

О.Г. Сидорова, Н.В. Томская, С.П. Ощепкова,  
С.С. Прокопьева, А.Н. Тимофеева

## ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА КАУДАЛЬНОЙ РЕГРЕССИИ В 15 НЕДЕЛЬ БЕРЕМЕННОСТИ

DOI 10.25789/УМЖ.2021.76.31

УДК 616-007.74

Представлено описание случая пренатальной диагностики синдрома каудальной регрессии в сроке 15 недель беременности. Приводятся описание ультразвуковых маркеров, этапы пренатальной ультразвуковой диагностики, с учетом трудностей внешних факторов. Диагноз установлен на основании базовых признаков, характерных для данного синдрома. В связи с выраженной формой синдрома каудальной регрессии семья приняла решение о прерывании беременности. Патоморфологическое и постмортальное рентгеновское исследование абортуса подтвердило эхографические изменения, выявленные в пренатальном периоде.

**Ключевые слова:** плод, синдром каудальной регрессии, ультразвуковая дородовая диагностика, постмортальное рентгеновское исследование.

A description of the case of prenatal diagnosis of caudal regression syndrome at 15 weeks of pregnancy is presented. The description of ultrasound markers, stages of prenatal ultrasound diagnostics, taking into account the complications from external factors is given. The diagnosis is based on the basic signs characteristic of this syndrome. Due to the caudal regression syndrome's severe form, the family decided to terminate the pregnancy. Pathomorphological and postmortal X-ray examination of the abortus confirmed the echographic changes identified in the prenatal period.

**Keywords:** fetus, caudal regression syndrome, prenatal ultrasound diagnosis, postmortem x-ray examination.

**Введение.** Впервые редкий врожденный порок развития дистальной части позвоночника и нижних конечностей плода был описан Hohl в 1852 г., а затем Duhamel – в 1961 г. [10]. Синдром каудальной регрессии (СКР) встречается с частотой от 1:60 000 до 1:100 000 беременностей [3].

Данный порок развивается у эмбриона спорадически, до 28-го дня беременности матери, и связан с нарушением развития основных соматических сосудов, с аномальной циркуляцией крови в каудальных отделах эмбриона, с последующим нарушением развития, закладки органов нижней части тела и формированием сочетанных аномалий сердечно-сосудистой, дыхательной, желудочно-кишечной, мочеполовой, нервной, скелетно-мышечной систем [1,2].

Подтверждают сосудистый генез СКР данные и других авторов [1,13]. Так, у плодов с каудальной регрессией развивается нарушение эмбрионального ангиогенеза, что приводит к синдрому «витиллиниевых артериальных обкрадывания», при котором

кровоток перенаправляется от нижних отделов эмбриона к хориону, что приводит к развитию множественных пороков развития нижних конечностей. У преобладающего большинства плодов с СКР артерии пуповины соединяются с верхними брыжеечными артериями напрямую, образуя aberrантную коллатеральную васкуляризацию [1, 13]. У женщин с избыточной массой тела, скрытой или явной формой сахарного диабета или перенесших воздействие тератогенного фактора (высокий радиационный фон, гипертермия в ранние сроки беременности и в прегравидарный период, воздействие ретиноидов, сульфаниламидов, органических растворителей, кадмия, охратоксина А, диэтилпропиона) при беременности высока вероятность развития эмбрионов с синдромом каудальной регрессии [4].

Данный врожденный порок развития в большинстве случаев сочетается с рядом аномалий со стороны центральной нервной системы (голопрозэнцефалия, синдром Арнольда-Киари, вторичная гидроцефалия, миеломенингоцеле), сердечно-сосудистой системы (дефект межжелудочковой перегородки), желудочно-кишечного тракта (трахеопищеводный свищ, атрезия двенадцатиперстной кишки, атрезия ануса) и мочеполовой системы (уретерогидронефроз, экстрофия мочевого пузыря, ректоуретеральный и ректовагинальный свищи, подковообразная почка, гипоспадия, атрезия уретры, транспозиция наружных гениталий) [5-9].

