

ВИПАДКИ З ПРАКТИКИ / CASES FROM PRACTICE

УДК: 616.831.71-007.1-07-055.71(048.8)
DOI: 10.24061/2413-4260.XI.1.39.2021.8

МАЛЬФОРМАЦІЯ АРНОЛЬДА-КІАРІ:
ЛІТЕРАТУРНИЙ ОГЛЯД ТА КЛІНІЧНИЙ
ВИПАДОК ПАТОЛОГІЇ У СИБСІВ

*А.Г. Бабінцева^{1,2}, Ю.Ю. Ходзінська^{1,2},
І.В. Ластівка¹, О.І. Юрків¹,
А.І. Рошка^{1,2}, С.І. Басістий^{1,2}*

Буковинський державний медичний університет
(м. Чернівці, Україна)¹
КНП «Міська дитяча клінічна лікарня»
(м. Чернівці, Україна)²

Резюме. Мальформація Арнольда-Кіарі – мальформація цервіко-медулярного переходу, яка характеризується зміщенням мигдаликів мозочку та, у ряді випадків, стовбура і IV шлуночка нижче рівня великого потиличного отвору. Розрізняють чотири основних типи патології, серед яких найчастіше зустрічається тип II.

У статті представлено клінічний випадок мальформації Арнольда-Кіарі II типу у сибсів. Під спостереженням знаходилася новонароджена дівчинка від VIII вагітності та VIII пологів природнім шляхом у 39-40 тижнів. При проведенні УЗ обстеження у терміні 20-21 та 34 тижнів гестації діагностовано уроджену ваду розвитку центральної нервової системи, яка характеризувалася формою мозку у вигляді «лимона», зміщенням структур мозку в ділянці потиличного отвору, вентрикуломегалією, дефектом попереково-крижового відділу з формуванням грижового мішка, багатоводдям. Від переривання вагітності та проходження медико-генетичного обстеження подружжя відмовилося.

У даної дитини встановлено клінічний діагноз основний: уроджена вада розвитку центральної нервової системи (мальформація Арнольда-Кіарі II типу: рахішизис грудо-попереково-крижового відділу хребта, внутрішня гідроцефалія); ускладнення: нижня млява паралегія, дисфункція тазових органів.

При вивченні спадкового анамнезу встановлено, що спадковість по лінії матері обтяжена (у рідного брата її матері – синдром Дауна), а IV дитина у сім'ї є інвалідом дитинства внаслідок наявності уродженої вади розвитку центральної нервової системи – мальформації Арнольда-Кіарі II типу.

Від розширеного медико-генетичного консультування під час попередньої та даної вагітності, а також проведення магнітно-резонансної томографії дитині подружжя також відмовилося.

Ключові слова: мальформація Арнольда-Кіарі II; сибси; рахішизис; гідроцефалія.

Вступ

Мальформація Арнольда-Кіарі (МАК) – мальформація цервіко-медулярного переходу, яка характеризується зміщенням мигдаликів мозочку та, у ряді випадків, стовбура і IV шлуночка нижче рівня великого потиличного отвору. Дана уроджена вада розвитку вперше описана австрійським патологоанатомом Гансом Кіарі у 1891 році, який визначив I-III типи патології. Джуліус Арнольд розширив критерії мальформації Кіарі II типу, після чого медичні джерела почали використовувати назву «мальформація Арнольда-Кіарі» [1]. F. Cogia і співав. (1983) описали сім'ю з окципітальною дисплазією в поєднанні з базилярною імпресією та мальформацією Кіарі. Дані вчені вперше запропонували сімейне походження патології. Автори обстежили 17 членів з трьох поколінь однієї сім'ї за допомогою рентгенографії та комп'ютерної томографії та виявили хворих на мальформацію з різною вираженістю симптомів у всіх трьох поколіннях. МАК була виявлена у 4 сибсів у поєднанні з окципітальною дисплазією та базилярною імпресією [2]. Слід зазначити, що клінічна картина ураження головного та спинного мозку при МАК залежить від локалізації та довжини пошкодження (сирингомієлітичної порожнини), ступеня його розширення, темпу розвитку внутрішньої компресії спинного мозку, вікових та індивідуальних особливостей хворого [1].

Класифікація. У 2020 році опубліковано оновлені рекомендації надання нейрохірургічної допомоги дітям з МАК, згідно яких виділяють її чотири типи [1]:

1. МАК I типу:

- зміщення мигдаликів мозочку ≥ 5 мм нижче лінії Мак-Рея (рис. 1,2);
- відсутність зміщення стовбуру мозку та супратенторіальних аномалій;
- часте поєднання з гідромієлією, сирингомієлією;

• низька частота поєднання з гідроцефалією.

