

Статья поступила в редакцию 30.09.2022 г.

Салтыкова П.Е., Шрамко С.В., Сазонова И.А., Панкратова Е.М.
Новокузнецкий государственный институт усовершенствования врачей – филиал ФГБОУ ДПО РМАНПО
Минздрава России,
Новокузнецкая городская клиническая больница №1 им. Г.П. Курбатова,
г. Новокузнецк, Россия

СЛУЧАЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ИНИОЭНЦЕФАЛИИ

Представлено описание случая пренатальной диагностики иниоэнцефалии у плода в 19 недель беременности. В ходе двух последовательных ультразвуковых исследований были выявлены множественные эхографические маркеры: дефект затылочной кости, рахизизис всех отделов позвоночника с полным отсутствием шейных и грудных позвонков, укорочение позвоночника, фиксированное запрокинутое положение головы плода («лицо, смотрящее в небо»), маловодие. По решению консилиума и, учитывая желание семьи, беременность прервана в сроке 21-22 недели. Результат патологоанатомического исследования подтвердил диагноз.

Ключевые слова: плод; иниоэнцефалия; ультразвуковая диагностика; ультразвуковые маркеры хромосомных аномалий; пренатальная диагностика

Saltykova P.E., Shramko S.V., Sazonova I.A., Pankratova E.M.

Novokuznetsk State Institute for Further Training of Physicians,
Novokuznetsk City Clinical Hospital N 1 name after G.P. Kurbatov, Novokuznetsk, Russian

A CASE OF PRENATAL DIAGNOSIS OF INIOENCEPHALY

A case report of prenatal diagnosis of inioencephaly in a fetus at 19 weeks of gestation is presented. During two consecutive ultrasound examinations, multiple echographic markers were identified: an occipital bone defect, rachischisis of all parts of the spine with a complete absence of cervical and thoracic vertebrae, shortening of the spine, a fixed tilted position of the fetal head («face looking at the sky»), oligohydramnios. By decision of the council and taking into account the desire of the family, the pregnancy was terminated at 21-22 weeks. According to the results of pathological anatomical examination, the diagnosis was confirmed.

Key words: fetus; inioencephaly; ultrasound diagnostics; ultrasound markers of chromosomal abnormalities; prenatal diagnosis

Иниоэнцефалия относится к редким внутриутробным порокам развития (ВПР) плода с неизвестной частотой в популяции. Название порока произошло в результате слияния двух корней – инион (наружный затылочный бугор) и энцефалоз (энкефалоз, головной мозг). Иниоэнцефалия представляет собой сложный порок развития нервной трубки плода, для которого характерно значительное укорочение шейного отдела позвоночника с патологическим усилением лордоза и незавершенным формированием основания черепа, особенно области большого затылочного отверстия. Возможен вариант как с энцефалоцеле и рахизизисом, так и без таковых. Этиология иниоэнцефалии неизвестна, но более чем в 90 % случаев порок наблюдается у плодов женского пола и наиболее часто регистрируется в Северном Китае [1]. Отмечается сезонность и возрастные колебания частоты выявления порока. Описана связь иниоэнцефалии с бесплодием в анамнезе, низким социальным статусом, приемом некоторых лекарственных средств (снотворных препаратов, винбластина, эстрептонирина, трипаранола), с

наличием сифилиса у матери, а также при близкородственных связях родителей [2, 3].

Впервые иниоэнцефалия была описана I.G. Saint Hilaire [4]. Lewis H.L. выделил две основные группы: иниоэнцефалия щелевая с образованием мозговой грыжи и иниоэнцефалия закрытая, при которой имеется повреждение позвоночника при отсутствии мозговой грыжи [5]. О ранней ультразвуковой диагностике иниоэнцефалии сообщили D.M. Sherer с соавт. Ими в 13 недель беременности у плода были обнаружены акrania, резко запрокинутая голова и укорочение позвоночника. После прерывания беременности при патологоанатомическом исследовании была выявлена полная форма краниошизиса с выраженными изменениями шейных позвонков [6]. В отечественной литературе о случае пренатальной ультразвуковой диагностики иниоэнцефалии в конце I – начале II триместра беременности сообщили Е.В. Флоренсова и М.С. Апарцин [7]. Уже в 12 недель они отметили несоответствие копчико-теменного размера плода сроку беременности, что можно причислить к ранним маркерам порока. В

Информация для цитирования:



10.24412/2686-7338-2022-4-91-95



EAWBHU

Салтыкова П.Е., Шрамко С.В., Сазонова И.А., Панкратова Е.М. Случай пренатальной диагностики иниоэнцефалии // Мать и Дитя в Кузбассе. 2022. №4(91). С. 91-95.



15 недель при детальном осмотре была выявлена аномалия формирования черепа в затылочной области и расщепление позвоночника, что позволило поставить диагноз иниоэнцефалии.

Повреждение центральной нервной системы у плода является одной из важных тем в современной медицине, так как относится к тяжелым врожденным заболеваниям с неблагоприятным прогнозом, сопровождающимся гибелью плода и новорожденного или тяжелой инвалидизацией. Основными диагностическими маркерами иниоэнцефалии являются: дефект затылочной кости, рахишизис верхнего отдела позвоночника с полным отсутствием шейных и грудных позвонков, укорочение позвоночника, фиксированное запрокинутое положение головы плода («лицо, смотрящее в небо»).

С учётом редкости данной патологии, мы предлагаем описание собственного клинического наблюдения.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Пациентка Т., 16 лет, беременность первая, брак не зарегистрирован, муж здоров, 18 лет. Соматический анамнез: железодефицитная анемия легкой степени. Профессиональных вредностей нет, семейный анамнез не известен, так как пациентка воспитывалась в детском доме.

В I триместре ультразвуковое исследование в скрининговые сроки не проводилось. Порок выявлен при проведении скрининга во II триместре беременности. Исследование выполнялось на аппарате PHILIPS CX50 с использованием трансабдоминального конвексного датчика 3,5-5 МГц.

РЕЗУЛЬТАТЫ

При ультразвуковом исследовании плод соответствовал 19-20 неделям гестации. При сканировании

установлена патология формы плода в виде: отсутствия четкого разделения между головой и телом с поворотом лица вверх. Кроме того, выявлен чрезмерный лордоз в шейном и грудном отделах позвоночника, значительное укорочение позвоночника и полное недоразвитие переднего мозгового пузыря. Затылочная кость и шейные позвонки отсутствовали, наблюдалась гидроцефалия. Определялся полный рахишизис всех отделов позвоночника. Также выявлено маловодие (индекс амниотической жидкости 80 см). Адекватно оценить лицевые структуры не представлялось возможным, при этом врожденных пороков развития других органов и систем не было выявлено. Пуповина имела 3 сосуда, пол плода был женский.

При выполнении экспертного ультразвукового исследования все маркеры дефекта нервной трубки были подтверждены. Проведен консилиум, поставлен диагноз: Врожденный порок центральной нервной системы у плода – иниоэнцефалия. Родителям сообщили о неблагоприятном прогнозе в отношении жизни ребенка. Пациентка и опекун приняли решение прервать беременность. При патологоанатомическом исследовании диагноз был полностью подтвержден.

ОБСУЖДЕНИЕ

В период с 2007 по 2021 год по итогам первого и второго ультразвукового скрининга было проанализировано 714 выявленных и подтвержденных в ходе патологоанатомического исследования случаев врожденных пороков развития плода (ВПР). Максимальное число ВПР плода в г. Новокузнецке Кемеровской области наблюдалось в 2014 и 2018 годах (105 случаев), минимальное – в 2007 году (7 случаев). В структуре ВПР плода первое место занимают пороки сердечно-сосудистой системы (75 случаев), на втором месте – ВПР лимфатической системы, в частно-

Рисунок 1

Наблюдение 1: Поперечный срез головы: дефект затылочной кости, энцефалоцеле, гидроцефалия

Наблюдение 2: Отсутствие шейных позвонков, гидроцефалия

Figure 1

Observation 1: Cross section of the head: defect of the occipital bone, encephalocele, hydrocephalus

Observation 2: Absence of cervical vertebrae, hydrocephalus



Рисунок 2
Наблюдение 1: Дефект затылочной кости. Наблюдение 2: Рахишизис
Figure 2
Observation 1: Defect of the occipital bone. Observation 2: Rakhishizis

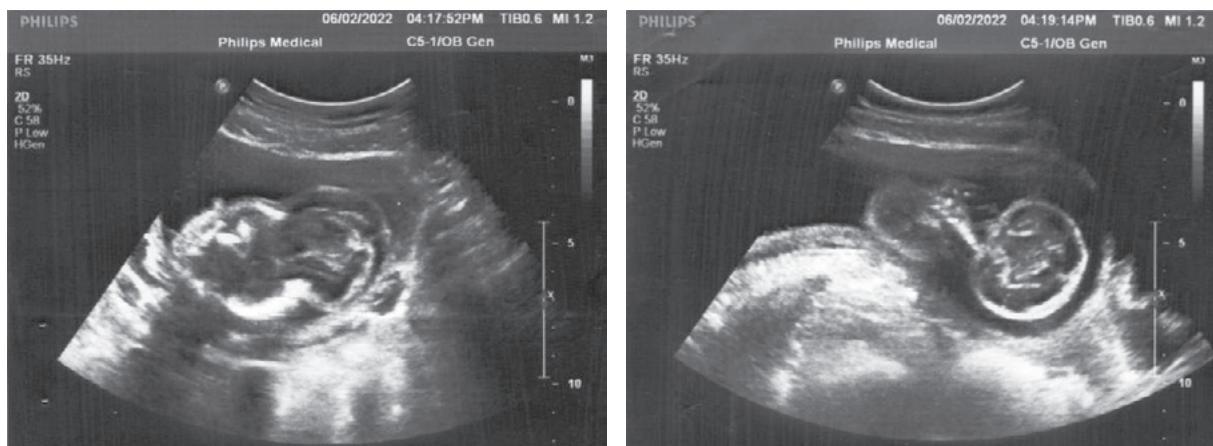


Рисунок 3
Наблюдение 1: Фенотип абортуса. Дефект затылочной кости, энцефалоцеле.
Наблюдение 2: Фенотип абортуса. Рахишизис
Figure 3

Observation 1: Abortus phenotype. Occipital bone defect, encephalocele. Observation 2: Abortus phenotype. Rakhishizis



сти, кистозная гигрома шеи (62 случая), на третьем – синдром Дауна (54 случая). Большинство ВПР плода выявляются в сроке 18-22 недель (55 %) – на втором скрининговом исследовании. Причем, за последние 15 лет было выявлено всего два случая иниоэнцефалии во втором триместре беременности, третий случай иниоэнцефалии описан нами в данной статье.

Особую медицинскую и социальную значимость представляет врожденная патология, которая не поддается коррекции и носит летальный характер. Необходимо отметить, что иниоэнцефалия относится к летальным, редким и легко диагностируемым пороком развития, учитывая выраженные деформации костного скелета и черепа плода. Любой случай

пренатальной диагностики этих нарушений интересен как с точки зрения анатомических вариантов патологии и накопления опыта, так и с точки зрения синдромального подхода к оценке анатомии плода. В подобных случаях ведущее значение приобретает достоверный пренатальный диагноз, который определяет оптимальную родовую тактику.

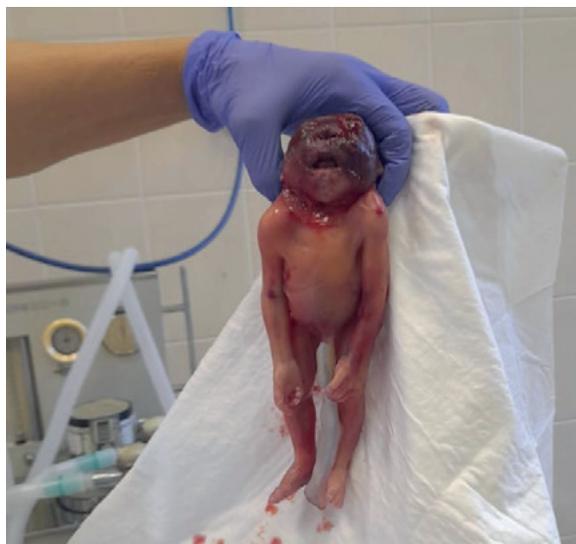
Данный случай представлен с целью обратить внимание на максимально точную оценку эхографического синдрома комплекса. Важным звеном пренатальной диагностики является соблюдение всех пунктов клинического протокола и алгоритмов инструментальных обследований по ведению беременности. Ранняя постановка на учет, своевремен-

Рисунок 4

Наблюдение 1: Фенотип абортуса. Фиксированное запрокинутое положение головы плода
 Наблюдение 2: Фенотип абортуса. Фиксированное запрокинутое положение головы плода

Figure 4

Observation 1: Abortus phenotype. Fixed reclining position of the fetal head
 Observation 2: Abortus phenotype. Fixed reclining position of the fetal head



ное выполнение первого скрининга, тщательное изучение анатомии плода и поиск эхографических маркеров хромосомных аномалий и аномалий нервной трубки позволит снизить частоту рождения детей с ВПР, что является одним из ключевых инструментов снижения младенческой смертности.

Информация о финансировании и конфликте интересов

Исследование не имело спонсорской поддержки. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES:

1. Prenatal diagnosis of congenital malformations in early pregnancy /ed. Medvedev M.V. M.: Realnoe Vremya, 2000.160 p. Russian (Пренатальная диагностика врожденных пороков развития в ранние сроки беременности /под ред. Медведева М.В. М.: Реальное время, 2000. 160 с.)
2. Bermudez A, Sosa OA, Rivas M, Mira M. Iniencephalia: serie de seis casos. *Rev Obstet Ginecol Venez.* 1995; 55(3): 161-165.
3. Nyberg DA, Mahomy BS, Pretorius DH. Diagnostic Ultrasound of Fetal Anomalies: Text and atlas. London: Mosby Year Book, 1990. 779 p.
4. Saintx Hilaire I.G. Iniencephalus In: Histoire des Anomalies de l'Organisation. Paris: J.B. Baillier, 1986. Vol. 2. P. 308-310.
5. Lewis HL. Iniencephalus. *Am J Obstet.* 1897; 35: 11-53.
6. Sherer DM, Hearn-Stebbins B, Harvey W, Metlay LA, Abramowicz JS. Endovaginal sonographic diagnosis of iniencephaly apertus and craniorachischisis at 13 weeks, menstrual age. *J Clin Ultrasound.* 1993; 21(2): 124-127. DOI: 10.1002/jcu.1870210209
7. Apartsin MC, Florensova EV. A case of prenatal diagnosis of iniencephaly at the beginning of the second trimester of pregnancy. *Ultrasonic diagnostics in obstetrics, gynecology and pediatrics.* 1999; 7(4): 332-334. (Апарцин М.С., Флоренсова Е.В. Случай пренатальной диагностики инициэнцефалии в начале второго триместра беременности // Ультразвуковая диагностика в акушерстве и гинекологии. 1999. Т. 7, № 4. С. 332-334.)

КОРРЕСПОНДЕНЦИЮ АДРЕСОВАТЬ:

САЛТЫКОВА Полина Евгеньевна

654005, г. Новокузнецк, пр. Строителей, д. 5, НГИУВ – филиал ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России

Тел: 8 (3843) 45-48-73 E-mail: urtika66@gmail.com

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

САЛТЫКОВА Полина Евгеньевна, ассистент, кафедра акушерства и гинекологии, НГИУВ – филиал ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России; врач ультразвуковой диагностики, ГАУЗ НГКБ № 1 им. Г.П. Курбатова, г. Новокузнецк, Россия.
 E-mail: urtika66@gmail.com

INFORMATION ABOUT AUTHORS

SALTYKOVA Polina Evgenievna, assistant, department of obstetrics and gynecology, Novokuznetsk State Institute for Further Training of Physicians; doctor of ultrasound diagnostics, Novokuznetsk City Clinical Hospital N 1 name after G.P. Kurbatov, Novokuznetsk, Russia.
 E-mail: urtika66@gmail.com

ШРАМКО Светлана Владимировна, доктор медицинских наук, доцент, профессор кафедры акушерства и гинекологии, НГИУВ – филиал ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, г. Новокузнецк, Россия. E-mail: shramko_08@mail.ru	SHRAMKO Svetlana Vladimirovna, doctor of medical sciences, docent, professor of the department of obstetrics and gynecology, Novokuznetsk State Institute for Further Training of Physicians, Novokuznetsk, Russia. E-mail: shramko_08@mail.ru
САЗОНОВА Ирина Анатольевна, заведующая гинекологическим отделением № 5, ГАУЗ НГКБ № 1 им. Г.П. Курбатова, г. Новокузнецк, Россия. E-mail: irinasazonova27@yandex.ru	SAZONOVA Irina Anatolyevna, head of the gynecological department N 5, Novokuznetsk City Clinical Hospital N 1 name after G.P. Kurbatov, Novokuznetsk, Russia. E-mail: irinasazonova27@yandex.ru
ПАНКРАТОВА Елена Михайловна, врач акушер-гинеколог гинекологического отделения № 5, ГАУЗ НГКБ № 1 им. Г.П. Курбатова, г. Новокузнецк, Россия. E-mail: elenamihajlovna064@gmail.com	PANKRATOVA Elena Mikhailovna, obstetrician-gynecologist of the gynecological department N 5, Novokuznetsk City Clinical Hospital N 1 name after G.P. Kurbatov, Novokuznetsk, Russia. E-mail: elenamihajlovna064@gmai.com