



КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

УДК 616.716.8-007.-053.3.

Клинический случай синдрома Пьера Робена у новорожденного ребенка

Л.Ф. ВАХИТОВА, Л.К. ФАЗЛЕЕВА, Л.Г. БУЛГАКОВА, О.В. ВАРЛАМОВА

Казанский государственный медицинский университет

Детская республиканская клиническая больница МЗ РТ, г. Казань

Вахитова Лилия Фаукатовна

кандидат медицинских наук, ассистент кафедры госпитальной педиатрии

420012, г. Казань, ул. Бутлерова, д. 49, тел. (843) 237-30-37, e-mail: vlilija@mail.ru

Ранняя диагностика врожденных аномалий развития в настоящее время остается актуальной из-за увеличения частоты этой патологии и необходимости проведения мероприятий, направленных на профилактику возможных осложнений. В статье описан редкий случай клинически выраженного синдрома Пьера Робена тяжелой степени у новорожденного ребенка.

Ключевые слова: новорожденный, наследственные синдромы, синдром Пьера Робена.

Clinical case of Pierre Robin's syndrome in a newborn child

L.F. VAKHITOVA, L.K. PHAZLEEVA, L.G. BULGAKOVA, O.V. VARLAMOVA

Kazan State Medical University

Children's Republican Clinical Hospital of the Ministry of Health of the Republic of Tatarstan, Kazan

Early diagnosis of congenital abnormal development currently remains relevant because of the increasing frequency of this disease and the need for measures aimed at preventing possible complications. This article describes a rare case of clinically apparent severe Pierre Robin's syndrome in a newborn child.

Key words: newborn, hereditary syndromes, Pierre Robin's syndrome.

Сведения о нарушении развития нижней челюсти и неба, сочетающемся с нарушением дыхания, появились в медицинской литературе еще в 20-е годы XIX века. В 1923 году французским стоматологом Пьером Робеном была установлена связь между гипоплазией нижней челюсти (микрогнатией), расщелиной мягкого неба (см. рис.) и обструкцией дыхательных путей, которая состоит в последовательном появлении симптомов. В дальнейшем патология была названа именем этого ученого, и в зарубежной литературе используется термин «последовательность Пьера Робена» [1, 2]. В настоящее время только в единичных работах приведены эпидемиологические данные по этому синдрому [3, 4]. Согласно результатам ретроспективного исследования, распространенность этой патологии в Дании составляет 1 случай на 14 000 живорожденных детей; по данным американского исследования — 1 случай на 2-30 тысяч. Соотношение полов — M1:Ж1 [5, 6]. Можно предположить, что данная патология встречается в популяции довольно часто, но выявляемые признаки не рассматриваются в совокупности как проявления единого заболевания.

Нарушение эмбрионального развития нижней челюсти происходит как при наличии механической компрессии внутри матки, так и при воздействии инфекции на ранних этапах беременности или нейрогенетических нарушениях. Следует отметить, что последовательность Пьера Робена может быть изолированным синдромом или проявлением генетической патологии. Как часть генетической патологии последовательность Пьера Робена описана почти при 300 синдромах. Наследование может происходить и по аутосомно-доминантному, и по аутосомно-рецессивному типу. Вероятность рождения больного в семье, уже имеющей ребенка с синдромом Пьера Робена, составляет 1-5% [7, 8]. Популяционная частота синдрома — 1 : 12000.

Первичный порок, лежащий в основе синдрома, это резкая гипоплазия нижней челюсти (микрогения). Остальные пороки обусловлены западением языка (глоссоптоз) в связи с уменьшением ротовой полости, что в свою очередь препятствует смыканию небных пластинок. Приблизительно в 25% случаев этот синдром является составной частью синдромов множественных пороков развития, наиболее



часто — синдрома Стиклера, а также кампомелического синдрома, синдрома Ханхарта, трисомии 18. У 36% больных аномалией Пьера Робена сочетается с другими пороками развития, в том числе с пороками сердца, аномалиями глаз, ушных раковин, скелета. Также нередко ассоциируется с умственной отсталостью. Клинически проявляется затруднением дыхания и глотания. Изолированные случаи всегда спорадические.

В зависимости от состояния дыхания выделяют три степени тяжести:

1) легкая степень: дыхание не затруднено, незначительные трудности с кормлением, устраняемые консервативным лечением в амбулаторных условиях;

2) средняя степень: умеренное затруднение дыхания, умеренные трудности с кормлением, требующие лечения в стационаре;

3) тяжелая степень: значительное затруднение дыхания, значительные трудности с кормлением в течение длительного времени, приводящие к необходимости использования дыхательного пособия в виде интраназального зонда в нижние дыхательные пути или трахеостомии [1, 9, 10].

Визуализация структур лица и выявление пороков их развития потенциально возможны уже с 11-12 нед. беременности.

Характерен внешний вид новорожденного — так называемое птичье лицо, что связано с недоразвитием нижней челюсти. В разные сроки, в зависимости от степени тяжести порока, появляется резкое нарушение дыхания, связанное с западением языка, возможны частые апноэ. Из-за нарушения акта глотания во время кормления ребенка может наступить удушье.

