

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ У МАЛЬЧИКА 4 МЕСЯЦЕВ

В.В. Жихарева¹, Ч.К. Узакбаев², Д.Д. Нажмудинова¹, З.Р. Абдурасулова¹

¹Кыргызская государственная медицинская академия им. И.К. Ахунбаева
Кафедра факультетской педиатрии

²Кыргызский национальный университет им Ж. Баласагына
г. Бишкек, Кыргызская Республика

Резюме. Статья посвящена актуальной проблеме в педиатрии – порокам развития центральной нервной системы, таким как аномалия Денди-Уокера и пахигирия. В мировой практике за последние 5 лет проводилось множество исследований по выявлению статистики врожденных пороков развития центральной нервной системы у детей. В данной статье мы ознакомим вас с несколькими зарубежными статьями, где были опубликованы результаты проведенных исследований. А также с клиническим случаем из нашей практики. Кратко описаны клиничко-анамнестические, лабораторно-инструментальные, социальные аспекты и проблемы пренатальной диагностики. В статье отображены собственные наблюдения синдрома Денди-Уокера в сочетании с пахигирией у мальчика 4 месяцев, приведены результаты магнитно-резонансной томографии.

В проведении анализа были использованы отечественные и зарубежные источники, содержащие доказательную, экспериментальную и клиническую базу по наиболее современным вопросам, касающихся изучения актуальной на сегодняшний день в области педиатрии и детской неврологии, темы «Врожденные пороки развития ЦНС». Изучены публикации с применением ресурса поисковых систем разных научных электронных библиотек.

Ключевые слова: врожденный порок развития, аномалия Денди-Уокера, пахигирия, магнитно-резонансная томография.

4 АЙЛЫК БАЛАДА БОРБОРДУК НЕРВ СИСТЕМАСЫНЫН КОМБИНАЛЫК ӨНҮГҮШҮНҮН КЛИНИКАЛЫК ОКУМУ

В.В. Жихарева¹, Ч.К. Узакбаев², Д.Д. Нажмудинова¹, З.Р. Абдурасулова¹

¹И.К. Ахунбаев атындагы Кыргыз мамлекеттик медициналык академиясы
Факультеттик педиатрия кафедрасы

²Ж. Баласагын атындагы Кыргыз улуттук университетти
Бишкек ш., Кыргыз Республикасы

Корутунду. Макала педиатриядагы актуалдуу көйгөйгө - Дэнди-Уолкер аномалиясы жана пачигирия сыяктуу борбордук нерв системасынын кемтиктерине арналган. Дүйнөлүк практикада акыркы 5 жылдын ичинде балдардын борбордук нерв системасынын тубаса кемтиктеринин статистикасын аныктоо боюнча көптөгөн изилдөөлөр жүргүзүлдү. Бул макалада биз изилдөөнүн жыйынтыгы жарыяланган бир нече чет элдик макалалар менен тааныштырабыз. Жана ошондой эле биздин практикадан клиникалык окуя менен. Пренаталдык диагностиканын клиникалык жана анамнестикалык, лабораториялык жана инструменталдык, социалдык аспектилер жана көйгөйлөрү кыскача баяндалат. Макалада 4 айлык баладагы Дэнди-Уолкер синдрому менен бирге пахигирияга биздин жеке байкоолорубуз чагылдырылган жана магниттик-резонанстык томографиянын натыйжалары берилген.

Талдоо педиатрия жана балдардын неврологиясы жаатындагы актуалдуу теманы изилдөөгө байланышкан эң заманбап маселелер боюнча далилдүү, эксперименталдык жана клиникалык далилдерди камтыган ата мекендик жана чет элдик булактарды пайдаланууну камтыды, «Борбордук нерв системасынын тубаса кемтиктери.» Басылмалар ар кандай илимий издөө системаларынын ресурсун колдонуу менен изилденген

Негизги сөздөр: тубаса кемтик, Дэнди-Уолкер аномалиясы, пахигирия, магниттик-резонанстык томография.

A CLINICAL CASE OF CENTRAL NERVOUS SYSTEM COMBINED MALFORMATIONS IN A 4-MONTH BOY

V. Zhikhareva¹, Ch. Uzakbaev², D. Nazhmudinova¹, Z. Abdurasulova¹

¹Kyrgyz State Medical Academy named after I.K. Akhunbaev

Department of Faculty Pediatrics

²Kyrgyz National University named after J. Balasagyn

Bishkek, Kyrgyz Republic

Summary. The article is devoted to an actual problem in pediatrics - malformations of the central nervous system, such as Dandy-Walker anomaly and pachygyria. In world practice, over the past 5 years, many studies have been carried out to identify statistics on congenital malformations of the central nervous system in children. In this article we will introduce you to several foreign articles where the results of the research were published. And also with a clinical case from our practice.