При легкой степени вовлечения в патологический процесс позвоночного столба у плода может отсутствовать только копчик, или же крестцовые и поясничные позвонки, и вплоть до отсутствия нижних грудных позвонков – при выраженной степени поражения. Описано также изменение отдельных позвонков в виде «бабочки» или клиновидной формы, вызванной неполной передней или задней расщелиной дужки позвонка, что обусловлено недостаточным слиянием отдельных центров окостенения [6,9,11].

Прогноз при СКР зависит от степени поражения и при тяжелых формах неблагоприятный.

Первая и наиболее полная классификация СКР была предложена Renshaw в 1978 г., который описал четыре варианта порока [12]: I вариант – одностороннее поражение, с сохранением всех сочленений с деформацией и асимметрией тазового кольца, и поясничным сколиозом. Также может наблюдаться косолапость (эквиварусная деформация стоп) и неврологические нарушения в виде потери чувствительности.

II вариант – неполное двустороннее поражение с аномалией позвонков («бабочковидные», «клиновидные» и полупозвонки), с парезами и параличами нижних конечностей.

III вариант – фрагментарная поясничная и полная крестцовая агенезия, при которой подвздошные кости соединяются с боковыми поверхностями имеющегося последнего позвонка, образуя «щитообразное» слияние под-

**СИДОРОВА Оксана Гаврильевна** – н.с., врач-генетик, врач ультразвуковой диагностики ЯНЦ КМП, okssi66@mail.ru; **ТОМСКАЯ Наталья Викторовна** – врач акушер-гинеколог, врач УЗ диагностики ГБУ РС(Я) ЯРКБ; **ОЩЕПКОВА Сардана Петровна** – врач акушер-гинеколог ГБУ РС(Я) ЯРКБ; **ПРОКОПЬЕВА Саргылана Сергеевна** – врач-рентгенолог РБ№1 – НЦМ; **ТИМОФЕЕВА Анастасия Николаевна** – врач патологоанатом, РБ№1 – НЦМ.

вздошных костей. При данном варианте наблюдаются вывихи бедренных костей, контрактуры коленных суставов и косолапость.

IV вариант – избирательная поясничная и полная сакральная агенезия, когда нижняя часть наличествующего позвонка установлена над «щитообразным» сочленением гипоплазированных подвздошных костей, что вызывает полную нестабильность тазового отдела позвоночника. Движения в тазобедренных суставах ограничены вследствие контрактур, в подколенной ямке определяются птеригиумы, и наблюдается выраженная косолапость стоп. Вследствие описанных изменений пациент постоянно пребывает в «позе лягушки» [12]

Приводим описание клинического случая пренатальной ультразвуковой диагностики крайне редкого порока развития плода.

Пациентка Р., 32 года. Находилась на диспансерном учете с 5-й недели беременности. Настоящая беременность вторая. Мужу 32 года, курит. Брак неродственный. Супруги производственных вредностей не имеют.

В прегравидарный период пациентка принимала препараты нитрофуранового ряда и отмечает контакт в этот же период с органическими растворителями. Генеалогический анамнез не отягощен. Из хронических заболеваний – ожирение 1-й степени, хронический цистит. Данная беременность протекала с угрозой прерывания в 1-м триместре на фоне ОРВИ, также в сроке 16 недель беременности пациентка перенесла новую коронавирусную инфекцию COVID-19, амбулаторно, без осложнений.

Исследования проводились на ультразвуковом аппарате Миндрей-7 с использованием конвексных датчиков С5-3, V10-4 МГц, и на аппарате Voluson - E10, с датчиками RM6C, RIC 6-12 D.

При ультразвуковой визуализации в сроке 13 недель беременности, затрудненной ввиду выраженной подкожно-жировой прослойки передней брюшной стенки, обратило на себя внимание некоторое увеличение эхотени желудка плода и отсутствие изображения почек плода в типичном месте. Копчико-теменной размер плода в сроке 13/2 недели составлял 68,2 мм, что соответствовало сроку 13/0 недель. Попытка детального исследования с применением трансвагинального датчика не прояснило картину ввиду невыгодного положения плода и малой двигательной активности, нехарактерной для данного срока беремен-

ности. Пациентка была приглашена на дополнительный осмотр.