Оптимальным и жизненно важным положением малыша с синдромом Робена является положение на боку или на животе с приподнятой (или даже фиксированной в таком положении) головой. Это позволяет избежать обструкции (перекрывания) дыхательных путей смещенным назад корнем языка. Оптимально кормить ребенка в положении на боку, полувертикальном, а иногда практически в вертикальном через назогастральный зонд.

Лечение

При легкой и среднетяжелой формах заболевания проводят симптоматическую терапию и профилактику возможных осложнений. При аномалии средней тяжести альтернативой хирургического лечения является временная глоссопексия (temporary tongue-lip adhesion) — это подтягивание языка вперед и фиксация его к нижней губе. При тяжелой форме, кроме этого, требуется хирургическое вмешательство, позволяющее удлинить нижнюю челюсть: компрессионно-дистракционный остеосинтез. Метод заключается в том, что на нижнюю челюсть с двух сторон устанавливаются аппараты, проводятся распилы челюсти между лапками аппаратов и фрагменты челюсти плотно прижимаются друг к другу — компрессия. С 5-6-х суток после операции фрагменты челюсти постепенно, со скоростью 1 миллиметр в сутки, разводятся аппаратами на необходимую величину. Процесс удлинения челюсти аппаратами называется дистракцией, а аппарат, соответственно, — компрессионно-дистракционным. Между фрагментами кости образуется новая молодая кость — костная мозоль. В результате дистракции нижняя челюсть перемещается вперед вместе с языком, который перестает перекрывать

верхние дыхательные пути. Самостоятельное дыхание становится возможным в среднем уже на 4-6-е сутки дистракции, которая продолжается до достижения правильного соотношения челюстей. На самостоятельное питание ребенок переводится, как правило, к моменту окончания дистракции или немного позже. Ребенок выписывается с аппаратами на время (3 месяца) превращения костной мозоли в полноценную кость. Через 3 месяца — повторная госпитализация для удаления аппаратов [11, 12].

Важным представляется, что устранение расщелины мягкого неба должно быть проведено до становления речи, поэтому операции производятся в возрасте от полугода до 1,5 года, в зависимости от степени дыхательной обструкции. Проводится операция уранопластики. Часто требуется проведение 3-4 этапов лечения. Перед операцией таким пациентам рекомендуется ношение специального obturatora, который разделяет ротовую и носовую полость, позволяет малышу правильно дышать, питаться, разговаривать. При оперативном вмешательстве дефект неба восстанавливается при помощи пластического материала, что позволяет получить анатомически правильное строение.

Приводим собственное наблюдение ребенка с синдромом Пьера Робена.

Девочка 3., поступила в отделение патологии новорожденных ДРКБ МЗ РТ из роддома на 5-й день жизни с диагнозом: Синдром Пьера Робена. Атрезия хоан? Неонатальная желтуха. Асфиксия умеренной степени. Синдром задержки фетальной жидкости. Множественные стигмы дизэмбриогенеза. Риск ВУИ в тяжелом состоянии за счет ДН II-III степени, интоксикации, неврологической симптоматики, микроциркуляторных нарушений.

Ребенок от VIII беременности, четвертых родов. I беременность — роды в 1991 г., здоровый ребенок. II беременность — роды в 1995 г., ребенок с синдромом Пьера Робена, умер в возрасте четырех мес. в результате автомобильной катастрофы. III беременность — роды в 1996 г., здоровый ребенок. IV беременность — выкидыш. V, VI, VII беременности — м/аборт. Настоящая беременность протекала: I триместр — угроза прерывания беременности; II триместр — на сроке 22 нед. выявлен порок развития по УЗИ. III триместр — кольпит на 40-41-й нед. Маме 40 лет, папе 44 года. Наследственность отягощена: у отца — микрогения. Роды IV, на сроке 40-41 нед., через естественные родовые пути, дисталия плечиков. Оценка по шкале Апгар: 6-7-8 баллов. Проведена ИВЛ мешком Амбу — 3'. Масса при рождении 3550 г, рост 50 см, окр. гол 34 см, окр. гр. кл. 32 см. МУМТ на 5-й день — 9%. Состояние ребенка в роддоме тяжелое. Ребенок находился в вынужденном положении на боку, на животе. Кормление через зонд по 8 мл смесью НАН-1. Движения неактивные. Гипотония, гипорефлексия. Кожные покровы субиктеричные на розовом фоне. Носовое дыхание затруднено, дыхание шумное. Аускультативно дыхание жесткое, проводные хрипы. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий. Стул самостоятельный. Диурез адекватный. В роддоме проведено лечение: амписид, глюкозо-солевые растворы, аминовен для парентерального питания, фототерапия.

При поступлении в отделение патологии ДРКБ состояние оценено как тяжелое за счет интоксикации, дыхательной недостаточности II-III, неврологических расстройств, метаболических и микроциркуляторных нарушений. На осмотр реагировала беспокойством, закатывала глаза. Плач громкий.