Clinical-anamnestic, laboratory-instrumental, social aspects and problems of prenatal diagnostics are briefly described. The article presents our own observations of the Dandy-Walker syndrome in combination with pachygyria in a 4-month-old boy, and the results of magnetic resonance imaging.

The analysis involved the use of domestic and foreign sources containing evidence-based, experimental and clinical evidence on the most modern issues related to the study of the current topic in the field of pediatrics and child neurology, "Congenital malformations of the central nervous system." Publications were studied using the resource of search engines of various scientific.

Key words: congenital malformation, Dandy-Walker anomaly, pachygyria, magnetic resonance imaging.

Введение. Синдром Денди-Уокера является врожденным пороком развития центральной нервной системы, характеризующийся наследственной аномалией, классифицируемой как агенезия или гипоплазия червя мозжечка, кистозное расширение четвертого желудочка и расширение задней черепной ямки с гидроцефалией или без нее [1]. Впервые описание синдрома Денди-Уокера было дано почти 100 лет назад, в 1914 г. W. Dandy и K. Blackfan в статье, посвященной изучению разных форм гидроцефалии [2]. Это редкое заболевание встречается с частотой 1 на 10 000-30 000 случаев [3]. У девочек он встречается чаще чем у мальчиков [4]. Критерии диагностики: гипоплазия червя мозжечка (и полушарий); расширение III желудочка до формирования кисты задней

черепной ямки из-за ее увеличения, связанного со смещением вверх латеральных синусов и мозжечкового намета; внутренняя гидроцефалия [5]

Врожденные пороки развития центральной нервной системы (ВНР ЦНС) у детей являются одним из актуальных проблем современной медицины, составляют около 25% всех ВНР у детей. [6,7]. В Кыргызской Республике система учета врожденных пороков развития не совсем удовлетворяет современным условиям. Практически отсутствуют сведения о частоте и структуре пороков развития среди индуцированных абортусов, что затрудняет получение сведений об истинном числе врожденных пороков развития. В стране отсутствует единая система учета нозологических форм, подлежащих

обязательной регистрации, что не позволяет отразить истинную картину распространенности и структуры врожденных пороков развития ЦНС.

В 25-30% случаев аномалия Денди-Уокера сочетается с другими врожденными пороками центральной нервной системы [8]. Дальнейшую тактику ведения беременности и вопрос о ее прерывании определяет точная и современная диагностика ВПР ЦНС.

Мы хотим предоставить вашему вниманию клинический случай сочетанного поражения ЦНС – аномалию Денди Уокера с пахигирией у мальчика 4 месяцев.

Пахигирия – это порок развития головного мозга, характеризующийся наличием лишь единичных, рудиментарных и утолщенных извилин [9]. Пахигирия является вариантом неполной лизэнцефалии. Области головного мозга с пахигирией имеют аномально толстую кору, не имеющую нормальной складчатости и недостаточное количество слоев [10].

Представляем вам описание собственного клинического случая аномалии Денди-Уокера в сочетании с пахигирией.

Цель: демонстрация клинического случая врожденного порока развития ЦНС, а также представление основных принципов практического подхода к профилактике и предупреждению развития врожденного порока центральной нервной системы: Аномалия Денди-Уокера с пахигирией

Описание клинического случая. Ребенок, 4 месяцев. Поступил в Национальный центр охраны материнства и детства (НЦОМид) с жалобами, со слов мамы, на беспокойство, судороги, характеризующиеся тоническим напряжением туловища, вздрагиванием и слюнотечением, продолжительностью до 2 минут, отставание в темпах развития, ограничения движений в конечностях.

Из анамнеза жизни: ребенок от II беременности и родов. Беременность протекала на фоне анемии до 3 месяцев (Hb: 90 г/л, принимала препараты железа, Hb: 112 г/л- в последующие месяцы беременности). Состояла на диспансерном учете у гинеколога с 12 недель. Анализы на ВУИ не сдавала. Роды в сроке 41 недель, самостоятельные, в головном предлежании.