По результатам комбинированного пренатального скрининга, в 1-м триместре беременности риски по анеуплоидиям распределились следующим образом: по синдрому Дауна – 1:6128, по синдрому Эдвардса и Патау – менее чем 1:20000 (PAPP – а – 0,71 Мом, в – ХГЧ – 0,98 Мом).

При повторном исследовании, в сроке 15/6 недель беременности, поясничный и крестцовый отделы по-

звоночника четко не определялись, размеры желудка плода составили 17x8x10 мм при норме до 12x5x8 мм (рис. 1); создавалось впечатление, что обе почки находились слева, в тазовой дистопии (рис. 2). В нижних отделах передней брюшной стенки, практически в области промежности, определялась «низкая брюшная выпуклость» – экстрорфирванный мочевой пузырь, к верхней части которого крепилась пуповина. При этом половую принадлежность плода четко определить не



Рис.1. Увеличенная эхотень желудка плода



Рис.2. Почки плода в гетеролатеральной тазовой дистопии

удавалось. Нижние конечности определялись в фиксированном, согнутом положении. Двигательная активность в нижних конечностях не определялась. Ввиду согнутого положения плода область передней брюшной стенки четко визуализировать не удалось.

На основании вышеописанного с заключением о соответствии данной эхографической картины синдрому каудальной регрессии беременная была направлена на консультацию в Медико-генетический центр, где в сроке 17/2 недели подтвердили первоначальный диагноз. Дополнительно были выявлены ВПС плода (дефект межжелудочковой перегородки), увеличение эхотени желудка плода, гетеролатеральная тазовая дистопия правой почки, единственная артерия пуповины, двусторонняя косолапость.

Без пренатального кариотипирования и по коллегиальному заключению Пренатального консилиума, с учетом решения семьи, пациентка направлена на прерывание беременности ввиду выраженных пороков развития и неблагоприятного прогноза, с обязательной патологоанатомической верификацией.

**Патологоанатомические данные:** абортус мужского пола, массой 303 г, ростом 20 см (рис. 3). При наружном исследовании обнаружено: туловище укорочено, нижние конечности плода в «позе лягушки», на передней брюшной стенке под пупочным кольцом определяется дефект размерами 18x17 мм, откуда проляблирует стенка мочевого пузыря и петли кишечника (экстрофия клоаки). Нижние конечности согнуты в тазобедренных и коленных суставах, ступни ротированы внутрь. Определяется двусторонний подколенный птеригиум, более выраженный слева (рис. 4).

Сердечно-сосудистая система: определяется дефект межжелудочковой перегородки в мышечной части, шириной 3 мм. Желудок увеличен в размерах, определяется атрезия двенадцатиперстной кишки. Обе почки расположены слева, одна из них в полости таза. Позвоночник: поясничный и крестцовый отделы позвоночника не определяются (рис. 5), тазовое кольцо не сформировано, подвздошные кости разделены. Экстраэмбриональные структуры: плацента с признаками преждевременного созревания, единственная артерия пуповины.

Данные постмортального рентгеновского исследования: определяются множественные аномалии костей: 9 грудных позвонков, с 6-го по 9-й по-



Рис. 3. Общий вид плода



Рис. 4. Подколенный птеригиум



Рис. 5. Вид абортуса со спины



Рис. 6. Постмортальная рентгенография в прямой проекции

звонки «бабочковидной» формы, с обеих сторон по 9 истонченных ребер (рис. 6). Нижние грудные, поясничные позвонки, крестец и копчик отсутствуют. Нижние ветви лонных костей и остальные кости таза четко не дифференцируются. Кости верхних конечностей обычной формы и размеров. Кости нижних конечностей – бедренные и большие берцовые уменьшены в размерах, малоберцовые кости не дифференцируются. В обеих стопах определяются по 5 плюсневых костей.

**Заключение.** Пренатальная ультразвуковая диагностика синдромальной патологии основана на множественных системных патогномоничных признаках. В случае синдрома каудальной регрессии – это отсутствие и изменение тел позвонков на уровне поясничного, крестцового отделов, нарушенное строение костей тазового кольца, характерные нарушения развития нижних конечностей, пороки развития сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта и мочеполовой системы и сопутствующие нарушения развития экстраэмбриональных структур. На синдромальный диагноз косвенно указывают и прегравидарный период, и течение беременности в ранние сроки: прием тератогенных препаратов и воздействие паров органических растворителей.