2. МАК II типу:

- каудальне зміщення черв'яка мозочку, стовбуру мозку та IV шлуночку [3].

Інші аномалії, пов'язані з МАК II типу, включають [5]:

- мієломенінгоцеле (88-100 %);
- дисгенез мозолистого тіла (80-90 %);
- обструктивна гідроцефалія після закриття мієломенінгоцеле (50-98 %);
- сирингогідромієлія (50-90 %);
- акведуктальний стеноз (70 %);
- відсутність прозорої перетинки (40 %);
- контрактні вузькі звивини/стеногірія (50 %);
- гетеротопії;
- діастематомієлія;
- аномалії сегментації (<10 %), неповна арка C1;
- мальтотація задніх дуг C1 і C2 (рис. 3);
- голопрозенцефалія;

- шийне мієлоцистоцеле;
- фронтально-метафізарна дисплазія;
- юнацька дистальна спинальна м'язева дистрофія;

- синдром Вільямса ;
- хромосомні синдроми (1q+, 4p-, +8M, +9M, 3q+, 5p+, 9p+, +13, +18 триплоїдія).

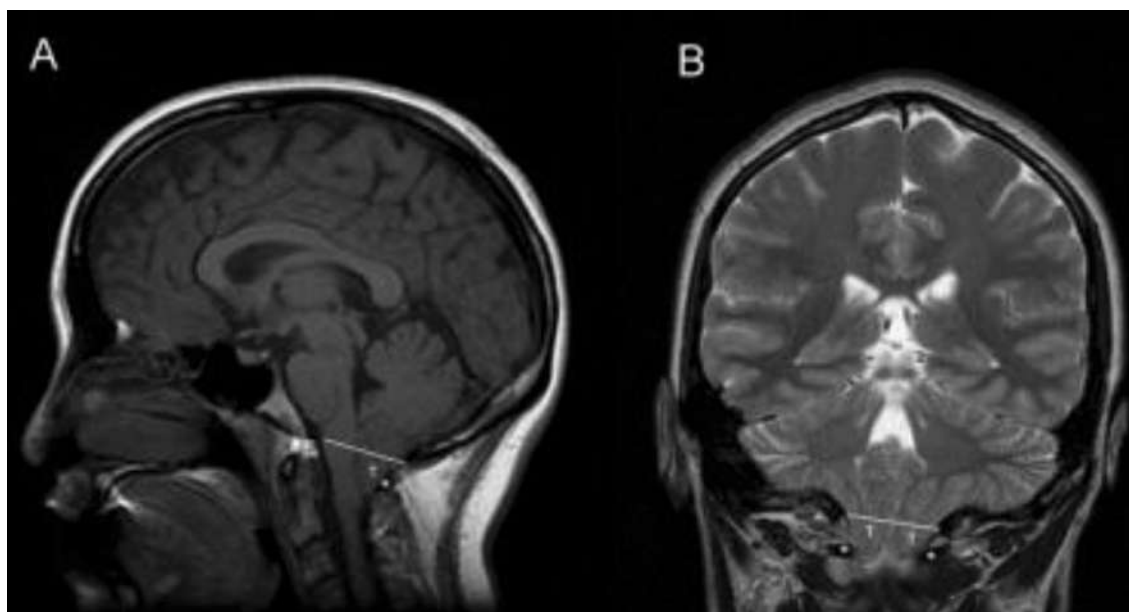


Рис. 1. МРТ-зображення МАК I типу (опущення мигдаликів мозочку (Т) нижче рівня великого отвору (біла лінія) до рівня задньої дуги С1) [4]

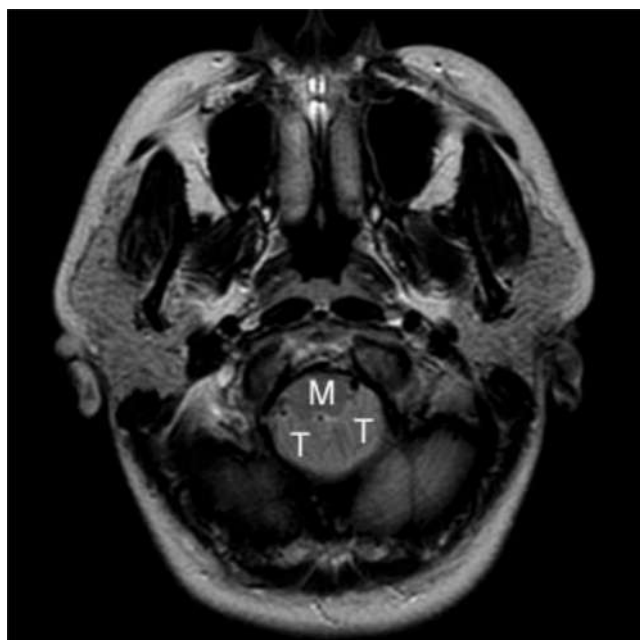


Рис. 2. Осьове МРТ-зображення на рівні отвору величини при МАК I типу (опущення мозочкових мигдаликів (Т) та довгастого мозку (М) у великий потиличний отвір, відсутність спинномозкової рідини) [4]