ВПР – 3300 грамм, рост 53 см. ОГ – 34 см, ОГР – 33 см. Ребенок родился в асфиксии, крик был слабый, к груди приложен не сразу, не сосал. Оценка по шкале Апгар 1 мин – 7 баллов, 5 мин – 8 баллов. Выписаны из родильного дома на 3 сутки с диагнозом: «J 082. Переношенный, но не «крупновестный» плод». Со слов матери желтуха появилась на 3 сутки и длилась до 1,5 мес., лечения по данному поводу ребенок не получал.

Полученные прививки: медицинский отвод. Наследственность со слов мамы неотягощена. Ребенок от 1 беременности здоров. Родственные браки и вредные привычки мама отрицает.

Анамнез болезни: со слов мамы, ребенок состоит на учете у невропатолога по месту жительства, получал амбулаторное лечение. Вышеуказанные жалобы появились в 1,5 мес. С 23.10.2022 г по 27.10.22 г. были госпитализированы в районную больницу по месту жительства. с диагнозом: «J 02.9. Острый фарингит. G 80.9 Детский церебральный паралич неуточненный». Были направлены в НЦОМид в отделение патологии перинатального периода для углубленной диагностики и лечения.

Неврологический статус на момент поступления: сознание ясное. На осмотр реагирует спокойно. На звуковые раздражители реакция сохранена. Череп округлой формы. БР 2,0x2,0см, не напряжена. ОГ: 37,5 см. По черепно-мозговым нервам: Глазные щели одинаковые, D=S. Зрачки диаметром средней величины, D=S. Реакция зрачков на свет (прямая и содружественная) сохранена, D=S. Взгляд фиксирует, прослеживает кратковременно. Движения глазных яблок в полном объеме. Косоглазия и нистагма не отмечается. Лицо симметричное, D=S. Фонация не нарушена, глотание сохранено. Язык при высовывании по средней линии. Мышечный тонус повышен по спастическому типу, D=S, руки=ноги. Сухожильные рефлексы оживлены, D=S. Отмечаются патологические рефлексы – рефлекс Бабинского положителен с обоих стоп, рефлекс Моро, флексорное положение конечностей, «кулачковая» поза. Менингеальные симптомы не выявляются. Голову не держит, не переворачивается, не тянется к игрушкам, при вертикализации опоры слабая, отмечается перекрест на уровне голени.

Соматический статус при поступлении: состояние ребенка средней степени тяжести, тяжесть состояния обусловлена ведущей нерологической симптоматикой. Кожа и видимые слизистые чистые, обычной окраски. Зев умеренно гиперемирован. Лимфатические узлы не увеличены, безболезненны. Дыхание через нос не затруднено. Перкуторно — ясный легочной звук. Аускультативно дыхание проводится по всем легочным полям, жесткое. Хрипы проводные справа. Сердечные тоны ясные, ритмичные. Шумов нет. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Питание смешанное. Стул со слизью, жидкий, желтого цвета 3 раза в сутки. Мочепускание регулярное.

Результаты проведенных исследований:

В общем анализе крови, мочи, биохимическом анализе крови без патологии.

Антитела к SARS-Cov2 (Covid-19) IgG дали положительный результат.

Заключение инструментальных исследований: электрокардиограмма,

ультразвуковое исследование внутренних органов и щитовидной железы в пределах возрастной нормы.

УЗИ головного мозга: внутренняя гидроцефалия. Киста сосудистого сплетения слева.

Согласно данным магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга: МРТ-данные за энцефалопатию со смешанной гидроцефалией, врожденную арахноидальную кисту задней черепной ямки и Сильвиевых борозд, дисгенезию мозолистого тела. МР-признаки правостороннего гайморита. На аксиальном срезе боковые и III желудочки расширены, извилины утолщены (рис. 1). На коронарном и сагиттальном T1 -взвешенных изображениях полученных с помощью импульсных последовательностей SE и GE, дополнительно определяется частичное сохранение червя мозжечка, увеличение объема IV желудочка и базальных цистерн головного мозга, истончение мозолистого тела, арахноидальная киста, гипоплазия мозжечка (рис. 2).

