

Огесенко В.А.

студентка,

Науковий керівник: Погоріла І.О.

кандидат педагогічних наук, доцент,

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця

СИНДРОМИ ЕДВАРДСА ТА ПАТАУ. РАННЯ ДІАГНОСТИКА ДАНИХ СИНДРОМІВ

Актуальність роботи. Генетичні аномалії є досі невиліковними. Тому суттєвою є рання діагностика таких аномалій для виваженого рішення батьків про народження хворої дитини, для підготовки батьків та дитини до боротьби за якість їх життя.

Мета роботи. Дуже важливим є уміння диференціювати генетичні аномалії та схожі на них синдроми, симптоми та хвороби, оскільки аномалії розвитку, що не мають генетичної основи, можуть бути виліковані, на відміну від тих, що викликані хромосомними патологіями.

Дослідження літератури. Серед усіх генетичних аномалій синдром Едвардса (трисомія 18 пари хромосом) та синдром Патау (трисомія 13 пари хромосом) є другими за поширенням після синдрому Дауна. Синдром Едвардса частіше зустрічається у плодів жіночої статі. Можливою причиною цього є те, що аномальні плоди чоловічої статі зазвичай елімінуються. Діти, що народжуються з даними синдромами, зазвичай помирають у ранньому дитинстві, до досягнення 1-річного віку, але є рідкісні випадки виживання до старшого віку [1, с. 298-301; 2, с. 224].

Для діагностування хромосомних аномалій мають бути проведені певні дослідження, зокрема УЗ-контроль за протіканням вагітності та виявлення аномальних характеристик плода, визначення показників сироваткових маркерів крові, інтерпритація отриманих результатів за допомогою програми PRISCA, як додатковий метод для уточнення стану плода може бути використано МРТ-дослідження, встановлення за даними амніоцентезу та кордоцентезу каріотипу плода. Лікарю-неонатологу також слід знати комплекс фенотипових проявів синдромів трисомії 13 та 18 пар хромосом синдромів. Ці два синдроми мають багато подібних фенотипових проявів, таких як доліхоцефалія, мікроцефалія, скошене чоло, дуже низько розташовані та деформовані вушні раковини, вузькі очні щілини, гіпотелоризм, запале перенісся, стопа – качалка, аномалії травного тракту – дивертикул Меккеля, омфалоцеле, аномалії серця та кровоносних судин [6, с. 67-69; 4, с. 20-27; 3, с. 27-31]. Проте є певні ознаки, за якими можна точніше діагностувати, яка саме аномалія наявна – трисомія 13 чи трисомія 18 пари хромосом.

Для синдрому Едвардса характеристичним є флексорне положення пальців руки: II і V пальці розташовані поверху та прикривають притиснуті до долоні III і IV пальці. Перший палець стопи короткий і широкий, часто проявляється синдактилія II і III пальців. Гіпоплазія нігтів, найбільше на 5 пальці кисті та на пальцях ніг. Практично в усіх хворих із синдромом Едвардса зустрічаються такі

вади розвитку сечостатевої системи як сегментована або підковоподібна нирка, подвоєння сечоводів, гідроуретер, крипторхізм, зрощення нирок, кіста нирок [1, с. 298-299; 24].

Характерна риса синдрому Патау: на шкірі голови є дефекти скальпа овальної або округлої форми, до 1 см в діаметрі, дно таких дефектів представлено апоневротичним шоломом. Також при трисомії 13 пари хромосом частіше ніж при трисомії 18 пари спостерігається розщілина верхньої губи та піднебіння [2, с. 300-301; 3, с. 27-31; 5].