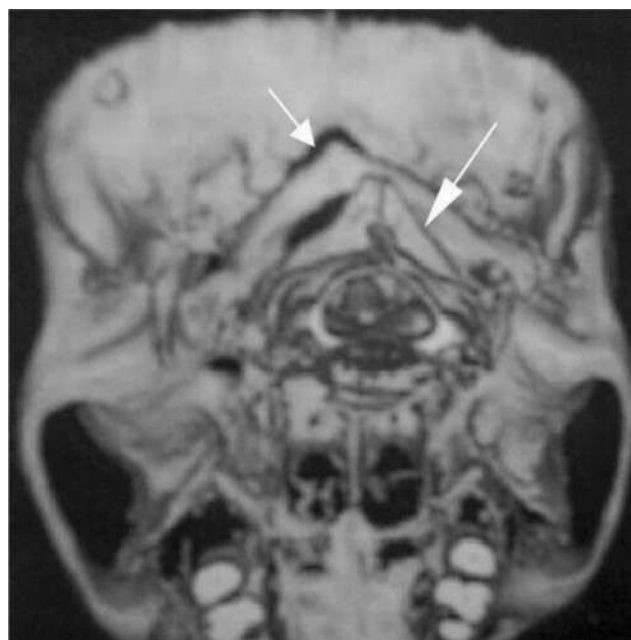


Рис. 3. КТ-зображення МАК II типу (маль-ротация задніх дуг С1 (довга стрілка) та С2 (коротка стрілка) [4]

3. МАК III типу:

- потиличне енцефалоцеле, що містить дис-морфічну тканину мозочку та стовбуру мозку.

4. МАК IV типу:

- гіпоплазія або аплазія мозочку [3].

МАК типу 0 – опущення мигдаликів мозочка менш ніж на 5 мм, відсутні ознаки сирингомієлії на МРТ [6]. Розрізняють також МАК 1,5 типу – наявність каудально зміщеного стовбура мозку на додаток до ектопії мигдаликів. Порівняно з МАК

I типу, у даного типу патології є багато спільних ознак, але відмічається значно молодший вік появи тяжких бульбарних симптомів. Диференціація між цими типами важлива для менеджменту, оскільки пацієнти з МАК 1,5 частіше потребують великих та складних оперативних втручань на додаток до стандартної декомпресії [7].

Епідеміологія. Найчастіше зустрічаються випадки МАК II типу (1:1000 живонароджених). Переважна більшість малюків (до 95 %) з міє-

ломенінгоцеле мають уроджені вади розвитку, пов'язані з МАК II типу [8]. Відомо, FUZ ген пов'язаний з МАК II типу, хромосомне розташування гену: 19q13.33. FUZ-білок (Fuzzy planar cell polarity protein) – білок, який кодується одно-йменним геном, розташованим у людей на довгому плечі 19-ої хромосоми [9].

Патогенез. Існує декілька теорій розвитку даної уродженої вади. Одна з них подана McLone та Кнеррег (1989 р.), за якою основною причиною вклинення стовбура мозку та мозочка у великий потиличний отвір є аномально маленька задня черепна ямка при абсолютно нормальному мозочку [10]. За іншою теорією, вада розвивається при зрощенні нижнього відділу медулярної трубки з задньою стінкою спинно-мозкового каналу. У процесі росту не відбувається підтягування нижнього відділу спинного мозку доверху. Якщо МАК асоціюється з мієломенінгоцеле, то причиною може бути тракція спинного мозку, дистальний кінець якого знаходиться в області килового мішка. Внаслідок вклинення мозку у великий потиличний отвір стискаються отвори Люшка, що призводить до формування гідроцефалії [11].

Клініка. Серед неврологічних проявів у хворих з МАК можна виділити наступні симптоми: стовбурові – у 22% випадків, спінальні – у 65 % та мозочкові – у 11 %. У клінічній картині найчастіше спостерігаються [3, 12, 13]:

- біль у шийно-потиличній ділянці (60-70 %), яка переважно провокується сміхом, чханням, кашлем (симптом Вальсальви);
- рухові розлади (40-74 %), порушення сухожилкових рефлексів (38-52 %), клонуси, симптом Бабінського (28 %), незграбність рухів (15 %);
- порушення чутливості (50 %);
- дисфагія (10 %);
- порушення дихання (10 %);

- атаксія (20-40 %), ністагм (23-70 %);
- прогресуючий сколіоз у поєднанні з сирингомієлією (30 %).