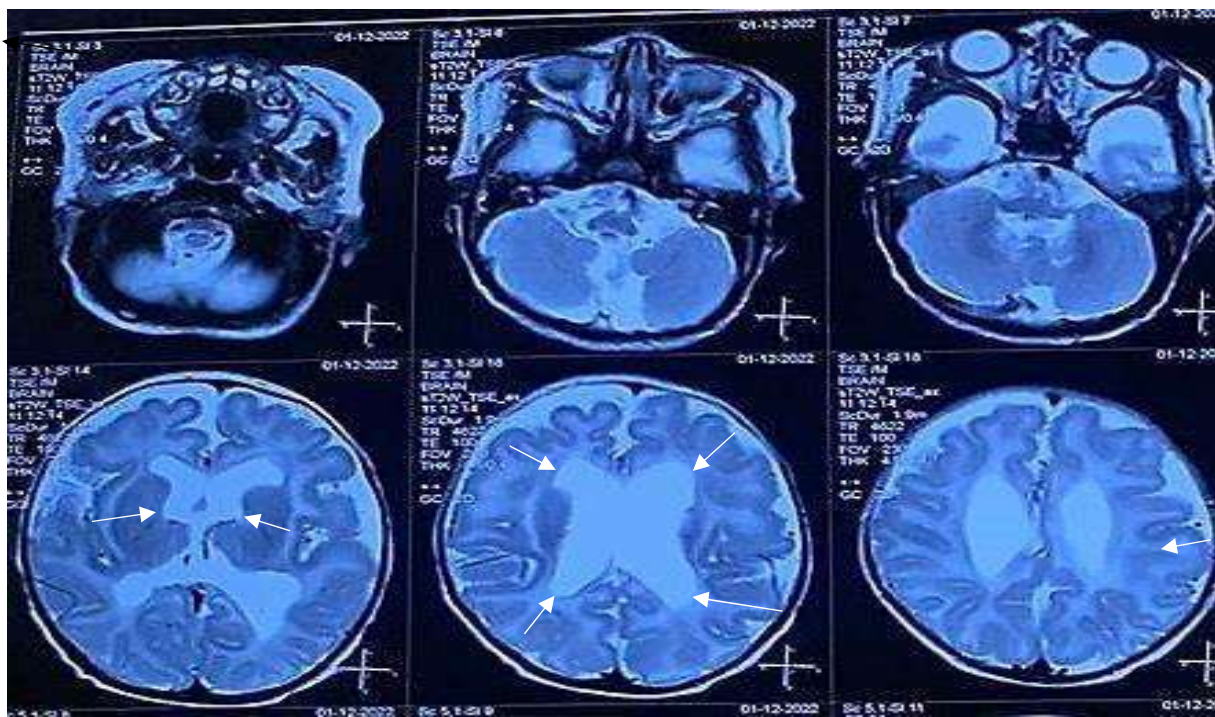


Рис. 1. Магнитнорезонансная томограмма ребенка с синдромом Денди-Уокера и пахигиирии, аксиальный срез.