У науковій медичній літературі є опис клінічного дослідження, проведеного 2004 року. Було проаналізовано 8 спостережень за даними історії хвороби жінок, що мали синдром Едвардса у плода. Причиною направлення на дослідження був виявлений полігідрамніон або підозри на пороки розвитку плода, а саме головного мозку, кінцівок. Строк вагітності на момент звернення становив 20-24 тижні у семи жінок та 37-38 тижнів у одної жінки. Вік жінок становив 25-36 років, вік їхніх чоловіків – 29-47 років. Всім жінкам було проведено загальноклінічне дослідження, а також ехографія, доплерометрія, дослідження сироваткових маркерів крові за загальноприйнятими методиками. У деяких жінок були проведені додаткові обстеження: МРТ дослідження плода, трансабдомінальний амніоцентез з наступним кордоцентезом.

Для оцінки ступеню ризику була використана спеціальна комп'ютерна програма PRISCA, що враховувала вік жінки, показники сироваткових маркерів крові та строк вагітності.

В результаті дослідження вдалося встановити наступне: УЗД, що проводилося в динаміці, виявило у всіх випадках пороки розвитку плода починаючи з 19 тижнів вагітності: аномалії будови черепа – доліхоцефалія, низько розташовані вушні раковини, мікрофтальмія (у 5 випадках); зміни в головному мозку – кісти судинних сплетень бокових шлуночків, гідроцефалія (у 5 випадках); пороки розвитку кінцівок – деформація стоп та кистей (у 2 випадках). Затримка внутрішньоутробного розвитку плода була наявна у 5 випадках. У 3 жінок було відмічено багатоводдя, у 2 – маловоддя. Зміни показників маркерів у сироватці крові спостерігали у всіх вагітних.

У всіх випадках плід мав трисомію хромосоми 18, тобто синдром Едвардса. Каріотип плода був 47,XY+18 (у 3 випадках) або 47,XX+18 (у 5 випадках). У 7 випадках вагітність була перервана за медичними показаннями при строці вагітності 24-26 тижнів. У 1 жінки, що звернулася у III триместрі вагітності, інвазивні процедури не проводилися. Каріотип було встановлено по крові новонародженої дитини. Ця жінка потрапила до родового центру на 38 тижні вагітності. На 40 тижні була проведена стимуляція пологів у зв'язку з вираженим полігідрамніоном. Народилась жива дівчинка з ознаками гіпотрофії, маса 2340 г., зріст 45 см., в асфіксії легкого ступеня, оцінка за шкалою Апгар 7-7 балів. Упродовж перших 3 діб стан дитини був тяжким. Наявний синдром дихальних розладів, клінічно-тонічні судоми, м'язова дистонія з екстензією ніг, гіпорексія, ністагм, акроціаноз, набряковий синдром. При огляді відмічені особливості будови тіла: гіпотелоризм, високий лоб, низько розташовані вуха, коротка шия, викривлення I пальця кисті з приведенням його до II пальця,

чотирипальцеві борозни на обох долонях, укорочення великих пальців стоп, гіпотонія [4, с. 20-27]. Всі виявлені вади є характерними для хворих із синдромом трисомії 18 пари хромосом (синдром Едвардса).

Також наведено клінічний випадок народження дитини з синдромом Патау. Батько, 46 років, мати, 34 роки, вторинне безпліддя. Численні аборти. Підсаджено 3 ембріони, але один згодом редукувався. Упродовж всієї вагітності жінка не проходила обстежень у лікарів. У даний медичний центр потрапила на пологи. Після кесаревого розтину народилася першою дівчинка – маса тіла 2190г, довжина 43 см., оцінка по шкалі Апгар 5/7 балів. Стан дитини згодом різко погіршився, вважався надзвичайно важким, зумовлений накладанням численних вроджених аномалій розвитку з асфіксією та респіраторною недостатністю. На 2 годині життя вона була переведена на штучну вентиляцію легень, на якій знаходилася упродовж 7 діб.