МАК II типу маніфестує у новонароджених і в ранньому дитячому віці таким симптомами, як апное, стридор, білатеральний парез голосових зв'язок, нейрогенна дисфагія з назальною регургітацією, ціаноз при годуванні, ністагм, гіпотонія, слабкість в кінцівках, спастичність у верхніх кінцівках [14].

Діагностика. Завданням комплексного обстеження дітей з підозрою на МАК (неврологічного, нейроофтальмологічного, ортопедичного, нейропсихологічного та ін.) є виявлення клінічних проявів захворювання, дизрафічного статусу та супутніх вад розвитку [3].

Постановка діагнозу МАК II типу, в першу чергу, базується на визначенні порушень нейроанатомії, які спостерігаються при застосуванні різних методів візуалізації. На даний момент відсутні специфічні біомаркери у спинномозковій рідині, культивованій тканині або крові, які могли би підтвердити діагноз [6, 15]. Найважливішим способом оцінки стану пацієнтів є нейровізуалізація за допомогою магнітно-резонансної томографії (МРТ) [6, 16].

Пренатальна діагностика МАК II типу можлива вже з 18-20 тижня гестації при проведенні скринінгового УЗ обстеження плода, під час якого необхідно оцінити анатомію структур мозку, розташованих у задній черепній ямці. У нормі з кінця першого триместру при проведенні УЗ обстеження добре візуалізуються півкулі, черв'як мозочка, велика цистерна мозку. У випадку зміни форми та розмірів даних структур мозку виникає підозра на наявність МАК у плода [17].

Класичними ультразвуковими ознаками МАК II типу у плода є симптом «лимону», симптом «банана» та вентрикуломегалія (рис. 4, 5) [18, 19].



Рис 4. УЗД плода в 20 тижнів гестації. Зображення, отримане на рівні шлуночків, демонструє форму мозку – «лимон», за рахунок двоввігнутої лобової кістки [10]

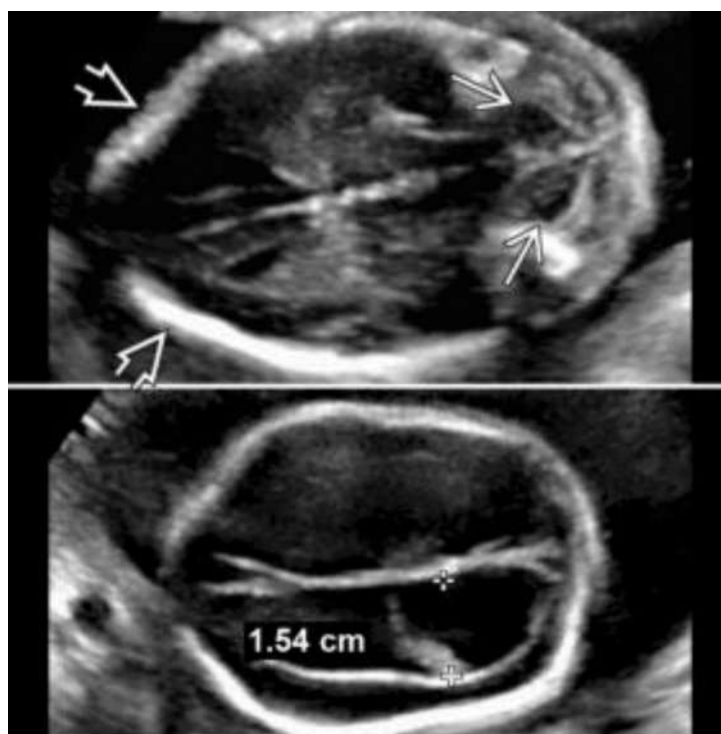


Рис 5. Класичні ознаки МАК II типу у плода: стиснення мозочка (симптом «банана»), увігнутість лобової кістки (симптом «лимон») та вентрикуломегалія [11]

Критеріями МАК II типу, які можна отримати за допомогою МРТ, є зміни на рівні задньої черепної ямки (малий розмір задньої черепної ямки, зміщення стовбуру мозку донизу, низько розташований та витягнутий четвертий шлуночок, опущення мозочкових мигдалин і черв'яка через великий отвір) та хребтового стовпа (Spina bifida aperta, мієломенінгоцеле) [19].

Загалом, діагноз МАК II типу вимагає ретельної оцінки, якщо є дані про спінальне мієломенінгоцеле. МРТ може бути використана для діагностики МАК II типу, засвідчуючи зміщення довгастого мозку та мозочка донизу, серед інших вище описаних критеріїв.