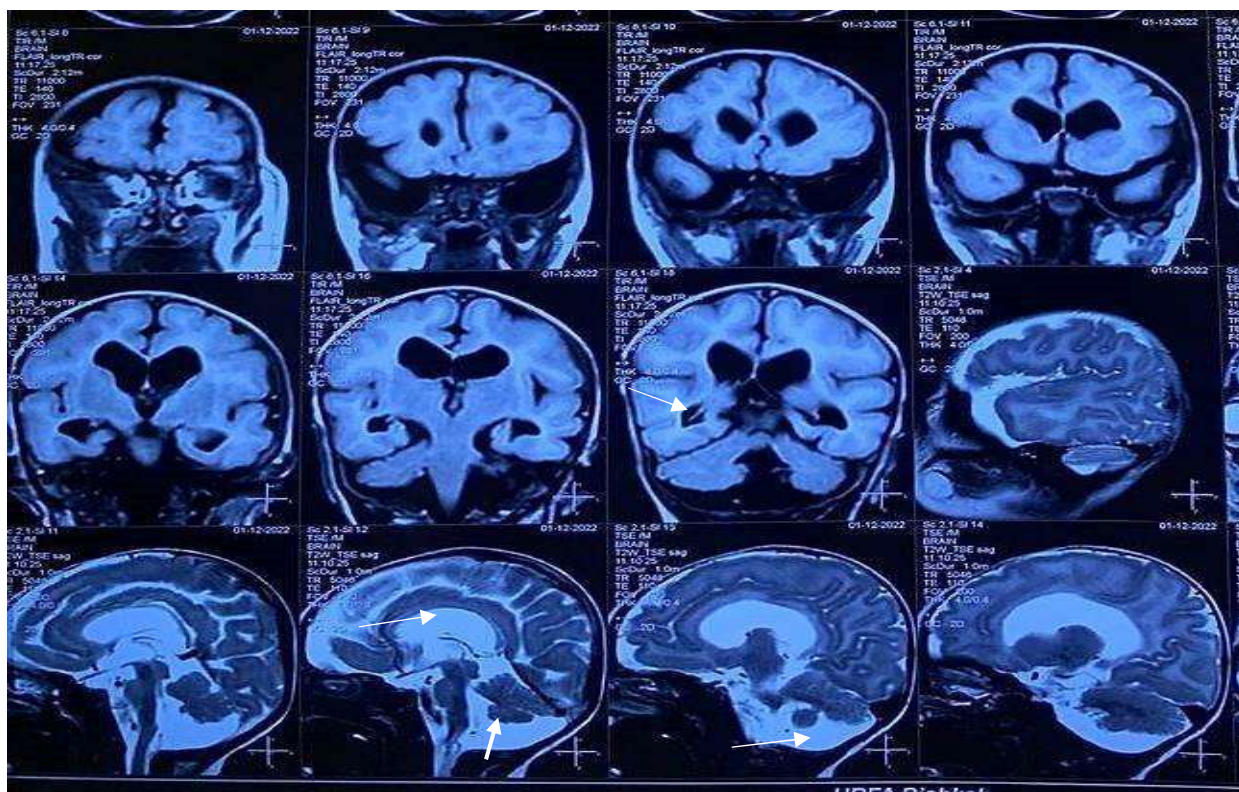


Рис. 2. Магнитнорезонансная томограмма ребенка с синдромом Денди-Уокера и пахигирии, коронарные и сагиттальные T1-взвешенные изображения.

На основании клинико-анамнестических и лабораторно-инструментальных данных был выставлен клинический диагноз: Врожденный порок развития центральной нервной системы. Аномалия Денди-Уокера. Пахигирия. Задержка статико-моторного развития. Спастический тетрапарез. Структурная эпилепсия. В лечении назначили антиконвульсанты с учетом типа приступов: Депакин 57,64 мг/мл: по 50 мг x 3 раза/сутки. При выписке, пациенту было рекомендовано пройти процедуру кариотипирования.

Обсуждение. Таким образом, данный сочетанный порок является состоянием, формирующимся внутриутробно, с весьма неблагоприятным постнатальным прогнозом и представляет большой интерес среди клиницистов поскольку встречается не так часто в повседневной практике врача. Аномалия Денди-Уокера не может быть поставлена без МРТ хорошего качества, включая сагиттальные проекции червя и T2-взвешенные изображения. Также для постановки диагноза применяют кариотипирование, с целью выявления наследственной отягощенности, которое, к сожалению, не

проводится на территории Кыргызстана. По данным R. McLaurin (1985) в 65% случаев порок Денди-Уокера сочетается с другими аномалиями головного мозга – агенезией мозолистого тела, энцефалоцеле, полимикрогирией, агирией, гетеротопией серого вещества, а также с поражениями других органов и систем (полидактилией, синдактилией, врожденными пороками сердца, поликистозом почек, расщелинами неба и др.). Данный ребенок имеет сочетанный порок с пахигирией.

Прогноз после пренатальной диагностики варьируется и обычно хуже, когда он сочетается с другими аномалиями [11]. Данные относительно долгосрочного прогноза для новорожденных с аномалией Денди-Уокера противоречивы. В одном исследовании сообщается, что все дети имели некоторую степень когнитивных нарушений, тогда как другие исследования сообщают о более благоприятном исходе. [3]. Если первая беременность протекала с формированием этой патологии, то риск повторного порока в последующем возрастает до 25% [12].

Выводы. В представленной статье был рассмотрен клинический случай пациента с аномалией Денди-Уокера с пахигирией. Несмотря на успешные аспекты диагностики этого случая, мы также призываем к углубленному изучению генетических и клинических аспектов синдрома для повышения эффективности диагностики и лечения.

Особое внимание следует уделить периоду 18-22 недель внутриутробного развития при ультразвуковом исследовании (УЗИ), поскольку именно в этот период можно выявить аномалию Денди-Уокера [13]. Это подчеркивает актуальность максимально раннего выявления врожденных пороков развития центральной нервной системы у плода для своевременной разработки оптимальной пренатальной тактики, кроме того, важность планирования беременности.

Информированное согласие. От законного представителя ребенка (от матери) получено письменное информированное согласие на публикацию описания клинического случая, медицинских данных пациента.