Двигательная активность снижена. Возбудимость повышена. Мышечный тонус диффузно снижен, гипорефлексия. Стигмы дизэмбриогенеза: микрогения, готическое небо, расщелина твердого неба, аномальная форма ушных раковин, короткая шея, широкая переносица, эпикант, арахнодактилия. Тургор мягких тканей удовлетворительный. Кожные покровы бледно-розовые, отмечается мраморность, периоральный, периорбитальный цианоз, акроцианоз в покое. Пупочная ранка сухая, чистая. Голова округлой формы. БР 1,5×1,7 см, на уровне костей черепа. Швы закрыты. Разведение в тазобедренных суставах полное. Носовое дыхание затруднено. Грудная клетка правильной формы. Отмечается втяжение межреберий и нижней апертуры грудной клетки. Дыхание ритмичное. Аускультативно выслушиваются обильные проводные хрипы, дыхание ослаблено по всем легочным полям. Тоны сердца ритмичные, приглушены. Выслушивается негрубый систолический шум на верхушке. Живот увеличен в объеме, мягкий, печень +2,5 см (край эластической консистенции, острый, ровный), селезенка — не пальпируется. Физиологические отправления — без патологии.

Девочка находилась в палате интенсивной терапии в положении на боку, так как резко беспокоилась в положении на животе. Получала необходимое лечение. Через 2 дня после госпитализации состояние ребенка резко ухудшилось из-за обструкции дыхательных путей, нарастания дыхательной недостаточности, микроциркуляторных нарушений. Ребенок был переведен в отделение реанимации новорожденных. Из-за невозможности интубации трахеи проведена операция «нижняя трахеотомия», вставлена трахеостомическая трубка (см. рис.).

Диагностированы аспирационная пневмония, острое течение, ДН II-III ст., церебральная ишемия средней тяжести, постгеморрагическая анемия средней тяжести. Проводилось лечение: антибактериальная, противогрибковая терапия, гемостатические, ноотропные препараты, инфузионная терапия. Далее, несмотря на проводимую дегэскалационную антибактериальную терапию, состояние ребенка оставалось тяжелым за счет интоксикации, дыхательной недостаточности, респираторных нарушений. Образовался порочный круг: трахеостома поддерживает воспалительный процесс в легких и невозможность проведения остеосинтеза и удаления трахеостомы. Девочка находится под наблюдением детских хирургов. В плане после купирования воспаления проведение оперативного лечения.

ЛИТЕРАТУРА

1. Bronshtein M., Blazer S., Zalel Y. et al. Ultrasonographic diagnosis of glossoptosis in fetuses with Pierre Robin sequence in early and mid pregnancy // *Am. J. Obstet. Gynecol.* — 2005 Oct. — Vol. 193, № 4. — P. 1561-1564.
2. Bixler D., Christian J.C. Pierre Robin syndrome occurring in two unrelated sibships. — *Birth Defects*, 1971. — Vol. VII, № 7. — P. 67-71.

Рисунок.
Ребенок с синдромом Пьера Робена (собственное наблюдение)



3. Chiriac A., Dawson A., Krapp M. et al. Pierre-Robin syndrome: a case report // *Arch. Gynecol. Obstet.* — 2007. — Jul 6.
4. Evans A.K., Rahbar R., Rogers G.F. et al. Robin sequence: a retrospective review of 115 patients // *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.* — 2006 Jun. — Vol. 70, № 6. — P. 973-980.
5. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. — М.: Практика, 1996. — С. 122-123.
6. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: справочник / Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блинникова О.Е. — Л.: Медицина, 1987. — С. 185.
7. Jakobsen L.P., Knudsen M.A., Lespinasse J. et al. The genetic basis of the Pierre Robin Sequence // *Cleft Palate Craniofac J.* — 2006 Mar. — Vol. 43, № 2. — P. 155-159.
8. Kirschner R.E., Low D.W., Randall P. et al. Surgical airway management in Pierre Robin sequence: is there a role for tongue-lip adhesion? // *Cleft Palate Craniofac J.* — 2003 Jan. — Vol. 40, № 1. — P. 13-18.
9. Printzlau A., Andersen M. Pierre Robin sequence in Denmark: a retrospective population-based epidemiological study // *Cleft Palate Craniofac J.* — 2004 Jan. — Vol. 41, № 1. — P. 47-52.
10. Tolarova M., Senders C. Medicine, Pierre Robin Malformation. — Last updated June 2006.
11. Wagener S., Rayatt S.S., Tatman A.J. et al. Management of infants with Pierre Robin sequence // *Cleft Palate Craniofac J.* — 2003 Mar. — Vol. 40, № 2. — P. 180-185.
12. Кириллова Л.Г., Ткачук Л.И., Шевченко А.А., Силаева Л.Ю., Лисица В.В., Мироняк Л.А. Синдром Пьера Робена у детей // *Международный неврологический журнал.* — 2010. — № 3.

ПОДПИСНОЙ ИНДЕКС ЖУРНАЛА «ПРАКТИЧЕСКАЯ МЕДИЦИНА»

В КАТАЛОГЕ «РОСПЕЧАТЬ» 37140

В РЕСПУБЛИКАНСКОМ КАТАЛОГЕ ФПС «ТАТАРСТАН ПОЧТАСЫ» 16848