

УДК 616.831.39-007.21-073.43-053.1

ПРЕНАТАЛЬНАЯ УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА АГЕНЕЗИИ МОЗОЛИСТОГО ТЕЛА

О.В. Шерстнева, медицинский центр «Аист», г. Н. Новгород

Шерстнева Ольга Васильевна – e-mail: olgasherstnjova@rambler.ru

За последние годы отмечается рост врожденных пороков развития в структуре заболеваемости новорожденных. Аномалии развития головного и спинного мозга составляют 10–30% от всех пороков развития. Частота агенезии мозолистого тела колеблется от 0,3 до 5,3% в общей популяции. Пренатальная диагностика агенезии мозолистого тела достаточно сложна. Основные сроки выявления данной патологии – II–III триместры беременности. Часто агенезия мозолистого тела сочетается с другими врожденными пороками центральной нервной системы. Из сопутствующей патологии других органов и систем чаще всего встречаются врожденные пороки развития сердечно-сосудистой системы, мочеполовой системы и скелета. Дети с агенезией мозолистого тела часто страдают задержкой психомоторного развития.

Ключевые слова: плод, врожденные пороки развития, агенезия мозолистого тела, пренатальная диагностика.

During the last years the growth of congenital malformation is marked in rate of the newborn diseases. Maldevelopment of the cerebrum and a spinal cord make 10–30% from all birth defects. Agenesis of the corpus callosum frequency fluctuates from 0.3 to 5.3% in the general population. Prenatal diagnostics of the corpus callosum is complicated. The basic terms of revealing the given pathology is the 2nd–3d trimesters of pregnancy. Often agenesis of the corpus callosum is combined with other congenital defects of the central nervous system. From an accompanying pathology of other bodies and systems the congenital malformation of cardiovascular system, urinogenital system and skeleton is seen more often. Children with agenesis of the corpus callosum often suffer from retardation delay.

Key words: fetus, congenital malformation, agenesis of the corpus callosum, prenatal diagnostics.

Введение

За последние годы отмечается рост врожденных пороков развития (ВПР) в структуре заболеваемости новорожденных. Аномалии развития головного и спинного мозга составляют 10–30% от всех пороков развития. Частота врожденных пороков головного мозга среди новорожденных детей достигает в среднем 1%. Среди возможных причин формирования пороков развития центральной нервной системы (ЦНС) выделяют: хромосомные заболевания – 10%; экстрагенитальные заболевания у матери и тератогенное воздействие лекарственных препаратов – 20%; внутриутробную инфекцию особенно вирусной этиологии – 10%; случайный причинный фактор – 60% [1].

Врожденные пороки развития ЦНС являются следствием нарушения одного или нескольких основных процессов развития мозга: образование нервной трубки, разделение ее краниального отдела на парные образования, миграция и дифференцировка нервных клеточных элементов.

При очаговых дефектах конечного мозга, как правило, кости черепа и кожные покровы не нарушены, а размеры и конфигурация головы остаются обычными. К таким врожденным порокам относятся агенезия и гипоплазия мозолистого тела [2].

Мозолистое тело представляет собой самую большую спайку мозга, объединяющую полушария между собой и содержащую более 300 миллионов аксонов. Данное образование играет важную роль в координации информации, в обмене сенсорными стимулами между полушариями [3].

Оно развивается из терминальной пластинки той части нервной трубки, которая располагается краниально по отношению к ростральной нейроре. До 4-го месяца гестации формируется ростральная часть мозолистого тела, после 5-го – каудальная часть. Агенезия может быть тотальной или частичной. В случаях частичной отсутствует задняя часть мозолистого тела, значительно реже – передняя. Наиболее частыми причинами агенезии являются воспаление и нарушение кровообращения, чем раньше действует патологический фактор, тем больше вероятность формирования полной агенезии [4].

Истинная частота агенезии мозолистого тела (АМТ) неизвестна, поскольку в некоторых случаях эта аномалия не имеет клинических симптомов. Данные о частоте этого порока колеблются от 0,3 до 5,3% в общей популяции [5].