Литература

1. Haddadi K, Zare A, Asadian L. Dandy-Walker Syndrome: A Review of New Diagnosis and Management in Children. *Journal of Pediatrics Review*. 2018;6(2):47-52. <https://doi.org/10.5812/JPR.63486>
2. Dandy WE, Blackfan KD. An experimental, clinical and pathological study: Part I.—experimental studies. *American journal of diseases of children*. 1914;8(6):406-482. <https://doi.org/10.1001/archpedi.1914.02180010416002>
3. Monteagudo A. Dandy-Walker Malformation. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*. 2020;223(6):B38-B41. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2020.08.184>
4. Hemmatipour A, Nikbina M, Dehkohne Z S, Hatami A, Gashin KRE. A rare case of dandy-walker syndrome with bilateral choanal atresia: a case report. *Onkology and Radiotherapy*. 2020;1(50):9-11.
5. Taggart JK, Walker AE. Congenital atresia of the foramina of Luschka and Magendie. *Archives of Neurology & Psychiatry*. 1942;48(4):583-612. <https://doi.org/10.1001/archneurpsyc.1942.02290100083008>
6. Барашичев Ю.И. Перинатальная неврология. М.:Триада-X; 2001. 640 с.
7. Volpe JJ. *Neurology of the Newborn*. 5th ed. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2008. 1094 p.
8. Юдина Е.В., Медведев М.В. Перинатальные исходы при врожденных пороках развития. Синдром Денди-Уокера. Ультразвуковая диагностика в акушерстве, гинекологии и педиатрии. 2000;4:266-271.
9. Гузева В.И., Охрим И.В., Касумов В.Р., Гузева О.В., Гузева В.В., Максимова Н.Е. Особенности симптоматической эпилепсии и другие неврологические нарушения у детей с лиссэнцефалией. *Бюллетень сибирской медицины*. 2018;17(1):45-52. <https://doi.org/10.20538/1682-0363-2018-1-45-52>
10. Ramirez D, Lammer EJ, Johnson CB, Peterson CD. Autosomal recessive frontotemporal pachygyria. *Am J Med Genet A*. 124A(3):231-8. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.20388>
11. Bennani A, Sahraoui O, Lazhar H, Slaoui A, Zerai N, Lakhdar A, et al. A case report of a dandy walker malformation in one twin. *World journal of pharmaceutical and medical research (WJPMR)*. 2023;9(4):17-20
12. Pilu G, Perolo A, Falco P, Visentin A, Gabrielli S, Bovicelli L. Ultrasound of the fetal central nervous system. *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology*. 2000;12(2):93-103.
13. Santoro M, Coi A, Barišić I, Garne E, Addor MC, Bergman JEH, et al. Epidemiology of Dandy-Walker Malformation in Europe: A EUROCAT Population-Based Registry Study. *Neuroepidemiology*. 2019;53(3-4):169-179. <https://doi.org/10.1159/000501238>

Для цитирования

Жихарева В.В., Нажмудинова Д.Д., Абдурасулова З.Р. Клинический случай сочетанных пороков развития центральной нервной системы у мальчика 4 месяцев. Вестник КГМА им. И.К. Ахунбаева. 2023;5:81-87. https://doi.org/10.54890/1694-6405_2023_5_81

Сведения об авторах

Жихарева Владлена Викторовна – заведующая отделением восстановительного лечения для детей раннего возраста Национального центра охраны материнства и детства, ассистент кафедры факультетской педиатрии Кыргызской государственной медицинской академии им. И.К. Ахунбаева, г. Бишкек, Кыргызская Республика. E-mail: vlada182325@mail.ru

Узакбаев Чынгыз Камчибекович – к.м.н., декан факультета "Лечебное дело" Кыргызского Национального Университета им Ж. Баласагына, г. Бишкек., Кыргызская Республика. E-mail: uzakbaev@list.ru

Нажмудинова Даяна Даврановна – ассистент кафедры факультетской педиатрии Кыргызской государственной медицинской академии им. И.К. Ахунбаева, г. Бишкек, Кыргызская Республика. E-mail: winchesterdayana@gmail.com

Абдурасулова Зарина Раджабовна – ассистент кафедры факультетской педиатрии Кыргызской государственной медицинской академии им. И.К. Ахунбаева, г. Бишкек, Кыргызская Республика. E-mail: neo_zara96@mail.ru