В описанном нами случае диагноз был заподозрен при первом скрининговом исследовании, проводимом в 13/2 недель на ультразвуковом аппарате среднего, неспециализированного уровня, и окончательно сформирован и выставлен на первом, поликлиническом, уровне пренатального исследования, в сроке 15/6 недель беременности. Описанные при ультразвуковом исследовании в пренатальном периоде и подтвержденные патоморфологически и постмортальной рентгенографией изменения укладываются в IV вариант синдрома каудальной регрессии по классификации Renshaw [12].

Для более полной верификации синдромального диагноза при патологоанатомическом исследовании желательны дополнительное участие узкопрофильных специалистов – педиатров нейрохирургов, кардиологов, ортопедов, урологов.

## Литература

1. Аномалии развития костной системы плода. Фетальные синдромы / Маймон Э., Ромеро Р., Геци Ф. [и др.] // Эхография в акушерстве и гинекологии. Теория и практика / Под

ред. А. Флейшера, Ф. Мэнинга, П. Дженти, Р. Ромеро. – Пер. с англ. под ред. Е.В. Федоровой, А.Д. Липмана. – Изд. 6-е. Ч. 1. – М.: Видар, 2005.

Abnormalities in the development of the fetal bone system. Fetal syndromes / Mimon E., Romero R., Gezzi F. [et al.] // Echography in obstetrics and gynecology. Theory and practice / Edited by A. Fleischer, F. Maning, P. Genti, R. Romero. – Transl. from English. ed. by E.V. Fedorova, A.D. Lipman. – Ed. 6th. P.1. Moscow: Vidar, 2005.

2. Лазюк Г.И. Этиология и патогенез врожденных пороков развития / Лазюк Г.И. // Терапия человека. – М.: Медицина, 1991.

Lazyuk G.I. Etiology and pathogenesis of congenital malformations / Lazyuk G.I. // Human teratology. – М.: Medicine, 1991.

3. Медведев М.В. Пренатальная эхография. Дифференциальный диагноз и прогноз / Медведев М.В. – М.: Реал Тайм, 2009. – 351-352 с.

Medvedev M.V. Prenatal echography. Differential diagnosis and prognosis / Medvedev M.V. – М.: Real Time, 2009. – P. 351-352.

4. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: справочник. – 2-е изд. доп. / Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С. [и др.] – М.: Практика, 1996. – 85-86 с.

Hereditary syndromes and medical genetic counseling: handbook. – 2nd ed. suppl. / Kozlova S.I., Semanova E., Demikova N.S. [et al.] – М.: Praktika, 1996. – P. 85-86.

5. Boulas M.M. Recognition of caudal regression syndrome/ Boulas M.M. // Adv. Neonatal. Care. – 2009. – Vol. 9. – P. 61-69.

6. Caudal dysplasia syndrome and sirenomyelia: are they part of a spectrum?/ Bruce J.H., Romaguera R.L., Rodriguez M.M. [et al.] // Fetal Pediatr. Pathol. – 2009. – Vol. 28. – P. 109-131.

7. Duhamel B. From the mermaid to anal imperforation: the syndrome of caudal regression/ Duhamel B. // Arch. Dis. Child. – 1961. – Vol. 36. – P. 152-155

8. Harlow C.L. Lumbosacral agenesis: clinical characteristics, imaging, and embryogenesis/ Harlow C.L., Partington M.D., Thieme G.A. // Pediatr. Neurosurg. – 1995. – Vol. 23. – P. 140-147.

9. Herring J.A. Caudal regression syndrome/ Herring J.A. // Tachdjian's Pediatric Orthopaedics. – 4th Ed. Elsevier. – 2007. – Vol. 2. – P. 1466-1471.

10. Joshi M. Lumbosacral agenesis/ Joshi M., Yadav S. // Ind. J. Radiol. Imaging. – 2005. – Vol. 15. – P. 251-254.

11. Prenatal diagnosis of caudal regression syndrome: a case report/ Aslan H., Yanik H., Celikaskan N. [et al.] // BMC Pregnancy Childbirth. – 2001. – Vol. 1. – P. 8.