У подальшому у дитини діагностовано дефект міжшлуночкової перегородки, гіпотрофія лівих відділів серця, функціонуюче овальне вікно, артеріальна протока, токсико-гіпоксична кардіопатія, гіпертелоризм, мікрофтальмія, готичне піднебіння, поперечна складка на обох долонях. Найбільші структурно-функціональні порушення виявлено зі сторони ЦНС. За даними нейросонографії та МРТ виявлено яскраву гіпоплазію головного мозку, мозочка. У лівій половині великого мозку ця вада виражена сильніше. Тим не менш стовбурові структури та речовина спинного мозку не були змінені. Аномалії особливо показові у порівнянні з нормальною будовою головного мозку здорового близнюка. Проте за даними доплерометрії та електроенцефалографії, не дивлячись на численні структурні порушення, мозок хворої дитини функціонував. В результаті численних досліджень було діагностовано синдром Патау.

До 1,5 місяців дівчинку годували через зонд. У віці 2,5 місяців пацієнтка була переведена до неврологічного відділення міської клінічної лікарні, де померла у віці 2 місяців 28 днів [3, с. 27-31].

Зі статистичних даних видно, що зростання захворюваності на синдром Патау немає, а кількість народжених із синдромом Едвардса зросла з 2012 до 2015 року з 1 до 5 випадків.

Рік	Синдром Едварса	Синдром Патау
2009	3	3
2010	2	0
2011	-	-
2012	1	2
2013	3	1
2014	4	1
2015	5	2
Всього	18	9

Джерело: дані міського наукового інформаційно-аналітичного центру медичної статистики

Сучасні медичні технології дозволяють діагностувати аномалії плода на дуже ранніх етапах вагітності. Порядок проведення досліджень при підозрі на наявність хромосомної аномалії плода такий:

- 1) УЗ-контроль за протіканням вагітності;
- 2) визначення показників сироваткових маркерів крові;
- 3) інтерпретація результатів за допомогою програми PRISCA;
- 4) МРТ-дослідження плода (як додатковий метод);
- 5) інвазивна пренатальна діагностика (амніоцентез, кордоцентез);
- 6) встановлення за даними інвазивної діагностики каріотипу плода;
- 7) визначення можливості продовження вагітності [4, с. 26-27].

Сучасні технології медичної діагностики дозволяють виявити аномалії плода на дуже ранніх етапах вагітності. Синдроми Едвардса та Патау мають характеристичні фенотипові прояви, за якими можна диференціювати дані синдроми. Діти, що народжуються з даними генетичними аномаліями, у більшості випадків гинуть упродовж першого року життя. Зі статистичних даних щодо поширення синдромів Едвардса та Патау в Києві за останні 5 років, 2009-2015 р., видно, що критичного підвищення частоти народження дітей з цими синдромами не спостерігається. Варто також зазначити, що успіхи сучасного терапевтичного та хірургічного лікування дають змогу значно підвищити рівень якості життя дітей з трисомією 13 або 18 пари хромосом.

Список використаних джерел:

1. Козлова С. И., Демикова Н. С., Семанова Е., Блинникова О. Е. // Наследственные синдромы и медико генетическое консультирование – М.: Практика, Москва 1996. – С. 298-301.
2. Асанов А. Ю., Демикова Н. С., Морозов С. А. Под ред. Асанова А. Ю. // Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: Учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений – М.: Издательский центр «Академия», 2003. – 224 с.
3. Синдром трисомии 13. Ю. И. Барашнев, В. А. Бахарев, А. И. Волобуев, В. О. Панов, Н. В. Дегтерева, Е. Н. Крылова. В. Королева // Российский вестник перинатологии и педиатрии, 2000, № 4 – С. 27-31.
4. Пренатальная диагностика синдрома Эдвардса В. А. Бахарев, Л. Е. Мурашко, Н. А. Каретникова, Н. И. Клименченко // Акушерство и гинекология, 2004, № 1. – С. 20-27.
5. Клинико-морфологическое описание и генетическая природа синдрома Патау (трисомия 13) Л. Л. Зубкова, А. Ю. Ерентуева // Бюллетень Восточно-Сибирского отделения Российской академии медицинских наук – Выпуск № 2, 2009.
6. Пренатальна діагностика природжених вад розвитку та хромосомних аномалій з використанням ехографії. В. В. Артеменко, ОНМУ // Педіатрія, акушерство та гінекологія № 6, 2012 – С. 67-69.