako micro- lub retrogenia. Należy dodać, że często w piśmiennictwie anglosaskim jest używane sformułowanie „gnathia” równoznacznie z „genią” co jest kolejną nieścisłością w opisie zmian dotyczących szczęki i żuchwy (1).

W badanej grupie zdrowych noworodków wysokie wartości wskaźników: położenia okolicy podnosowej (W_8), wysokości brody (W_{11}) i położenia brody (W_{12}), a także niskie wartości wskaźnika wysokości środka twarzy (W_1) mogą być związane z noworodkową specyfiką budowy podłoża kostnego części twarzowej czaszki. Skrócenie dolnego odcinka twarzy spowodowane jest bardzo słabo wykształconymi wyrostkami zębodołowymi oraz brakiem zębów w tym wieku metrykalnym dzieci. Rozstrzygającym byłoby porównanie uzyskanych wyników dotyczących tkanek miękkich z badaniami podłoża kostnego. Do takich badań potrzebne są zdjęcia rentgenowskie. Badania takie narażałyby małe dzieci na działanie czynników szkodliwych. Z tego powodu brak jest takich opracowań w grupie noworodków. Ponadto

noworodek nie spełnia poleceń, które wymagałyby uzyskania odpowiedniego zwarcia szczęki i żuchwy. Z tego względu obiecujące byłyby badania dynamiczne z wykorzystaniem zapisów video.

W badanej grupie noworodków nie uzyskano różnic istotnych statystycznie w zakresie dymorfizmu płci, zmian adaptacyjnych (wieku) i drogi porodu. Może to wiązać się ze specyfiką wieku noworodkowego. Badania tkanek miękkich profilu twarzy u dzieci starszych wykazują w zakresie niektórych wartości różnice zależne od płci (18, 19). Brak różnic w ocenie twarzy noworodków w ciągu 14 dni nie jest zaskakujący, zważywszy na krótki okres jaki upłynął od momentu porodu do czasu ich badania.

W przeprowadzonej analizie oceniono wybrane parametry obliczone na podstawie pomiarów odległości liniowych i kątowych na fotografiach twarzy noworodków. Jest to element wspomaganie obserwacji klinicznej pacjenta w zakresie jakościowej oceny odchylenia fenotypu twarzy w porównaniu do przyjętych norm.

Pozwalają one wprawdzie ocenić cechy morfologiczne twarzy badanego dziecka, ale tylko w sposób fragmentaryczny. Nie wyjaśniają bowiem złożonej geometrii struktur czaszkowo-twarzowych tworzących podłoże kostne.

W podsumowaniu proponujemy, aby otrzymany zbiór danych, z wyjątkiem oceny położenia brody, mógł być wykorzystywany jako grupa odniesienia danych fotoantropometrycznych. Porównując wybrane cechy morfologiczne części twarzowej głowy noworodków można wcześniej ustalać rozpoznania u dzieci z różnymi zespołami uwarunkowanymi genetycznie przebiegającymi z dysmorfia.

PIŚMIENNICTWO:

1. Jones K. L. Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia, W. B. Saunders 1988.
2. Malinowski A., Wolański N. Metody badań w biologii człowieka. Wybór metod antropologicznych. Warszawa, PWN 1988.
3. Malinowski A. Antropologia. Warszawa - Poznań, PWN 1989.
4. Red. Łabiszewska-Jaruzelska F. Ortopedia szczękowa, Warszawa, PZWL 1997.
5. Farkas L. G. Anthropometry of the head and face in medicine. New York, Elsevier 1981.
6. Stengel-Rutkowski S., Schimanek P., Wernheimer A. Anthropometric definitions of dysmorphic facial sings. Hum. Genet. 1984, 67, 272-295.
7. Stengel-Rutkowski S., Schimanek P. Chromosomale und nicht-chromosomale dysmorphiesyndrome. Stuttgart, Ferdinand Enke Verlag 1985.
8. Stengel-Rutkowski S., Apacik C., Kreyenberg K., Jakobeit M., Schmalenberger B., Fahsold R. The fragile - X phenotype computer assisted analysis of the dysmorphological features and discrimination from the Sotos phenotype. Genet. Couns. 1993, 4, 51-58.
9. Feingold M., Bossert W. H. Normal values for selected physical parameters: an aid to syndrome delineation. Birth Defects: Original Article Series 1974, 10 (13), 1-16.
10. Butler M. G., Allen A., Singh D. N., Carpenter N. J., Hall B. D. Preliminary communication: Photoanthropometric analysis of individuals with the fragile X syndrome. Am. J. Med. Genet. 1988, 30, 165-168.
11. Butler M. G., Meaney J. Standards for selected anthropometric measurements in Prader-Willi syndrome. Pediatrics 1991, 88, 853-860.
12. Butler M. G., Levine G. J., Le J. Y., Hall B. D., Cassidy S. B. Photoanthropometric study of craniofacial traits of individuals with Prader-Willi syndrome. Am. J. Med. Genet. 1995, 58, 38-45.
13. Hovis C. L., Butler M. G. Photoanthropometric study of craniofacial traits in individuals with Williams syndrome. Clin. Genet. 1997, 51, 379-387.
14. Midro A. T., Panasiuk B., Iwanowski P. S., Pilch J., Kocki J., Matheisel A., Piontek E., Samicka-Wysokińska B., Iliszko M., Kątska M., Limon J. Zespół Wolfa-Hirschhorna - prezentacja siedmiu nowych przypadków. Ped. Pol. 1998, 73, 413-421.
15. Midro A. T., Dębek K., Sawicka A., Marcinkiewicz D., Rogowska M. Second observation of Silver-Russel syndrome in a carrier of a reciprocal translocation with one breakpoint at site 17q25. Clin. Genet. 1993, 44, 53-55.
16. Midro A. T., Olchowiak B., Rogowska M., Hubert E., Hassman-Poznańska E., Papasz A., Szulc S., Wiśniewski A. Floating Harbor syndrome. Case report and further syndrome delineation. Ann. Genet. 1997, 40, 133-138.
17. Midro A. T., Panasiuk B., Galińska-Kin B., Dębek K., Stasiewicz-Jarocka B., Chomczyk I. Ocena kliniczna, dysmorficzna i cytogenetyczna dzieci wykazujących w okresie noworodkowym cechy płodowej sekwencji niewydolności naczyń limfatycznych. Prz. Pediatr. 1997, 127, 319-326.
18. Ferrario V. F., Sforza C., Germano D., Dalloca L. L., Miani A. Head posture and cephalometric analyses: an integrated photographic/radiographic technique. Am. J. Orthod. Dentofacial Orthop. 1994, 106, 257-264.
19. Ferrario V. F., Sforza C., Miani A., Pizzini G. A size-standardized analysis of soft tissue facial profile during growth. Am. J. Orthod. Dentofacial Orthop. 1997, 112, 28-33.

Adres do korespondencji:

Prof. dr hab. med. Alina T. Midro
Zakład Genetyki Klinicznej AM
ul. Waszyngtona 13
15-230 Białystok, skr. poczt. 22
tel.: (0-85) 742 50 25 lub 742 60 21 w 180
fax: (0-85) 742 49 07 lub 742 18 38
e-mail: midro@amb.ac.bialystok