Частота АМТ при проведении пренатальной эхографии составляет 0.11–0.18 на 1000. Однако частота порока при проведении аутопсии плодов и новорожденных выше и составляет 3%, что говорит о трудностях дородовой диагностики. У детей с задержкой умственного развития в 2–3% выявляется агенезия мозолистого тела.

Цель исследования – анализ точности пренатальной диагностики, частоты, структуры сопутствующей патологии и перинатальных исходов при агенезии мозолистого тела.

Материалы и методы

С целью оценки точности пренатальной диагностики АМТ проведен анализ историй родов, прерываний беременности, историй болезни новорожденных и протоколов патологоанатомического вскрытия за период с января 2004 года по декабрь 2008 года.

За указанный период было выявлено 236 случаев ВПР ЦНС. Агенезия мозолистого тела наблюдалась в 15 случаях, что составило 6,4%. У 5 женщин беременность была

прервана в связи с пренатальной диагностикой порока и сопутствующих аномалий. Прерывание беременности производилось областным пациентам либо на базе перинатального центра, либо на базе гинекологического отделения Областной клинической больницы им. Семашко. Вскрытие абортусов проводилось в патологоанатомическом отделении ГЦ Детской областной клинической больницы. За истекший период родилось 10 детей с АМТ. В случае пренатальной диагностики порока женщины родоразрешались в перинатальном центре. В тех случаях, когда порок не был диагностирован, роды происходили в родильных домах города или области по месту жительства матери. Обследование детей проводилось, как правило, в Детской областной клинической больнице и Детской городской клинической больнице № 1.

Результаты исследования

Из 15 случаев в 5 произведено прерывание беременности в связи с выявленными аномалиями. 10 беременностей закончились родами – 9 срочных родов и 1 преждевременные.

Больше половины обследованных беременных (66,7%) были в молодом возрасте – до 25 лет, преобладали жительницы области – 60%. Первородящих 40%, первородящих – 60%. Из осложнений беременности встречались острые респираторные вирусные заболевания в 20% случаев, угроза прерывания в 58%, инфекции, передающиеся половым путем, – 58%.

Пренатально, в ходе ультразвукового исследования плодов, диагноз агенезии мозолистого тела был выставлен в 6 случаях, точность пренатальной диагностики агенезии мозолистого тела составила 40%, средний срок диагностики – 28 ± 4 недели. В 67% случаев порок выявлен в 24–28 недель.

Агенезия мозолистого тела была выявлена в сроке 24–26 недель – 3 случая, 28 недель – 1 случай, 32 недели – 2 случая.

Во всех случаях прерывания беременности патологоанатомическим заключением была: «внутренняя гидроцефалия», агенезия мозолистого тела не упоминалась.

Агенезия мозолистого тела сочеталась с другими ВПР ЦНС – в 12 случаях (80%): в 10 с внутренней гидроцефалией, в 1 с энцефаломенингоцелем, в 1 случае с порэнцефалическими кистами.

Среди сопутствующей патологии других органов и систем были выявлены 2 случая врожденных пороков сердца, 2 случая аномалии почек, 1 случай диафрагмальной грыжи, 1 случай порока конечностей.

Только в двух случаях (13%) агенезия мозолистого тела была изолированным пороком развития ЦНС, не сопровождавшимся сопутствующей патологией других органов и систем. В данных случаях патология во время беременности не выявлена, диагноз был выставлен при нейросонографии детей после рождения.

Среди детей, имеющих агенезию мозолистого тела: 2 умерли в возрасте 15 суток и 6 месяцев – в результате тяжелой сочетанной патологии (ВПР и множественные ВПР),

1 ребенок был прооперирован по поводу энцефаломенингоцеле, 3 ребенка в тяжелом состоянии (обусловленном в основном сочетанной патологией) наблюдались и получали симптоматическую терапию на базе Детской областной клинической больницы и Детской городской больницы № 1.

4 доношенных ребенка были выписаны в удовлетворительном состоянии домой под наблюдение невропатолога

по месту жительства (2 ребенка с невыявленной во время беременности патологией и 2 ребенка с диагнозом «вентрикуломегалия» по УЗИ во время беременности). На момент написания статьи состояние детей без отрицательной динамики.

