

2. Кулаков В.И., Барашнев Ю.И. Новорожденные высокого риска: новые диагностические и лечебные технологии. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. 528 с.

3. Николаева Е.И., Фролова О.Г., Голубев В.А. // Акушерство и гинекология. 2007. №1. С. 59-60.

4. Фролова О.Г., Пугачева Т.Н., Гудимова В.В. // Акушерство и гинекология. 2005. №5. С. 36-42.

5. Markestad T., Kaaresen P., Ronnenstad A. // Pediatrics. 2005. Vol. 115, №5. P. 1289-1298.



УДК 618.381.012.03 - 07

Н.Л. Бабенко, Д.Б. Дрозд, С.А. Гончар, О.А. Гребеняк,
Д.К. Томозов, Д.А. Русанов

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА РЕДКИХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПЛОДА

ГУЗ «Перинатальный центр» министерства здравоохранения
Хабаровского края, г. Хабаровск

В настоящее время при анализе множественных врожденных пороков развития нозологический диагноз удается установить в меньшинстве наблюдений. Основная масса комбинаций врожденных пороков развития расценивается как «неклассифицированные» комплексы. Безусловно, часть этих комплексов действительно являет собой случайные сочетания 2-3 врожденных пороков. Вместе с тем, истинный удельный вес таких случайных сочетаний во всей группе неклассифицированных комплексов невелик, и многие дизморфологические проявления можно объединить общей этиологией или патогенезом [1]. Это наглядно подтверждает необходимость интегративного врачебного подхода для установления окончательного диагноза, который принципиально важен в целях корректного консультирования семьи.

В качестве иллюстрации приводим наблюдения:

Пациентка С., 21 год, экономист, без вредных привычек, со слов, соматически здорова, официальных производственных вредностей не имеет. Беременность вторая, первая замершая на сроке 9 нед. в 2004 г.

Супругу 28 лет, соматически здоров, техник-электрик по эксплуатации АСУ, курит, официальных профессиональных вредностей нет. Генеалогия семьи менделирующими заболеваниями неотягощена, брачная дистанция обоих супругов значительная. Данная беременность протекала без осложнений, тератологический анамнез без особенностей.

Ультразвуковое исследование беременной женщины в сроке 19-20 нед. выполнено на ультразвуковом сканере

предэкспертного класса «Acuson Aspen». При ультразвуковом обследовании плода диагностированы множественные аномалии развития:

1. Деформация и фрагментация позвоночника: позвоночный столб частично сформирован в шейном и грудном отделах, в остальных отделах представлен фрагментами, расположенными на разных уровнях.

2. Укорочение, «крабовидная» форма грудной клетки.

3. Повышение эхогенности паренхимы почек, двусторонние пиелоктазии.

4. Утолщение шейной складки до 6,8 мм.

По результатам ультразвукового сканирования супружеская пара была направлена в межрегиональную медико-генетическую консультацию и на антенатальный консилиум, где приняла решение о терминации данной беременности по медицинским показаниям.

Прерывание беременности на сроке гестации 21-22 нед.

Фенотип абортуса (секция проведена в присутствии врача-генетика):

Масса тела 310 г, длина тела 22 см, объем головы 16 см, объем груди 15,5 см. Костный возраст соответствует 21-22 нед. беременности. Длина верхней конечности 11 см (плечо 4 см; предплечье 4,5 см; кисть 2,5 см). Длина нижней конечности 10 см (бедро 4,5 см; голень 5,5 см; стопа 3 см). Плод мужского пола. Имеются грубые костные деформации. Грудная клетка сплюснута в переднезаднем направлении и расширена в стороны со

смещением грудины относительно средней линии влево с разворотом левых ребер наружу, а правых внутрь. XI и XII ребра справа удвоены. Грубый кифосколиоз с углом 110-12° вправо в области перехода грудного отдела позвоночника в поясничный. Отмечаются разнообразные многочисленные аномалии позвонков — клиновидные, полупозвонки, добавочные. Реберные хрящи замещены костной тканью.

Внутренние органы (кроме почек) расположены и сформированы правильно. Правая почка бобовидной формы с выраженной эмбриональной дольчатостью, размерами 3,5×2,0×0,7 см, строение сохранено. Левая почка размерами 1,2×1,0×0,4 см, рисунок строения не прослеживается. Гистологическая картина простой тотальной дисплазии левой почки.

Проведено рентгенологическое обследование абортуса. На рентгенограмме: грудная клетка расширена за счет разворота реберных дуг, уменьшено количество ребер (справа 10, слева 8), отмечаются синостозы задних отделов ребер (слева I и II), позвоночный столб заметно укорочен, S-образный грудопоясничный сколиоз. На протяжении от шейного до копчикового отделов позвоночника можно идентифицировать все возможные пороки развития позвонков: полупозвонки, клиновидные, бабочковидные позвонки и частичные блоки позвонков в поясничном отделе. Видимые трубчатые кости в патологический процесс не вовлечены. Рентгенологическая картина дезорганизации парааксиальных взаимоотношений и аномальной сегментации туловища плода.

