

Congenital malformations of the fetus: Clinical case from practice

Gulnar Tortayeva¹, Anara Shakirova¹

¹ National research center for maternal and child health of the corporate fund «UMC», Astana, Kazakhstan

УДК 616.361:617.053



This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License

J CLIN MED KAZ 2017; 3(45 SUPPL 3):106-108

Автор для корреспонденции: Тортаева Гульнар Сагиевна, отделение неонатологии, Национальный научный центр материнства и детства корпоративного фонда «УМС». Адрес: 010000, г. Астана, пр. Туран 32. Телефон: +77773560080.

Электронный адрес: gulnart@bk.ru.

The article describes the case of congenital malformations of the fetus, caused by amniotic constriction, as a consequence of defective formation of amniotic (internal germinal septum). In the literature, these defects are most often described as a syndrome of amniotic constrictions. This case is presented in connection with a rare occurrence of the syndrome, characterized by the clinical heterogeneity of the syndrome characterized by clinical heterogeneity - more often it is the defects of the limbs, face, skull and brain.

ҰРЫҚТЫҢ ТУА БІТКЕН БҰЗЫЛЫСТАРЫ: ТӘЖІРИБЕДЕН КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙ

Тортаева Г.С.¹, Шакирова А.К.¹

¹«УМС» корпоративтік қорының Ана мен бала ұлттық ғылыми орталығы, Астана, Қазақстан

Мақалада ұрықтың туа біткен бұзылыстары, амниотикалық шоғырланудан туындаған, амнионның (ішкі ішек пердесі) ақаулы түзілуі салдарынан сипатталған. Әдебиетте көбінесе бұл кемшіліктер амниотикалық шоғырлану синдромы ретінде сипатталады. Бұл оқиға клиникалық гетерогенділікпен сипатталатын синдромның сирек кездесетініне байланысты ұсынылған - бұл жиі аяқтар, бет, сүйек және ми ақаулары.

ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПЛОДА: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

Тортаева Г.С.¹, Шакирова А.К.¹

¹Национальный научный центр материнства и детства корпоративного фонда «УМС», г. Астана, Казахстан

РЕЗЮМЕ

В статье описан случай врожденных пороков развития (ВПР) плода, вызванных амниотическими перетяжками (АП), как следствия дефектного формирования амниона (внутренней зародышевой перегородки). В литературе наиболее часто эти пороки описываются как синдром амниотических перетяжек (САП). Данный случай представлен в связи с редкой встречаемостью синдрома, характеризующегося клинической гетерогенностью – чаще это дефекты конечностей, лица, черепа и головного мозга.

Ключевые слова: амниотические деформации конечностей, лица, черепа и головного мозга.

Введение

Причины развития амниотических перетяжек пока точно не установлены. Существует несколько теорий, объясняющих возникновение этой патологии. Последователи первой теории считают, что амниотические тяжёлы образуются при микроповреждениях амниона на 4-18 неделях гестации.

Сторонники второй теории предполагают, что причиной возникновения амниотических тяжёлы являются сосудистые нарушения. Последователи третьей теории указывают на возможную связь между синдромом амниотических перетяжек и внутриматочными инфекциями. Существует также генетическая теория возникновения амниотических

тяжёлы, однако, большинство современных специалистов не разделяют эту гипотезу. Вероятность возникновения амниотических тяжёлы никак не коррелирует с возрастом беременной женщины, количеством предыдущих родов, наличием амниотических сращений во время предыдущих беременностей и существованием аналогичной патологии как по материнской, так и по отцовской линии.

Описание случая.

В КФ «УМС» «Национальный научный центр материнства и детства» родился мальчик с очень редкой врожденной патологией – ADAM комплекс или синдром амниотических перетяжек.



Мать ребенка, 28 лет, страдала бесплодием в течение шести лет. В анамнезе две попытки ЭКО и только третья – закончилась данной многоплодной беременностью двойней. Беременность протекала на фоне угрозы прерывания, умеренной анемии, хронического бронхита в стадии обострения. В сроке 20 недель гестации установлен акушерский пессарий по поводу ИЦН. С 21 недели, в связи с повышением Д-димеров, женщина получала фраксипарин 0,3 мл подкожно. В сроке 33 недели гестации – стационарное лечение с диагнозом: Ложные схватки. Проведена профилактика СДР пловодксаметазоном.