Додатковими діагностичними тестами для пацієнтів з МАК можуть бути використаними мієлографія, як альтернатива МРТ при неможливості її проведення, комп'ютерна томографія або рентген ший та голови для виявлення кісткових дефектів, особливо черепно-шийного з'єднання (бацилярна інвагінація), які мають значення при проведенні хірургічного втручання [18].

Слід проводити диференційну діагностику МАК II типу з МАК I типу, ізольованим мієломенінгоцеле без аномалій задньої ямки, астроцитомою хребта, хордомою, енцефалоцеле. Однак діагноз, як правило, однозначний при виявленні опущення стовбура мозку та наявності мієломенінгоцеле [18, 19].

Мета дослідження – представити клінічний випадок МАК II типу у сибсів. Публікація матеріалів погоджена Комісією з біоетики Буковинського державного медичного університету МОЗ України; усі анамнестичні дані та результати обстежень опубліковані за письмовою згодою батьків дітей.

Клінічний випадок. Новонароджена дівчинка

від VIII вагітності та VIII пологів у 39-40 тижнів з масою тіла при народженні 2800 г, довжиною тіла – 48 см, обводом голови – 34 см, обводом грудей – 30 см.

Зі слів матері з приводу даної вагітності знаходилася на обліку у жіночій консультації з раннього терміну, скринінгові обстеження проходила своєчасно. Під час вагітності відмічала наростання набряків нижніх кінцівок наприкінці вагітності, а також зазначила прийом антибіотиків на першому місяці вагітності. Дана вагітність супроводжувалася необхідністю виконання тяжкої фізичної праці.

При проведенні УЗ обстеження у терміні 20-21 тиждень діагностовано уроджену ваду розвитку центральної нервової системи, яка характеризувалася формою мозку у вигляді «лимон», зміщенням структур мозку в ділянці потиличного отвору, вентрикуломегалією, дефектом попереково-крижового відділу з формуванням грижового мішка (менінгомієлоцеле, 21 мм x 6 мм), багатоводдям.

На 34 тижні гестації за даними трансабдомінального УЗ обстеження встановлено пропорційні розміри плода, форму мозку у вигляді «лимон», зміщення структур мозку у ділянці потиличного отвору, вентрикуломегалію, розщелину хребта у грудино-попереково-крижовому відділі (spina bifida aperta) з формуванням грижового мішка (менінгомієлоцеле, 57 мм x 16 мм), багатоводдя; візуалізовано медіальну девіацію правої стопи – клишоногість. Від переривання вагітності та проходження медико-генетичного обстеження подружжя відмовилося.

При вивченні спадкового анамнезу встановлено, що спадковість по лінії матері обтяжена (у рідного брата її матері – синдром Дауна). Спадковість по лінії батька: мати померла від інсульту; батько батька страждає на артеріальну гіпертензію,

а обидві бабусі померли рано з невідомих причин.

Попередні вагітності завершилися народженням дітей у фізіологічному терміні. Усі діти здорові, окрім IV дитини. При розмові з батьками та вивченні документації встановлено, що дана дитина віком 6-ти років є інвалідом дитинства внаслідок наявності уродженої вади розвитку центральної нервової системи – мальформації Арнольда-Кіарі II типу, яку було прооперовано у неонатальному віці з приводу усунення менингомієлоцеле з подальшим встановленням шунта з метою лікування гідроцефального синдрому. Від переривання IV вагітності та подальшого медико-генетичного обстеження подружжя також відмовилося.

Дитина від VIII вагітності народилася природнім шляхом у головному передлежанні, оцінка за шкалою Апгар наприкінці 1 хвилини життя склала 8 балів, 5 хвилини життя – 9 балів. Стан після народження розцінений як компенсований за вітальними функціями, не потребував проведення реанімаційних заходів. При оцінці неврологічного статусу відмічено збереження свідомості, мотивованого плачу, жваві рефлекси з верхніх кінцівок, відсутність менингеальних ознак. Однак діагностовано ознаки нижньої млявої параплегії та порушення функції тазових органів (помірне зіяння ануса, гіпотонія сечового міхура). Ad oculus відмічено у поперековому відділі хребта прояви рахішизису розміром 70 мм x 60 мм, вкрите прозорою оболонкою без ознак мацерації та ліквореї на фоні розщеплення хребта на рівні грудо-попереково-крижового відділу хребта (рис. 6). Дитину транспортовано виїзною медичною бригадою до дитячого хірургічного відділення КНП «Міська дитяча клінічна лікарня» м. Чернівці. Враховуючи наявність загрози ліквореї, дефекту хребетного каналу, патологічної неврологічної симптоматики, проведено оперативне втручання в ургентному порядку під загальним знеболенням. Дотримано основного принципу хірургічного лікування розщеплення хребта – відновлення цілісності тканин у ділянці вади шляхом видалення кили, усунення фіксації спинного моз-



Рис. 6. Зовнішній вигляд пацієнта

ку та його корінців, герметизації твердої мозкової оболонки, усунення дефекту м'яких тканин [3].