Обсуждение результатов

Мозолистое тело развивается в интервале от 10 до 12 недель беременности. Полностью процесс образования мозолистого тела завершается к 20 неделям беременности [6]. Вероятно, поэтому основные сроки выявления агенезии мозолистого тела по данным отечественной и зарубежной литературы – II-III триместр.

По данным нашего исследования средний срок диагностики агенезии мозолистого тела – 28 ± 4 недели.

Эхография агенезии мозолистого тела представляет собой определенные сложности. Так, по данным Volpe P. и соавторов, пренатально агенезия мозолистого тела выставлена в 37% случаев [7]. В работе Кусовой С.О., точность эхографии в выявлении порока составила в среднем 40,9% [8]. По нашим данным точность пренатальной диагностики АМТ – 40%.

Агенезия мозолистого тела может сочетаться с различными пороками развития головного мозга или быть изолированной. Среди сочетанных пороков развития ЦНС – кистозные внутримозговые образования (мезполушарные, порэнцефалические, арахноидальные), синдром Денди-Уокера, синдром Арнольда-Киари, аномалии извилины.

По данным нашего исследования в 80% случаев агенезия мозолистого тела сочеталась с другими врожденными пороками ЦНС, чаще всего с внутренней гидроцефалией.

Это сопоставимо с данными зарубежных авторов, агенезия мозолистого тела сочеталась с другими пороками развития ЦНС:

- в исследованиях Fratelli M. с соавторами (Лондон, 2007 г.) – в 71% [9],

- по данным Pili G. с соавторами (Италия, 2010 г.) – 70% [10].

Среди сочетанных пороков развития других органов и систем чаще встречаются пороки сердечно-сосудистой системы, скелета, мочеполовой системы. В проведенном нами исследовании в 87% случаев АМТ сочеталась с сопутствующей патологией других органов и систем.

Агенезия мозолистого тела встречается довольно часто при хромосомных и генных синдромах, например при синдромах трисомии 8, Эдвардса, Смита-Лемли-Опитца, Андерманна, Айкарди, Рубинштейна-Тейби.

Пренатальное обследование должно включать кариотипирование и тщательное ультразвуковое исследование, при котором особое внимание следует уделять анатомии головного мозга. При эхографии головного мозга определяется отсутствие полости прозрачной перегородки, третий желудочек мозга расширен, увеличено расстояние между передними рогами боковых желудочков, форма борозд и извилин в области мезполушарной борозды нарушена [11]. Для улучшения визуализации структур мозга можно использовать трансвагинальное исследование (при головном предлежании плода), режим ЦДК для дифференциальной диагностики с аневризмой вены Галена и выявления отсутствия основной артерии, питающей мозолистое тело, большие перспективы открывает специальный режим трехмерной эхографии.

Развивающаяся в последнее время магнитно-резонансная томография (МРТ) дает ценную дополнительную информацию о правильности развития анатомических структур центральной нервной системы плода и позволяет уточнить результаты УЗИ. По данным работы Юсупова К.Ф., точность комплексной диагностики (УЗИ+МРТ) увеличивается до 98% [12].

При обнаружении агенезии мозолистого тела необходимо тщательно исследовать анатомию плода в целом и провести кариотипирование. При выявлении сочетанной патологии или хромосомных дефектов прогноз расценивается как неблагоприятный.

Особого внимания заслуживают случаи изолированного порока. Одни авторы считают такую патологию не требующей изменения акушерской тактики.

По мнению других авторов, чем больше накапливается информации о постнатальном развитии детей с «малой» патологией, тем больше неутешительных фактов приходится учитывать.

Изолированные нарушения мозолистого тела клинически могут не проявляться и обнаруживаться случайно или же сопровождаться судорожными припадками, апраксией, нарушением ориентировки, гипертермией, изменениями психики [13]. В работах специалистов фетальной нейросонологии было отмечено, что практически все дети с агенезией мозолистого тела в дальнейшем страдают задержкой психомоторного развития. Только у 15% таких детей сохраняется нормальный (более 70%) коэффициент интеллектуального развития [14].

