

О.Г. Сидорова, А.Н. Слепцов, К.С. Лоскутова

DOI 10.25789/YMJ.2022.80.32

УДК 616-007.74

РАННЯЯ УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА НИЖ- НЕЙ ЗАТЫЛОЧНОЙ ЧЕРЕПНО-МОЗГОВОЙ ГРЫЖИ В 13/3 НЕДЕЛЬ БЕРЕМЕННОСТИ

Описан случай ранней ультразвуковой пренатальной диагностики редкого инвалидизирующего порока развития ЦНС плода - нижнего затылочного энцефалоцеле - в сроке 13/3 недель беременности. Представлены описание характерных ультразвуковых маркеров, этапы пренатальной ультразвуковой диагностики. Дородовой диагноз установлен на основании базовых признаков, характерных для данной патологии ЦНС. Беременность по решению семьи прервана в сроке 17 недель. Патоморфологическое исследование абортуса подтвердило эхографические изменения, выявленные в пренатальном периоде.

Ключевые слова: плод, нижнее затылочное энцефалоцеле, ультразвуковая дородовая диагностика, патоморфологическое исследование.

A case of early ultrasound prenatal diagnosis of a rare disabling malformation of the fetal central nervous system - inferior occipital encephalocele - at 13/3 weeks of gestation is described. The description of characteristic ultrasonic markers, stages of prenatal ultrasound diagnostics are presented. The prenatal diagnosis was established on the basis of the signs characteristic of this pathology of the central nervous system. The pregnancy was terminated at 17 weeks by decision of the family. Pathomorphological examination of abortus confirmed the echographic changes detected in the prenatal period.

Keywords: fetus, lower occipital encephalocele, ultrasound prenatal diagnosis, pathomorphological examination.

Введение. Черепно-мозговая грыжа (енцефалоцеле) — это образование грыжевого мешка с различным анатомическим содержимым, локализующееся в области дефекта в своде костей черепа, преимущественно в черепных швах. Частота 1,13: 10 000 новорожденных [2, 3].

Появление энцефалоцеле связано с нарушением раннего эмбрионального развития свода черепа в период закладки мозговой пластинки и смыкания ее в мозговую трубку [4].

По локализации черепно-мозговые грыжи (далее ЧМГ) подразделяют на передние (лобные), назофарингеальные, базальные и задние (затылочные). В зависимости от расположения выше или ниже затылочного бугра различают верхнюю или нижнюю ЧМГ [2].

По содержанию грыжевого мешка черепно-мозговую грыжу подразделяют на менингоцеле, энцефалоцеле и энцефалоцистоцеле. В первом случае черепно-мозговая грыжа содержит покрытую кожей твердую мозговую оболочку (dura mater). При больших дефектах, если в состав грыжевого мешка входит мозговая ткань с паутинной (arachnoidea encerpali) и мягкой (pia mater) оболочками, то это - энцефалоцеле. Энцефалоцистоцеле - вид крайне выраженной формы ЧМГ, ко-

гда в состав грыжи входит и часть желудочковой системы головного мозга. Встречаются также «отшнуровавшиеся» мозговые грыжи как наиболее благоприятная форма ЧМГ, когда в период развития грыжа теряет связь с полостью черепа [1].

Наиболее частые (до 80-90%) и неблагоприятные по прогнозу - грыжи затылочной локализации [3].

Эхографическим маркером ЧМГ является обнаружение дефекта костей свода черепа и паракраниального образования различной локализации и содержимого, в зависимости от того, какая ткань головного мозга входит в грыжевой мешок [5,8]. Ранняя дородовая диагностика ЧМГ в первом триместре беременности возможна после 11 недель беременности, когда происходит завершение оксификации костей свода черепа [3].