У представленому клінічному випадку у динаміці лікування обрано метод двохетапного втручання, враховуючи наявність наростаючої гідроцефалії, як одного з проявів МАК II типу. Дитині проведено вентрикулопункцію справа в типовому місці точці Кера з дотриманням правил асептики та антисептики з подальшим вирішенням питання встановлення шунта з метою корекції оклюзійної прогресуючої гідроцефалії.

Проведено НСГ при поступленні та у динаміці захворювання, за результатами якої діагностовано типові нейросонографічні критерії МАК II типу, а саме, вип'ячування бокового та третього шлуночків з аномально сформованим четвертим шлуночком, а також низька спрямованість передніх рогів бокових

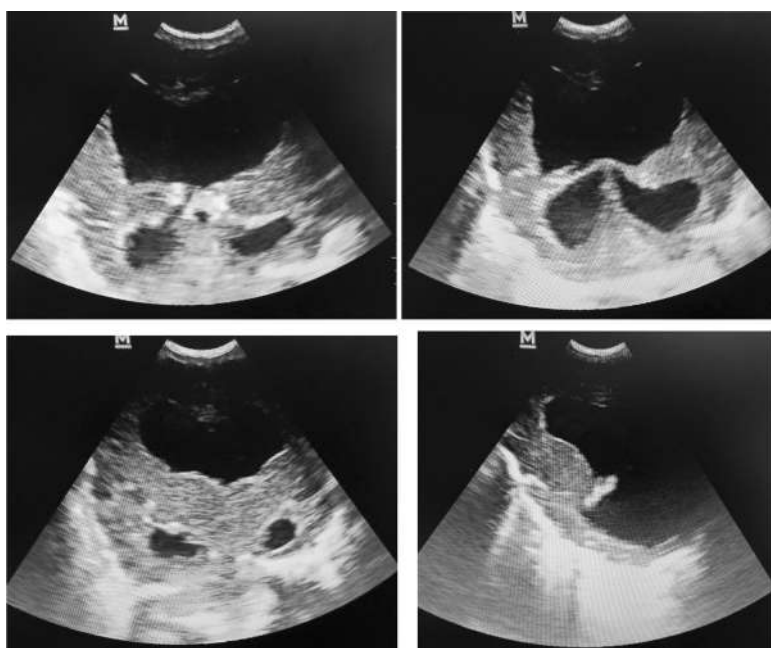


Рис. 7. Результати НСГ обстеження пацієнта (1 доба життя)

шлуночків та втиснення серпа мозку (рис. 7).

У даної дитини встановлено клінічний діагноз основний: уроджена вада розвитку центральної нервової системи (мальформація Арнольда-Кіарі II типу зі spina bifida, менингомієлоцеле поперекового відділу хребта); ускладнення: вторинна оклюзійна субкомпенсована прогресуюча гідроцефалія, нижня млява параплегія, дисфункція тазових органів.

Дитина виходжувалася в умовах відділення інтенсивної терапії зі збереженням охоронного режиму у відкритій реанімаційній системі; отримувала зондове харчування зцідженим молоком матері та

спеціалізованою сумішшю, інфузійну терапію з частковим парентеральним живленням; антибіотикотерапію відповідно до чутливості мікрофлори пацієнта та стаціонару, кисневу терапію вільним потоком, безперервний моніторинг життєвоважливих функцій. Дитина консультована лікарем-генетиком, дитячим неврологом та офтальмологом. Від проведення розширеного медико-генетичного консультування та МРТ дитині подружжя також відмовилося.

Конфлікт інтересів: відсутній.

Джерела фінансування: самофінансування.