По данным исследования N. Fratelly и соавт., в 36% отмечается отставание разной степени выраженности в развитии у детей с агенезией мозолистого тела [9].

Выводы

Пrenатальная диагностика агенезии мозолистого тела достаточно сложна. Основные сроки выявления данной патологии – II, III триместр беременности. Возраст матерей детей, имеющих агенезию мозолистого тела, по данным нашего исследования, в 66,7% случаев был от 19 до 25 лет. Наиболее частыми осложнениями беременности, сопровождавшейся ВПР ЦНС (АМТ), были ОРВИ, ИППП, угроза прерывания беременности. При подозрении на данную патологию необходимо провести тщательное изучение анатомии плода с целью исключения сочетанных аномалий (интракраниальной и экстракраниальной), так как агенезия мозолистого тела часто входит в состав синдромов множественных пороков развития с неблагоприятным прогнозом для жизни.

По данным нашего исследования в 80% случаев агенезия мозолистого тела сочеталась с другими врожденными пороками ЦНС, чаще всего (в 83%) с внутренней гидроцефалией. Из сопутствующей патологии других органов и систем чаще всего встречаются ВПР сердечно-сосудистой системы, мочеполовой системы и скелета. При аутопсии плодов патологоанатомами не уделяется должного внимания пренатально выставленному ультразвуковому диагнозу «агенезия мозолистого тела», что затрудняет верификацию диагноза и выявление частоты данного порока.

В протоколах ультразвуковых исследований специалисты, подразумевая полную или частичную агенезию мозолистого тела, используют самые разные обозначения данной патологии: «агенезия», «дисгенезия», «атрофия», «аплазия», «гипоплазия». По нашему мнению, для исключения разночтений правильнее использовать общую терминологию.



ЛИТЕРАТУРА

1. Бубликова Г.П., Чернышева В.В., Калашникова И.В., Мезенцева У.А. Особенности нейровизуализационных признаков агенезии мозолистого тела у новорожденных. Тезисы II съезда врачей ультразвуковой диагностики Уральского федерального округа (г. Челябинск, 9-11 апреля 2008 г.).
2. Терапология человека: руководство для врачей. Под редакцией Лазюка Г.И. М.: Медицина, 1979 г. С. 267-269.
3. Медведев М.В. Пренатальная эхография, дифференциальный диагноз и прогноз. М.: Реал Тайм, 2009 г. С. 35-37.
4. Врожденные пороки развития: пренатальная диагностика и тактика. Под редакцией Петриковского Б.М., Медведева М.В., Юдиной Е.В. М.: Реальное время, 1999 г. С. 27-29.
5. Penny S.M. Agenesis of the corpus callosum: neonatal sonographic detection, J. Radiol. Technol. 2006.
6. McLeod N., Williams J., Machen B. Normal and abnormal morphology of the corpus callosum, J. Neurology. 1987. V. 37.
7. Volpe P., Paladini D. Characteristics, associations and outcome of partial agenesis of the corpus callosum in the fetus. J. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2006, May.
8. Кусова С.О. Ультразвуковая пренатальная диагностика врожденных пороков центральной нервной системы. Автореф. дис. ... канд. мед. наук, М. 2004.
9. Fratelli N., Papageorghion A. Outcome of prenatally diagnosed agenesis of the corpus callosum, J. Prenatal. Diagn. 2007.
10. Carletti, Pili G. Prenatal diagnosis and outcome of partial agenesis and hypoplasia of the corpus callosum. J. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2010, jan.
11. Guibert-Tranier F., Biton I., Caille I., Agenesis of the corpus callosum. J. Neuroradiol. 1982. V. 9.
12. Юсупов К.Ф. Сравнительная ультразвуковая и магнитно-резонансная диагностика аномалий развития ЦНС и лица плода. Автореф. дис. ... канд. мед. наук. К. 2004.
13. Ромеро Р., Пилу Д., Дженти Ф. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода. М.: Медицина, 1994. С. 75-78.
14. Francesco P., Giovanni P. Prenatal diagnosis of agenesis of the corpus callosum: what is the neurodevelopmental outcome? J. Pediatr Int. 2006, jan. P. 298-304.