Метод МРТ плода может дополнить и уточнить данные ультразвукового исследования, что важно для выбора тактики дальнейшего ведения беременности и отдаленных прогнозов. В 80% случаев ЧМГ наблюдаются различные сочетанные аномалии: микроцефалия, вентрикуломегалия, агенезия мозолистого тела, голопрозэнцефалия, врожденные пороки сердца и аномалии опорно-двигательного аппарата. При пренатальном исследовании также важно учесть, что ЧМГ может входить в ряд синдромальных состояний, таких как синдром Меккеля-Грубера, синдром амниотических тяжей, синдром Уокера-Варбурга и фронтоназальная дисплазия [3]. Лечение ЧМГ

грыж оперативное с использованием методов пластической хирургии, особенно при передних локализациях. Послеоперационные потери при ЧМГ достигают 44%. Интеллектуальный дефицит у выживших детей от 40 до 91% [6]. Опыт мировой фетальной хирургии показывает возможность внутриутробного хирургического лечения ЧМГ в сроке от 24 до 26 недель гестации с минимально выраженной неврологической симптоматикой в послеродовом анамнезе [7,9].

Материалы и методы. Пациентка К., 25 лет. Соматически здорова. Данная беременность вторая, первая завершилась менее года назад преждевременными оперативными родами на 33-й неделе. Первая беременность протекала с анемией выраженной степени, дефицитом веса, хронической фетоплацентарной недостаточностью, синдромом задержки развития плода I степени. Ребенок умер на 6-й неделе жизни по причине грибкового бактериального сепсиса.

При настоящей беременности пациентка встала на «Д» учет в 6-7 недель беременности. Данная беременность протекала с ранним токсикозом средней степени тяжести, по поводу чего получила лечение в условиях стационара. Отмечается хроническая никотиновая интоксикация, стаж курения 2 года до наступления первой беременности. Воздействие других тератогенных факторов отрицает. Брак гражданский, неродственный. Мужу 27 лет, курит. Супруги производственных вредностей не имеют. Генеалогиче-

СИДОРОВА Оксана Гаврильевна – н.с. ЯНЦ КМП, okssi66@mail.ru; **СЛЕПЦОВ Архип Николаевич** – врач генетик Респ. больницы №1-НЦМ, г. Якутск; **ЛОСКУТОВА Кюнная Саввична** – к.м.н., зав.отд. Респ. больницы №1-НЦМ.

ский анамнез со стороны мужа не отягощен. Первое плановое скрининговое исследование плода проводилось в сроке 13/3 недели беременности на УЗ аппарате Accuvix A-30, Samsung Medison, датчиками: объемным 4-8 Мгц и конвексным на 4-9 Мгц.

Результаты и обсуждение. Фетометрические данные плода при скрининговом исследовании в сроке 13/3 недель беременности соответствовали гестационной норме. При осмотре костей свода черепа плода в нижней части затылочной области, слева, паракраниально определялось тонкостенное грыжевое образование округлой формы, размерами 7 x 6 мм. Эхоструктура грыжевого образования неоднородна (вероятно, оболочки мозга в цереброспинальной жидкости). В затылочной области головки плода, в своде, четко определялся дефект костей черепа шириной 1,7 мм (рис. 1-3). В режиме ЦДК – аваскулярно. Других эхографических маркеров хромосомной аномалии и маркеров, патогномичных для синдромального диагноза, не было выявлено. Пациентка была направлена на второй этап обследования в МГЦ, где диагноз был полностью подтвержден. Пренатальное кариотипирование не проводилось.

В сроке 17 недель с согласия семьи и по итогам коллегиального заключения специалистов произведено медикаментозное прерывание беременности. При патологоанатомическом исследовании плода выявлено: абортус женского пола, массой 250 г, рост 21 см. При осмотре шейно-затылочной области обнаружено грыжевое выпячивание диаметром 15 мм. Содержимое грыжевого мешка – отечные оболочки мозга, грыжевой дефект 6 мм. Ко дну грыжевого отверстия тесно прилежало полушарие мозжечка. Внутренние органы сформированы правильно, без видимых пороков развития.

