



Ластівка І.В.

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНЕ КОНСУЛЬТУВАННЯ ПРИ ГОЛОПРОЗЕНЦЕФАЛІЇ

*Кафедра педіатрії та медичної генетики
Вищий державний навчальний заклад України
«Буковинський державний медичний університет»*

Поняття «голопрозенцефалія» (ГПЕ) запропоноване W. De Myerі W. Zeman для визначення групи аномалій головного мозку, що характеризуються порушенням розділу переднього мозкового міхура на кінцевий та проміжний мозок. Поширеність ГПЕ варіює від 0,48:10000 до 0,88:10000 немовлят та 1,2:10000 абортусів та мертвонароджених.

До першого класу ГПЕ відносять алобарний, семілобарний та лобарний типи, при яких найбільш тяжко ураженими ділянками півкуль є базально-вентральний передній мозок, до другого - ГПЕ «міжпівкульно-серединної лінії, при якій кортико-дорсальна частина півкуль не розділена при нормальному базальному передньому мозку. Основними дефектами при ГПЕ є: мікроцефалія, єдина сфера мозку із загальним шлуночком, кістозна деформація головного мозку, відсутність прозорої перетинки, відсутність або гіпопластичність гіпокампу, зорових і нюхових трактів та цибулин, аномалія «Вілізієва кола», гіпотелоризм, ано-/мікрофтальмія або циклопія, ущелина піднебіння, гіпоплазія носа, пробосцис. Мозолисте тіло зазвичай відсутнє або представлене задніми сегментами.

Класична ГПЕ виникає внаслідок мутації генів SHH, PTC, PTCN та GLI2 та успадковується переважно за АД типом успадкування. ГПЕ може зустрічатися при більш, ніж 40 генетичних синдромах, найбільш частими з яких є синдроми Сміта-Лемлі-Опіца, Меккеля-Грубера, Ламботте, Айкарді та Штайнфельда. Найбільш частими хромосомними хворобами з ГПЕ, є синдром Патау, Едвардса, del(13q), del(18p), dup(3p), del(7q36). Чинниками, що можуть ініціювати ГПЕ (на 5-10-му тиж вагітності), за даними літератури, є цукровий діабет матері, гіпервітаміноз А та зловживання алкоголем.

Пренатально діагноз встановлюється за допомогою ультразвукової діагностики (УЗД) у першому та другому триместрах вагітності. З метою уточнення діагнозу з 20-го тиж вагітності можна використати магнітно-резонансу томографію (МРТ). Це є важливим щодо подальшої тактики ведення вагітності у жінок групи високого ризику, уточнення термінів родорозршення та діагностично-лікувальних заходів після пологів. Пренатальне медико-генетичне консультування (МГК) передбачає встановлення несприятливих чинників, визначення каріотипу плоду (при необхідності, каріотипів батьків), прогнозу та ризик для наступного сибса. Завданням пренатального консиліуму є вирішення питання зберігання або переривання вагітності до 22 тижгестації (у випадку уродженої вади розвитку, несумісної із життям, при відсутності можливості або важкості хірургічної корекції). У випадках пізнього діагнозу ГПЕ або відмови від переривання вагітності, проводиться повне клініко-лабораторне обстеження і госпіталізація жінки в пологовий стаціонар II рівня для родорозршення. ГПЕ в постнатальному періоді діагностується при фізикальному огляді. Неврологічний огляд дитини включає обов'язкове тестування нюхового аналізатора. Постнатальне радіологічне дослідження, включаючи нейросонографію, рентгенівську комп'ютерну томографію, МРТ головного мозку, дозволяє верифікувати ГПЕ.

Наводимо власне спостереження дитини з ГПЕ. Новонароджена дівчинка від I-шої бажаної вагітності на фоні багатоводдя, дифузного нетоксичного зобу, гестаційної гіпертензії. Матері 24 роки, освіта середня, швея; батькові 28 років, освіта середньо-спеціальна, будівельник. Шлюб зареєстрований. Шкідливих звичок не виявлено. Спадковість по лінії матері та батька не обтяжена. Пренатальне УЗД плоду на 20-му тиж вагітності виявило неімунний набряк, ЗВУР та множинні уроджені вади розвитку (МУВР): УВР ЦНС: голопрозенцефалія, шизенцефалія; УВС: дефект мідшлуночкової перетинки (ДМШП), стеноз аорти. Від переривання вагітності подружжя відмовилося. Маса дитини при народженні 1700, довжина 41 см; обвід голови – 26 см, обвід погруддя – 26 см. Оцінка за Апгар – 5 балів, на 5-тій хвилині переведена на ШВЛ. Неврологічний статус: мікроцефалія, велике джерельце 0,5x0,5 см, відкритий сагітальний шов. Дифузна м'язева гіпотонія, гіпореклексія. Рухова активність знижена. Дитині проведено повне клінічне обстеження та огляд спеціалістами. Лікарем-генетиком проведено МГК родини, дані рекомендації на випадок наступної вагітності. Незважаючи на лікування, що проводилося, стан дитини погіршувався, на 4-ту добу дитина померла. Патологоанатомічний діагноз: МУВР: УВР ЦНС та органів чуття: ГПЕ, зовнішня та внутрішня гідроцефалія, шизенцефалія; пробосцис, криптофтальм; УВС: ДМШП, загальний артеріальний стовбур; гіпоплазія наднирників. Ускладнення основного: Виражений набряк головного мозку та м'яких оболонок. Атрофія кори та вогнищева лейкомаляція головного мозку. Двобічні дифузні ателектази, спадання альвеол та альвеолярних ходів, дислектази легень. Вогнищева емфізема легенів. Загальне венозне повнокрів'я та дистрофічні зміни внутрішніх паренхіматозних органів. Набряки тулуба та кінцівок. Супутній: Малий за розміром та вагою до гестаційного віку.

Таким чином, ГПЕ, є тяжкою УВР центральної нервової системи, етіологічні чинники виникнення якої недостатньо вивчені, може зустрічатися як в ізольованому, так і в складі генних синдромів та хромосомних хвороб з МУВР. Діти з алобарною формою ГПЕ в більшості випадків помирають в перші місяці життя. У разі семілобарного, лобарного типів і ГПЕ міжпівкульно-серединної лінії, прогноз більш сприятливий, однак діти є інвалідами з дитинства з неврологічною патологією, порушеннями фізичного та розумового розвитку. Тому, оптимізація і своєчасна пренатальна діагностика даної патології є необхідною для її попередження та становить одне з головних завдань сучасної перинатальної медицини.