12. Renshaw T.S. Sacral agenesis // J. Bone Joint Surg. Am. – 1978. – Vol. 60. – P. 373-383.

13. Vascular steal: the pathogenetic mechanism producing sirenomyelia and associated defects of the viscera and soft tissues/ Stevenson R.E., Roger E. [et al.] // Pediatrics. – 1986.0 – Vol. 78. – P. 451.

Е.С. Кылбанова, Л.А. Неустроева, А.Г. Васильева, Л.П. Иванова

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ОСТРОГО КОРОНАРНОГО СИНДРОМА С ПОДЪЕМОМ СЕГМЕНТА ST ЭКГ, ОСЛОЖНЕННОГО КАРДИОГЕННЫМ ШОКОМ

DOI 10.25789/YMJ.2021.76.32

УДК 616.127-005.8

В статье представлен клинический случай острого коронарного синдрома с подъемом сегмента ST электрокардиограммы, осложненного кардиогенным шоком. Своевременно проведенная реперфузионная терапия - чрескожное вмешательство на инфарктсвязанную передне-нисходящую коронарную артерию, позволила улучшить прогноз и исход острого инфаркта миокарда с острой сердечной недостаточностью ФК IV по KILLIP.

**Ключевые слова:** острый коронарный синдром, инфаркт миокарда, кардиогенный шок, чрескожное вмешательство.

The article presents a clinical case of acute coronary syndrome with an electrocardiogram ST segment elevation complicated by cardiogenic shock. Timely reperfusion therapy - percutaneous intervention on the infarction-associated antero-descending coronary artery has made it possible to improve the prognosis and outcome of acute myocardial infarction with acute heart failure KILLIP class IV.

**Keywords:** acute coronary syndrome, myocardial infarction, cardiogenic shock, percutaneous intervention.

**Введение.** Считается, что наиболее частой причиной развития кардиогенного шока (КШ) становится острый инфаркт миокарда (ОИМ) и чаще это отмечается у больных с острым инфарктом миокарда с подъемом сегмента ST (ОИМпST) по сравнению с больными с острым инфарктом миокарда без подъема сегмента ST (ОИМбпST) электрокардиограммы. По данным статистики, кардиогенный шок встречается у 5-7% пациентов и сопровож-

дается неблагоприятными исходами в 40-60% случаев. Внутрибольничная летальность у этой категории пациентов уменьшилась с 70-80% в 1970 г. до 40-60% в настоящее время, однако КШ остается основной причиной смерти среди пациентов, госпитализированных с ОИМ.

Кардиогенный шок, являясь терминальным состоянием, у 75% пациентов обусловлен левожелудочковой недостаточностью, у 10% – механическими повреждениями сердца и у 3% – правожелудочковой недостаточностью, приводит к генерализованной тканевой гипоперфузии, необратимым клеточным повреждениям и в случае не оказания адекватной помощи - к смерти [1-3].

Одним из главных факторов, обуславливающих высокую летальность при КШ, развившемся на фоне ОИМ,

считается большая продолжительность периода, в течение которого больной находился в состоянии шока, поскольку в таких случаях развивается синдром множественной органной дисфункции. Таким образом, КШ, вызванный ОИМ, представляет осложнение заболевания сердца, при котором поражаются многие органы, что во многом определяет необходимость интенсивной терапии. Современные рекомендации постулируют экстренное чрескожное вмешательство (ЧКВ) для пациентов с инфарктом миокарда с подъемом сегмента ST и КШ [4].

Учитывая актуальность проблем, связанных с развитием острого коронарного синдрома, осложненного кардиогенным шоком, и важность своевременного проведения реперфузионной терапии, мы в качестве клинического примера представляем исто-

Медицинский институт СВФУ им. М.К. Аммосова: **КЫЛБАНОВА Елена Семеновна** – д.м.н., зав. кафедрой, kyles@list.ru, **НЕУСТРОЕВА Любовь Алексеевна** – аспирант, зав. отделением Регионального сосудистого центра РБ№2-ЦЭМП, **ВАСИЛЬЕВА Анна Гавриловна** – аспирант, кардиолог РСЦ РБ№2-ЦЭМП, **ИВАНОВА Лидия Прокопьевна** – ординатор.