Описанный случай – первый в Якутии опыт ранней пренатальной диагностики затылочного энцефалоцеле в 13/3 недель беременности, в котором наблюдается правильное и четкое проведение всех этапов пренатального обследования, консультирования и патологоанатомической верификации. Проведение первого пренатального



Рис. 1. Сагиттальный срез плода

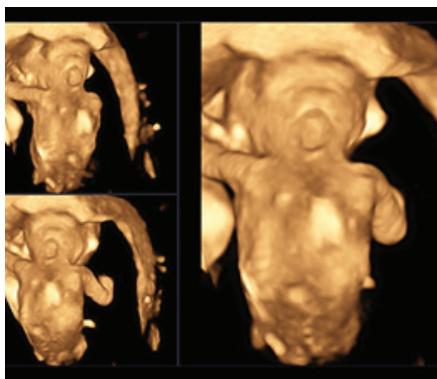


Рис. 2. 3D-реконструкция плода



Рис. 3. Коронарный срез головки плода с ЧМГ

скринингового исследования в сроке более 11 недель гестации позволило своевременно выявить инвалидизирующий порок развития и с меньшими моральными и материальными потерями предотвратить рождение ребенка с тяжелой инвалидизирующей патологией центральной нервной системы.

В мировой практике в специализированных клиниках большинство случаев энцефалоцеле диагностируется при скрининговых ультразвуковых исследованиях [2].

В описанном случае причина изолированного фолатзависимого порока развития ЦНС у плода, вероятно, мно-

гофакторна: недавняя беременность, гормональные дискорреляции, хроническая гипоксия, неполноценное питание и дефицит веса (при постановке на «Д» учет ИМТ беременной- 17,3 кг/м²).

Учитывая последний факт, с целью снижения количества фолатзависимых пороков развития в женских консультациях целесообразны более активная работа кабинета планирования семьи с родильницами с неблагоприятными исходами беременностей, назначение фолиевой кислоты, патронаж семей в первый год после потери ребенка, консультация психолога и регулярные профилактические беседы.

Литература

- Исаков Ю.Ф. Черепно-мозговая грыжа / Ю.Ф. Исаков // Детская хирургия. 3-е изд. - М.: Медицина, 1983. - С. 313–316.
- Isakov Yu.F. Craniocerebral hernia / Yu.F. Isakov // Pediatric surgery. 3rd ed. - M.: Medicine, 1983. - P. 313–316.
- Калмин О.В. Аномалии развития в результате несмыкания нервной трубки. Аномалии развития органов и частей тела человека: учебное пособие / О.В. Калмин, О.А. Калмина. - Ростов-н/Д: Феникс, 2016. - С. 6–9.
- Kalmin O.V. Anomalies of development as a result of non-closure of the neural tube. Anomalies in the development of organs and parts of the human body: textbook / O.V. Kalmin, O.A. Kalmina. - Rostov-n / D: Phoenix, 2016. - P. 6–9.
- Медведев М.В. Черепно-мозговая грыжа. Пренатальная эхография. Дифференциальный диагноз и прогноз. 4-е изд. / М.В. Медведев. - М.: Реал Тайм, 2016. - С. 31–37.
- Medvedev M.V. Craniocerebral hernia. Prenatal sonography. Differential diagnosis and prognosis. 4th ed. / M.V. Medvedev. - M.: Real Time, 2016. - P. 31–37.
- Brown M.S., Sheridan-Pereira M. Outlook for the child with a cephalocele. Pediatrics. 1992; 90: 914–919.
- Borowski D., Wegrzyn P., Bartkowiak R. et al. First trimester diagnosis of encephalocele: report of two cases and review of the literature. Ginekol. Pol. 2011; 82: 700–704.
- Boyd P.A., Wellesley D.G., De Walle H.E. et al. Evaluation of the prenatal diagnosis of neural tube defects by fetal ultrasonographic examination in different centres across Europe. J. Med. Screen. 2000; 7: 169–174.
- Cavalheiro S., Silva da Costa M.D., Mendonça J.N. et al. Antenatal management of fetal neurosurgical diseases. Childs Nerv. Syst. 2017; 33: 1125–1141.
- Garofne E., Loane M., Dolk H. et al. Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2005; 25 (1): 6–11.
- Milani H.J., Barbosa M.M., Sarmiento S. et al. Intrauterine open fetal surgery for correction of isolated occipital encephalocele. Ultrasound Obstet. Gynecol. 2017; 50: 33–34.