Література

1. Педаченка ЄГ, редактор. Стандартизація в нейрохірургії. Частина 5. Дитяча нейрохірургія. Київ: ДУ "ІНХ НАМНУ"; 2020. 352 с.
2. Крупина НЕ. Сведения о семейных случаях сирингомиелии, базилярной импрессии и мальформации Киари. Неврологический вестник. 2001;1-2:70-5.
3. Про затвердження клінічних протоколів надання медичної допомоги за спеціальністю "Нейрохірургія". Наказ МОЗ України від 13.06.2008р. № 317 [Інтернет]. Київ: МОЗ України; 2008 [цитовано 2021 Січ 19]. Доступно: <https://zakon.rada.gov.ua/rada/show/v0317282-08#Text>
4. Deng X, Wang K, Wu L, Yang T, Zhao L, Xu Y. Asymmetry of tonsillar ectopia, syringomyelia and clinical manifestations in adult Chiari I malformation. Acta Neurochir. 2014;156(4):715-22. doi: 10.1007/s00701-014-2000-5
5. Aiello MR. Imaging in Chiari Type II (Arnold-Chiari) Malformation. Medscape, Radiology [Internet]. 2020 [updated 2020 Feb 12; cited 2021 Jan 18]. Available from: <https://emedicine.medscape.com/article/406975-overview>
6. Celis D, Jones J, Supporter R. Chiari II malformation. Radiopaedia [Internet]. 2020 [cited 2021 Jan 8]. Available from: <https://radiopaedia.org/articles/chiari-ii-malformation?lang=us>
7. Павук ФМ, Чомоляк ЮЮ. Клініко-інструментальні закономірності при аномалії Кіарі мешканців міста Ужгород. Науковий вісник Ужгородського університету. Серія: Медицина. 2015;2:64-8.
8. Malik A, Chandra R, Misra R, Thukral BV. Chiari 1.5: A lesser known entity. Ann Indian Acad Neurol. 2015;18(4):449-50. doi: 10.4103/0972-2327.165485.
9. Özek MM, Cinalli G, Maixner W. The Spina Bifida. Management and outcome [Internet]. Milan: Springer-Verlag Italia; 2008 [cited 2021 Jan 4]. Available from: <https://link.springer.com/book/10.1007%2F978-88-470-0651-5#authorsandaffiliationsbook> doi: <https://doi.org/10.1007/978-88-470-0651-5>
10. McLone DG, Knepper PA. The cause of Chiari II malformation: a unified theory. Pediatr Neurosci. 1989;15(1):1-12. doi: 10.1159/000120432
11. StatPearls [Internet]. Treasure; 2020 [updated 2020 May 8; cited 2021 Jan 8]. Hidalgo JA, Tork CA, Varacallo M. Arnold Chiari Malformation. Island. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK431076/>
12. Stevenson KL. Chiari Type II malformation: past, present, and future. Neurosurg Focus. 2004;16(2):E5. doi: 10.3171/foc.2004.16.2.6
13. Захарова ЕС, Воробьева АВ. Синдром (аномалія) Арнольда-Кіарі як проявление вродженого захворювання в практиці врача-педіатра (клінічний випадок). Вестник новых медицинских технологий. 2019; 3:34-9. doi:10.24411/2075-4094-2019-16387
14. Дзяк ЛА, Зорин НА, Егоров ВФ, Чердиченко ЮВ. Мальформація Арнольда-Кіарі: класифікація, етіопатогенез, клініка, діагностика. Український нейрохірургічний журнал. 2001;1:17-23.
15. Кузбеков АР, Магжанов РВ, Сафин ШМ. Современные представления о мальформации Киари. Медицинский вестник Башкортостана. 2011;6:118-25.
16. Ganesh D, Sagayaraj BM, Barua RK, Sharma N, Ranga U. Arnold Chiari malformation with spina bifida: a lost opportunity of folic Acid supplementation. J Clin Diagn Res. 2014 [cited 2021 Jan 12];8(12): OD01-3. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4316301/> doi: 10.7860/JCDR/2014/11242.5335
17. Авраменко ТВ, Шевченко АА, Гордиенко ІЮ. Мальформація Арнольда-Кіарі. Пренатальне і клінічне наблюдения. Вестник Витебского государственного медицинского университета. 2014;13(2):87-95.
18. Woodward PJ, Kennedy A, Sohaey R. Diagnostic Imaging: Obstetrics. 3rd ed. Elsevier; 2017. 1176p. Sohaey R. Chiari 2 Malformation. p. 252-4.
19. StatPearls [Internet]. Treasure; 2020 [updated 2020 Dec 12; cited 2021 Jan 18]. Kuhn J, Emmady PD. Chiari II Malformation. Island. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557498/>

МАЛЬФОРМАЦИЯ АРНОЛЬДА-КИАРИ: ЛИТЕРАТУРНЫЙ ОБЗОР И КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАТОЛОГИИ У СИБСОВ

*А.Г. Бабинцева^{1,2}, Ю.Ю. Ходзинская^{1,2}, И.В. Ластивка¹,
А.И. Юркив¹, А.И. Рошка, С.И. Басистый^{1,2}*

Буковинский государственный медицинский
университет

(г. Черновцы, Украина)¹

КНП «Городская детская клиническая больница»

(г. Черновцы, Украина)²

ARNOLD-CHIARI MALFORMATION: LITERATURE REVIEW AND CLINICAL CASE IN SIBLINGS

*A.G. Babintseva^{1,2}, Yu. Yu. Khodzinska^{1,2}, I.V. Lastivka¹,
O.I. Yurkiv¹, A.I. Roshka, S.I. Basisty^{1,2}*