При сроке беременности 36 недель+3 дня проведено оперативное родоразрешение. Родилась дихориальная, диамниотическая двойня. У второго плода, родившегося с массой тела 2640 г, длиной 51 см, окружностью головы 36 см, окружностью грудной клетки 30 см, диагностированы множественные врожденные пороки развития (МВПР) черепа, лицевых структур, головного мозга, дефекты конечностей. Голова деформирована, асимметричная, напоминает по форме «клубнику», кости черепа неравномерно плотные, с участками размягчения, большой родничок размером 2,5x3 см с расхождением по сагиттальному шву до 1 см, малый родничок не пальпируется. В теменной области черепа отмечался дефект размером 1x1 см, ярко-красного цвета, без отделяемого и признаков воспаления. Шея короткая, с избыточными складками. Грудная клетка цилиндрическая, экскурсия грудной клетки удовлетворительная, молочные железы полностью сформированы, околососковый кружок 5 мм. Ушные раковины расположены низко (ближе к подбородку), сформированы, хрящи плотные. Носовая перегородка, крылья носа недоразвиты, 4 носовых хода, 2 носовых хода заканчивается слепо. Готическое небо, микрогнатия, недоразвитие сосцевидных отростков. Поза полуфлексии. Мышечный тонус снижен, рефлексы врожденного автоматизма: поисковый (-), сосательный

(+/-), Бабкина (+слева), хватательный верхний (+слева), хватательный нижний (-), защитный (-), опоры +/-, шаговый (-), рефлекс Бабинского (-), рефлекс Бауэра (-), рефлекс Робинсона (+/-). Тазобедренные суставы разводятся не в полном объеме. Верхние конечности: на правой кисти фаланги 1-4 пальцев сращены, имеются циркулярные перетяжки. На нижних конечностях: фаланги 2 и 3 пальцев правой ноги сращены, деформированы, фаланги 1 и 2 пальцев левой ноги недоразвиты с циркулярными перетяжками.

Ребёнок кормился молочной смесью через питательный зонд, питание усваивал. Кожные покровы и видимые слизистые розовые. Подкожно-жировая клетчатка развита удовлетворительно, распределена равномерно. Грудная клетка цилиндрическая, экскурсия грудной клетки удовлетворительная, кислородонезависим. Сатурация в пределах 92-95%. Хрюкающее дыхание. Аускультативно дыхание проводится по всем полям, прослушиваются проводные крупнокалиберные непостоянные хрипы, исчезающие после очищения верхних дыхательных путей. Сердечные тоны ритмичные, ясные, шумов нет. Живот мягкий, пальпации доступен, не напряжен, перистальтика кишечника выслушивается, активна. Печень выступает из под края реберной дуги на 1 см., край мягкий, эластичный, селезёнка не пальпируется. Половые органы по мужскому типу, яички опущены в мошонку. Анус сформирован в типичном месте. Стула при осмотре не было, мочеиспускание свободное, моча светлая. Пуповинный остаток в скобе, периумбиликальная область без признаков воспаления. Дефицита массы тела и роста к сроку гестации нет. Гестационный возраст, определенный по шкале Болларда соответствует 36 неделям (30 баллов).

Лабораторные исследования:

- **Общий анализ крови:** Лейкоциты – 8,26x10⁹/л, гемоглобин – 154 г/л, эритроциты – 4,21x10¹²/л, тромбоциты – 116,00 x10⁹/л, гематокрит – 43%, лимфоциты – 53,0%; нейтрофилы: сегментоядерные – 34%, палочкоядерные – 1,0%, моноциты – 12%, нормобласты – 2 на 100 клеток. Все показатели в пределах возрастной нормы.

- **Биохимический анализ крови:** мочевина – 2,9 ммоль/л, креатинин – 62,00 мкмоль/л, общий билирубин – 24,1 мкмоль/л; общий белок – 60 г/л, АСТ – 65 Ед/л, АЛТ – 65,1 Ед/л, СРБ – 0,01 мг/л. Все показатели в пределах возрастной нормы.

- **Кислотно Основное Состояние (КОС):** рН – 7,294, рСО₂ – 40,6, рО₂ – 81, Нв – 155 г/л, Нt – 47%, К⁺ – 4,2 ммоль/л, Na⁺ – 135 ммоль/л, Са²⁺ – 1,3 ммоль/л, Cl⁻ – 116 ммоль/л, глюкоза – 2,4 ммоль/л, лактат – 1,3, билирубин – 25 мкмоль/л, ВЕ – 6,2 ммоль/л, НСО₃ – 19,1 ммоль/л – декомпенсированный метаболический ацидоз, гипогликемия, лактат в норме, электролитных нарушений нет.

С диагностической и лечебной целью, учитывая наличие внутричерепной гипертензии, проводилась вентрикулопункция. В анализе ликвора: ксантохромия +, прозрачный, цитоза нет, белок 0,7 г/л, глюкоза 1,75 ммоль/л. Заключение – протеиноррагия.

