

УДК 618.531-007-053.1-053.31-07 (045)

Клинический случай

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГИДРОЦЕФАЛИИ (СИНДРОМ ДЕНДИ–УОКЕРА)

Ю. В. Черненко — ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, проректор по науке, заведующий кафедрой госпитальной педиатрии и неонатологии, профессор, доктор медицинских наук; **В. Н. Нечаев** — ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии, кандидат медицинских наук; **Ю. В. Лысова** — ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, ординатор кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии.

A CLINICAL CASE OF HEREDITARY HYDROCEPHALUS (DANDY–WALKER'S SYNDROME)

Yu. V. Chernenkov — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Vice-rector for Research Work, Head of Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Professor, Doctor of Medical Science; **V. N. Nechaev** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Assistant Professor, Candidate of Medical Science; **Yu. V. Lysova** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology.

Дата поступления — 15.06.2016 г.

Дата принятия в печать — 30.11.2016 г.

Черненко Ю. В., Нечаев В. Н., Лысова Ю. В. Клинический случай наследственной гидроцефалии (синдром Денди–Уокера). Саратовский научно-медицинский журнал 2016; 12 (4): 571–574.

Врожденные пороки развития являются одной из основных причин летальности и инвалидности в раннем детском возрасте. Часто спутником врожденных аномалий развития, приводящих к серьезным последствиям, является патология головного мозга. Представлен результат клинического наблюдения и лечения пациента с грубой аномалией развития ЦНС — наследственной гидроцефалией (синдром Денди — Уокера). Показана целесообразность ранней пренатальной диагностики и коррекции данного порока развития в неонатальном периоде.

Ключевые слова: новорожденный, врожденные пороки развития, наследственная гидроцефалия, синдром Денди — Уокера.

Chernenkov YuV, Nechaev VN, Lysova YuV. A clinical case of hereditary hydrocephalus (Dandy–Walker's syndrome). Saratov Journal of Medical Scientific Research 2016; 12 (4): 571–574.

Congenital malformations are considered as one of the main causes of mortality and disability in early childhood. Congenital anomalies resulting in serious disorders often accompany pathology of the brain. The results of clinical observation and treatment of the patient with significant malformation of the central nervous system, hereditary hydrocephalus (Dandy — Walker's syndrome) have been presented in the work. The issues on early prenatal diagnosis and correction of this malformation in the neonatal period have been stressed.

Key words: newborn, congenital malformations, hereditary hydrocephalus, Dandy — Walker's syndrome.

Введение. Количество врожденных пороков развития в последнее десятилетие заметно увеличилось. Пороки развития нервной системы суммарно занимают третье место в структуре аномалий развития после врожденной патологии сердечно-сосудистой и мочевыводящей систем, причем около 80% этих заболеваний представлены гидроцефалией различного генеза [1, 2]. Среди большого количества возможных аномалий одним из наиболее тяжелых по своим последствиям считается синдром Денди–Уокера.

Данный синдром был впервые описан американским нейрохирургом Уолтером Денди в 1921 г. и Эрлом Уокером в 1944 г. Среди живорождённых детей частота встречаемости составляет от 1:5000 до

1:25000, а среди детей с врождённой гидроцефалией колеблется от 3,5 до 12% [3].

Синдром Денди–Уокера (Dandy–Walker Syndrome) — это порок развития головного мозга (мозжечка и окружающих его ликворных пространств), для которого характерна триада симптомов: гипотрофия червя мозжечка и/или полушарий мозжечка, кисты задней черепной ямки, гидроцефалия различной степени (рис. 1) [4, 5]. Данный синдром по МКБ-10 (Международная классификация болезней 10-го пересмотра) кодируется в рубрике аномалий развития под шифром Q 03.1 как атрезия отверстий Мажанди и Люшка [3, 6].

Согласно современным представлениям этиология синдрома Денди — