

Статья поступила в редакцию 3.10.2023 г.

Андриук Н.И., Соловьева О.А., Стопичева С.Л., Абрамова Л.В., Елгина С.И., Рудаева Е.В., Мозес К.Б., Мозес В.Г.

Кемеровский государственный медицинский университет,
Кузбасская клиническая больница им. С.В. Беляева,
Кемеровский государственный университет,
г. Кемерово, Россия

СЛУЧАЙ РЕДКОГО ВРОЖДЕННОГО ПОРОКА КОСТНО-МЫШЕЧНОЙ СИСТЕМЫ – СИРЕНОМЕЛИИ В СОЧЕТАНИИ С МЕГАЦИСТИСОМ И ЕДИНСТВЕННОЙ АРТЕРИЕЙ ПУПОВИНЫ

Сиреномелия (синдром «русалки») – врожденная патология, возникающая вследствие нарушения кровоснабжения эмбриона. Для нее характерно слияние нижних конечностей в сочетании с агенезией почек, аплазией крестца, прямой кишки и мочевого пузыря. Частота встречаемости 1 на 60 тыс. новорожденных, соотношение полов (мужского / женского) – 2,7 : 1. Сиреномелия не относится к наследуемой аномалии, большинство случаев спорадические, поэтому риск рецидива незначителен. Данная публикация посвящена ранней диагностике врожденного порока костно-мышечной системы – сиреномелии в сочетании с мегацистисом и единственной артерией пуповины.

Ключевые слова: сиреномелия; единственная артерия пуповины; врожденный порок развития плода

Andriuk N.I., Solovyova O.A., Stopicheva S.L., Abramova L.V., Elgina S.I., Rudaeva E.V., Moses K.B., Mozes V.G.

Kemerovo State Medical University,
Kuzbass Clinical Hospital named after S.V. Belyaev, Kemerovo, Russia

A CASE OF A RARE CONGENITAL DEFECT OF THE MUSCULOSKELETAL SYSTEM – SIRENOMELIA IN COMBINATION WITH MEGACYSTIS AND A SINGLE UMBILICAL ARTERY

Sirenomyelia (mermaid syndrome) is a congenital pathology that occurs due to a violation of the blood supply to the embryo. It is characterized by fusion of the lower extremities in combination with agenesis of the kidneys, aplasia of the sacrum, rectum and bladder. The frequency of occurrence is 1 per 60 thousand newborns, the sex ratio is male / female 2.7 : 1. Sirenomyelia does not belong to an inherited anomaly, most cases are sporadic, so the risk of relapse is not significant. This publication is devoted to the early diagnosis of a congenital malformation of the musculoskeletal system - sirenomyelia in combination with megacystis and a single umbilical artery.

Key words: sirenomyelia; the only artery of the umbilical cord; a congenital malformation of the fetus

Сиреномелия (синдром «русалки») – врожденная патология, возникающая вследствие нарушения кровоснабжения эмбриона. Для нее характерно слияние нижних конечностей в сочетании с агенезией почек, аплазией крестца, прямой кишки и мочевого пузыря. Частота встречаемости 1 на 60 тыс. новорожденных, соотношение полов – мужского/женского пола 2,7 : 1 [1, 2]. Сиреномелия не относится к наследуемой аномалии, большинство случаев спорадические, поэтому риск рецидива незначителен.

Исторические заметки о сиреномелии впервые опубликованы в 1542 году. В 1927 году Отто Кампмайер обнаружил связь между сиреномелией и единственной артерией пуповины. Тиффани Йоркс из Клируотера (Флорида) перенесла успешную операцию по разделению ног, когда ей не было еще

года. Она была самой долго выжившей пациенткой на сегодняшний день, умерла в возрасте 27 лет.

Пренатальная диагностика синдрома «русалки» основана на обнаружении патогномичного для него признака: слияния нижних конечностей. Слияние может касаться мягких тканей и некоторых трубчатых костей конечностей в сочетании с гипоплазией или аплазией костей конечностей и таза, врожденным вывихом бедра, сгибательными контрактурами тазобедренных и коленных суставов, косолапостью. При этом могут быть сформированы две стопы, одна или отсутствовать обе [3, 4].

Большинство случаев сиреномелии спорадические и не связаны с хромосомными аномалиями. Синдром «русалки» часто сочетается с врожденной агенезией почек, что обуславливает тяжесть состояния плода в дальнейшем [5, 6].

Информация для цитирования:



10.24412/2686-7338-2023-4-74-76



TQCVTS

Андриук Н.И., Соловьева О.А., Стопичева С.Л., Абрамова Л.В., Елгина С.И., Рудаева Е.В., Мозес К.Б., Мозес В.Г. СЛУЧАЙ РЕДКОГО ВРОЖДЕННОГО ПОРОКА КОСТНО-МЫШЕЧНОЙ СИСТЕМЫ – СИРЕНОМЕЛИИ В СОЧЕТАНИИ С МЕГАЦИСТИСОМ И ЕДИНСТВЕННОЙ АРТЕРИЕЙ ПУПОВИНЫ //Мать и Дитя в Кузбассе. 2023. №4(95). С. 74-76.



Из-за сочетания с агенезией почек сиреномелия является летальным пороком. Однако, в редких случаях, агенезия может отсутствовать. Так, в настоящее время известно о четырех пациентках, живущих после многократных хирургических операций по поводу сиреномелии.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Пациентка 31 года, обратившаяся в кабинет ультразвукового скрининга Кузбасской областной клинической больницы им. С.В. Беляева, при проведении которого диагностирован врожденный порок костно-мышечной системы — сиреномелии в сочетании с мегацистисом и единственной артерией пуповины.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

На прием в кабинет первого скрининга Кузбасской областной клинической больницы им. С.В. Беляева обратилась женщина 31 года, по направлению с места жительства для проведения второго уровня пренатальной диагностики в первом триместре беременности. Беременность была третья по счету, наступила в результате повторного экстракорпорального оплодотворения, первые две закончились выкидышами в раннем сроке.

При проведении ультразвукового исследования было выявлено: Срок беременности составлял по размерам плода 12 недель и 4 дня. Обнаружены следующие изменения — обе нижние конечности были сращены, движения в коленных и голеностопных суставах отсутствовали. Кости голени были укорочены, все кости нижних конечностей присутствовали в полном объеме. На обеих стопах отмечалась полидактилия, по 6 и 7 пальцев. Почки визуализировались под мочевым пузырем в малом тазу, обычной формы и обычных размеров, с незначи-

тельно расширенными лоханками в пределах нормы. Мочевой пузырь был увеличен до 11 мм на протяжении всего осмотра, не опорожнялся. Также был выявлен врожденный порок развития пуповины — единственная артерия (рис. 1 и 2).

При прицельном исследовании на предмет маркёров хромосомных аномалий было выявлено: уменьшение длины носовых костей и снижение их эхогенности, отмечался патологический кровоток в венозном протоке с реверсным диастолическим компонентом.

Других сочетанных патологий и аномалий не выявлено, головной мозг, позвоночник, верхние конечности, остальные внутренние органы выглядели обычно для данного срока гестации. Околоплодные воды и хорион также были в норме.

По результатам биохимического скрининга женщина находилась в, так называемой, «серой зоне», грубых отклонений по показателем гормонов крови не выявлено, риски по хромосомным патологиям были выше, чем 1 : 100.

Женщина была направлена в акушеру-гинекологу-пренатологу и на пренатальный консилиум соответственно. Она приняла решение прерывать беременность в связи с высоким риском глубокой инвалидизации ребенка и высоким риском смертности.

ВЫВОДЫ

Ранняя диагностика врожденного порока предотвратила неблагоприятный исход беременности для женщины и плода.

Информация о финансировании и конфликте интересов

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

Рисунок 1

Сонография пуповины плода

Figure 1

Fetal umbilical cord sonography

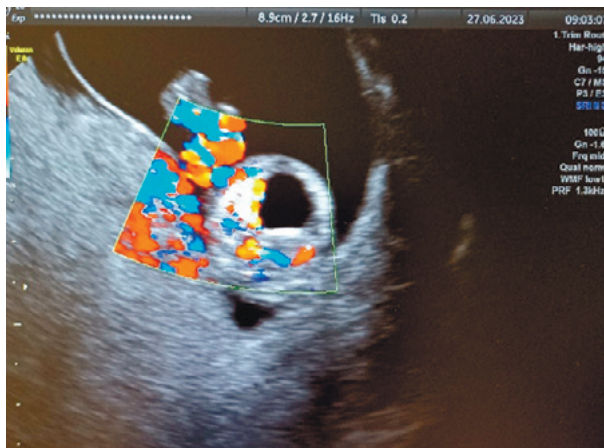


Рисунок 2

Сонография ручек плода

Figure 2

Sonography of fetal handles



ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES:

1. Taghavi K, Sharpe C, Stringer MD. Fetal megacystis: A systematic review. *J Pediatr Urol.* 2017; 13(1): 7-18. DOI: 10.1016/j.jpuro.2016.09.003
2. Ushakova GA, Elgina SI. Methodology and organization of prevention of violations of the formation of the reproductive system of girls. *Reproductive health of children and adolescents.* 2008; 6: 29-35. Russian (Ушакова Г.А., Елгина С.И. Методология и организация профилактики нарушений формирования репродуктивной системы девочек // Репродуктивное здоровье детей и подростков. 2008. № 6. С. 29-35.)
3. Fontanella F, Duin L, van Scheltema PNA, Cohen-Overbeek TE, Pajkrt E, Bekker M, et al. Antenatal Workup of Early Megacystis and Selection of Candidates for Fetal Therapy. *Fetal Diagn Ther.* 2019; 45(3): 155-161. DOI: 10.1159/000488282
4. Wang Q, Zhang J, Wang H, Feng Q, Luo F, Xie J. Compound heterozygous variants in MYH11 underlie autosomal recessive megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in a Chinese family. *J Hum Genet.* 2019; 64(11): 1067-1073. DOI: 10.1038/s10038-019-0651-z
5. Deryugina LA, Maslyakova GN, Rozkova DV, Napsheva AM. Structure of the bladder wall of human fetuses in the antenatal period. *Morphology.* 2019; 156(6): 51-56. Russian (Дерюгина Л.А., Маслякова Г.Н., Рожкова Д.В., Напшева А.М. Строение стенки мочевого пузыря плодов человека в антенатальном периоде // Морфология. 2019. Т. 156, № 6. С. 51-56.)
6. Jakobsen LK, Trelborg KF, Simonsen U, Andersson K-E, Olsen LH. Development of contractile properties in the fetal porcine urinary bladder. *Pediatr Res.* 2018; 83(1-1): 148-155. DOI: 10.1038/pr.2017.181.

КОРРЕСПОНДЕНЦИЮ АДРЕСОВАТЬ:

ЕЛГИНА Светлана Ивановна

650029, г. Кемерово, ул. Ворошилова, д. 22 а, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России

Тел: 8 (3842) 73-48-56 E-mail: elginas.i@mail.ru

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

INFORMATION ABOUT AUTHORS

АНДРЮК Наталия Игоревна, врач отделения ультразвуковой диагностики № 2, ГАУЗ КОКБ им. С.В. Беляева, г. Кемерово, Россия.

ANDRYUK Natalia Iгореvna, doctor of the ultrasound diagnostics department N 2, Kuzbass Clinical Hospital named after S.V. Belyaev, Kemerovo, Russia.

СОЛОВЬЕВА Ольга Аркадьевна, зав. отделением ультразвуковой диагностики № 2, ГАУЗ КОКБ им. С.В. Беляева, г. Кемерово, Россия.

SOLOVYEVA Olga Arkadyevna, head of the department of ultrasound diagnostics N 2, Kuzbass Clinical Hospital named after S.V. Belyaev, Kemerovo, Russia.

СТОПИЧЕВА Светлана Леонидовна, врач отделения ультразвуковой диагностики № 2, ГАУЗ КОКБ им. С.В. Беляева, г. Кемерово, Россия.

STOPICHEVA Svetlana Leonidovna, doctor, department of ultrasound diagnostics N 2, Kuzbass Clinical Hospital named after S.V. Belyaev, Kemerovo, Russia.

АБРАМОВА Людмила Викторовна, врач отделения ультразвуковой диагностики № 2, ГАУЗ КОКБ им. С.В. Беляева, г. Кемерово, Россия.

ABRAMOVA Lyudmila Viktorovna, doctor of the ultrasound diagnostics department N 2, Kuzbass Clinical Hospital named after S.V. Belyaev, Kemerovo, Russia.

ЕЛГИНА Светлана Ивановна, доктор мед. наук, доцент, профессор кафедры акушерства и гинекологии им. проф. Г.А. Ушаковой, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия. E-mail: elginas.i@mail.ru

ELGINA Svetlana Ivanovna, doctor of medical sciences, docent, professor of the department of obstetrics and gynecology named after G.A. Ushakova, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia. E-mail: elginas.i@mail.ru

РУДАЕВА Елена Владимировна, канд. мед. наук, доцент, доцент кафедры акушерства и гинекологии им. Г.А. Ушаковой, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия. E-mail: rudaeva@mail.ru

RUDAeva Elena Vladimirovna, candidate of medical sciences, docent, docent of the department of obstetrics and gynecology named after G.A. Ushakova, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia. E-mail: rudaeva@mail.ru

МОЗЕС Кира Борисовна, ассистент кафедры поликлинической терапии и сестринского дела, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия.

MOSES Kira Borisovna, assistant of the department of outpatient therapy and nursing, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia.

МОЗЕС Вадим Гельевич, доктор мед. наук, профессор, зам. главного врача по научной деятельности, ГАУЗ КОКБ им. С.В. Беляева, г. Кемерово, Россия. E-mail: vadimmoses@mail.ru

MOSES Vadim Gelievich, doctor of medical sciences, professor, deputy chief physician for scientific activities, Kuzbass Clinical Hospital named after S.V. Belyaev, Kemerovo, Russia. E-mail: vadimmoses@mail.ru