Синдромологический анализ фенотипических проявлений (ультразвуковых и рентгено-морфологических) позволил установить диагноз аутосомно-рецессивного спондило-костального дизостоза I типа (синдром Ярхо-Левина). На текущий момент в мировой литературе имеются описания лишь единичных верифицированных случаев ультразвуковой пренатальной диагностики синдрома Ярхо-Левина в сроке 20 нед. беременности в наследственно-неотягощенных семьях [3].

Семье проведено медико-генетическое консультирование, разъяснена степень (25%) и «цена» рекуррентного риска. После короткой репродуктивной паузы супруги приняли решение продолжить деторождение; третья беременность в 2006 г. завершилась появлением здорового ребенка. Скрининговое ультразвуковое обследование второго плода проводилось теми же специалистами на прежней аппаратуре, отклонений в ходе внутриутробного развития ни в одном сроке беременности обнаружено не было.

Второе наблюдение отражает результаты ультразвуковой диагностики более распространенного и давно описанного наследственного моногенного синдрома с очень яркими фенотипическими проявлениями.

Пациентка М., 27 лет. Официальных производственных вредностей нет. Злоупотребляет табакокурением. Имеет хроническую соматическую патологию: хронический пилоневрит, в анамнезе туберкулез легких (снята с учета в 2005 г.). В гражданском браке, супругу 19 лет, пожарник,

курит. В детстве проживал в зоне аварии на ЧАЭС. Настоящая беременность пятая, в анамнезе 2 медицинских аборта, 1 самопроизвольный выкидыш, 1 нормальные срочные роды. Первого ультразвукового скрининга в сроке 10-14 нед. не было из-за поздней явки на учет по беременности. Данная беременность протекала без осложнений, тератологический анамнез без особенностей.

Ультразвуковое исследование беременной женщины в сроке 19-20 нед. выполнено на ультразвуковом сканере предэкспертного класса «Acuson Aspen».

При ультразвуковом обследовании плода диагностированы множественные аномалии развития: менингоэнцефалоцеле; поликистоз почек; постаксиальная полидактилия кистей; гидроцефалия.

В условиях медико-генетической консультации и на антенатальном консилиуме семье предоставлена полная информация о выявленной патологии и прогнозе. Прерывание беременности по медицинским показаниям в сроке 21-22 нед. Патолого-анатомическое вскрытие проводилось в присутствии врача-генетика. Диморфологические «находки»: затылочная черепно-мозговая грыжа, вариант — енингоцеле, поликистоз обеих почек инфантильного типа, постаксиальная полидактилия кистей и стоп, неполное деление правого легкого на верхнюю и среднюю доли. Синдромологический анализ фенотипических проявлений (ультразвуковых и морфологических) позволил установить диагноз аутосомно-рецессивного наследственного заболевания: синдром Меккеля-Грубера (*dysencephalia splanchnocystica*).

На текущий момент в мировой литературе имеются многочисленные описания верифицированных случаев пренатальной диагностики данного синдрома с использованием как ультразвука, так и скрининга материнских сывороточных факторов (альфа-фетопротеин), а также эмбриоскопии [2, 4-7]. Наше наблюдение примечательно тем, что у внутриутробного плода удалось локализовать все проявления «диагностической триады» данного синдрома (заднее энцефалоцеле, поликистоз почек и постаксиальная полидактилия), установить нозологический диагноз и провести корректное консультирование семьи в предельно сжатые сроки.

Л и т е р а т у р а

1. Лазюк Г.И., Лурье И.В., Черствой Е.Д. Наследственные синдромы множественных врожденных пороков развития. М.: Медицина, 1983. 208 с.
2. Braithwaite J.M., Economides D.L. // Prenatal. Diagn. 1995. Vol. 15, P. 1168-1170.
3. del Rio Holgado M., Martinez J.M., Gomez O. et al. // Fetal Diagn Ther. 2005. Mar-Apr; Vol. 20(2), P. 136-140.
4. Dumez Y., Dommergues M., Gubler M. C. et al. // Prenatal Diagn 1994. Vol. 14, P. 141-144.
5. Ramadani H.M., Nasrat H.A. // Int J Gynaecol Obstet 1992. Vol. 39, P. 327-332.
6. Seller M.J. // J Med Genet 1978. Vol. 15, P. 462-465.
7. Shapiro L.J., Kaback M.M., Toomey K.E. et al. // BDOAS 1977. Vol. 13(3D), P. 267-272.