Bukovinian State
Medical University

(Chernivtsi, Ukraine)¹

MNI «Municipal Children's Clinical Hospital»

(Chernivtsi, Ukraine)²

Резюме. Мальформація Арнольда-Кіарі – мальформація цервіко-медулярного переходу, яка характеризується зміщенням міндалини мозочка й, в ряді випадків, ствола й ІV желудочка нижче рівня найбільшого затилого отвору. Розличають чотири основних типи патології, серед яких частіше зустрічається тип ІІ. В статті представлено клінічний випадок мальформації Арнольда-Кіарі ІІ типу у сибсов. Под

Summary. Arnold-Chiari malformation is a defect of the cervical-medullar transition characterized by displacement of the cerebellar tonsils and in a number of cases when the stem and IV ventricle extend into the foramen magnum. There are four main types of pathology, and type II is found most often.

The article presents a clinical case of type II Arnold-Chiari malformation in siblings. The newborn girl born after

наблюдением находилась новорожденная девочка от VII беременности и VII родов естественным путем в 39-40 недель. При проведении УЗ обследование в сроке 20-21 и 34 недели гестации диагностирован врожденный порок развития центральной нервной системы, который характеризовался формой мозга в виде «лимон», смещением структур мозга в области затылочного отверстия, вентрикуломегалией, дефектом пояснично-крестцового отдела с формированием грыжевого мешка, многоводием. От прерывания беременности и прохождения медико-генетического обследования супруги отказались.

У данного ребенка установлен клинический диагноз основной: врожденный порок развития центральной нервной системы (мальформация Арнольда-Киари II типа: рахишизис и гидроцефалия), осложнения: нижняя вялая парализация, дисфункция тазовых органов.

При изучении наследственного анамнеза установлено, что наследственность по линии матери отягощена (у родного брата ее матери - синдром Дауна), а IV ребенок в семье является инвалидом детства вследствие наличия врожденного порока развития центральной нервной системы – мальформации Арнольда-Киари II типа. От расширенного медико-генетического консультирования во время предыдущей и данной беременности, а также проведения магнитно-резонансной томографии ребенку супруги также отказались.

Ключевые слова: мальформация Арнольда-Киари II; сибсы; рахишизис; гидроцефалия.

VII pregnancy and VII physiological delivery in the term of 39-40 weeks was under observation. US examination in the terms of 20-21 and 34 weeks of gestation diagnosed a congenital developmental defect of the central nervous system characterized by a “lemon”-like shape of the brain, displacement of the brain structures in the portion of the foramen magnum, ventriculomegaly, a defect of the lumbar-sacral portion with formation of hernia sac, and dropsy of amnion. The family couple refused from interruption of pregnancy and medical-genetic examination.

The basic diagnosis of the child was congenital developmental defect of the central nervous system (type II Arnold-Chiari malformation: rachischisis and hydrocephalus) including complications such as inferior torpid paraplegia and dysfunction of the pelvic organs.

Investigation of hereditary anamnesis found compromised heredity on the mother’s side (her mother’s sibling has Down’s syndrome), and IV child in the family is disabled from birth due to a congenital developmental defect of the central nervous system – type II Arnold-Chiari malformation.

The family couple refused from a comprehensive medical-genetic consultation during the previous and current pregnancies, and magnetic-resonance imaging of the child.

Keywords: Arnold-Chiari Malformation II; Siblings; Rachischisis; Hydrocephalus.

Контактна інформація:

Бабінцева Анастасія Геннадіївна – доктор медичних наук, доцент кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини, Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці, Україна.

e-mail: babintseva@bsmu.edu.ua

ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-3859-6431>

Researcher ID: <http://www.researcherid.com/rid/F-7720-2017>

Scopus (Author) ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorid=57201633922>

Контактная информация:

Бабінцева Анастасія Геннадіївна – доктор медицинских наук, доцент кафедры педиатрии, неонатологии и перинатальной медицины, Буковинский государственный медицинский университет, г. Черновцы, Украина.

e-mail: babintseva@bsmu.edu.ua

ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-3859-6431>

Researcher ID: <http://www.researcherid.com/rid/F-7720-2017>

Scopus (Author) ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorid=57201633922>

Contact Information:

Anastasiya Babintseva – Doctor of Medicine, PhD, MD, Associate Professor, Department of Pediatrics, Neonatology and Perinatal Medicine, Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine.

e-mail: babintseva@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-3859-6431>

Researcher ID: <http://www.researcherid.com/rid/F-7720-2017>

Scopus (Author) ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorid=57201633922>