Инструментальные исследования:

- **Нейросонография:** ВПР ЦНС голопроэнцефалия, полулобарная форма.

- **Ультразвуковое исследование (УЗИ)** органов брюшной полости выявило структурных изменений.

- **Эхокардиография (Эхо-КГ):** Спонтанное закрытие перимембранозного, субтрикуспидального дефекта межжелудочковой перегородки сердца (ДМЖП), открытый артериальный проток – 5,0 мм, открытое овальное окно – 5,0 мм по типу вторичного дефекта межпредсердной перегородки (ДМПП). Дилатация правых отделов сердца. Удовлетворительная систолическая функция левого желудочка (ЛЖ). Толщина миокарда ЛЖ в норме. Две дополнительные хорды ЛЖ, одна близко расположенная к выходному тракту. ТР(1,5+). ПР(+). РСДЛА 45 mmHg.

- **Электрокардиография (ЭКГ):** Синусовая брадикардия, ЧСС 124 в минуту. Отклонение электрической оси сердца вправо. Нарушение процессов реполяризации в

миокарде.

- **Рентгенография верхних и нижних конечностей:** аномалии развития и костно-деструктивные изменения не выявлены.

- **Компьютерная томография (КТ) головного мозга:** аномалия развития головного мозга и костей черепа. КТ-признаки голопрозэнцефалии, арахноидальной срединной кисты теменно-затылочной области, деформации свода черепа и лицевого скелета, атрезии носовых ходов.

Консультации узких специалистов:

Челюстно-лицевой хирург: ВПР лицевых структур. Срединная расщелина носа, аномалия развития носа.

Генетик: Врожденный порок развития: ADAM комплекс.

Окулист: ВПР глазных яблок. Микрофтальм.

Нейрохирург: Аномалия развития ГМ и костей черепа, внутренняя гидроцефалия, выраженный атрофический

процесс вещества ГМ, кости черепа истончены, пальцевые вдавления за счет гипертензионного синдрома. С целью снижения внутрижелудочкового давления, проведена пункция переднего роговчатого желудочка. СМЖ взята на анализ.

Ортопед: МВПР головы, верхних и нижних конечностей. Синдактилия 2-5 пальцев правой кисти, 2-5 пальцев правой стопы. Амниотические перетяжки концевых фаланг 1-2-3 пальцев левой стопы.

Проведенное лечение: Охранительный режим, неонатальный уход, энтеральное питание, контроль витальных функций, антибактериальная терапия: ампициллин, гентамицин.

На 25 сутки жизни выписан в специализированный дом ребенка. На данный момент ребенку 8 месяцев, состояние стабильное, ребенок кормится через бутылочку, усваивает, в весе прибавляет.



Данный случай представлен в связи с редкостью для установления диагноза и определения тактики ведения ребенка в амбулаторных условиях.

Обсуждение

Предполагается, что основной причиной формирования АП служит внутриматочная и внутриамниотическая инфекция. Предрасполагающими факторами - травмы и аномалии половых органов, истмико-цервикальная недостаточность, амнионит, эндометрит, нарушение целостности (например, высокое вскрытие) плодного пузыря, маловодие [2,3]. Как указывает Torpin [4], маловодие может развиваться вторично после хронической утечки амниотической жидкости или в случае повышенной

реабсорбирующей поверхности гладкого хориона.

Выводы

Полагаем, что при оптимизации ультразвукового диагностического обследования беременных возможно своевременное, то есть 1-м или 2-м триместре беременности, выявление как АП, так и пороков с ними сочетающихся. Обсуждение каждого конкретного больного плода с САП с общепринятым составом специалистов, с участием детского ортопеда, будет способствовать оптимальному ведению беременности и при показаниях профилактике рождения некурабельного и нежизнеспособного больного.

Литература:

1. Keller H. "ADAM complex" (amniotic deformity, adhesions, mutilations): a pattern of craniofacial and limb defects. *Am J Med Genet.* 1978; 2 (1): 81-98.
2. Higginbottom M.C., Jones K.L., Hall B.D. et al. The amniotic band disruption complex: Timing of amniotic rupture and variable spectra of consequent defects. *J Pediatrics* 1979; 95: 544-549.
3. V.G. Vakhlovskiy, A.A. Koryukov, N.V. Belyak, A.A. Shikhmatomedov. Sindrom amnioticheskikh peretyazhek: etiologiya, klinika, diagnostika. *J Obstetrics Gynecology* 2 (5)2005; 79-82.
4. Torpin A. Amniochorionic mesoblastic fibrous strings and amniotic bands. *Am J Obstetrics Gynecology* 1965; 91: 65-75.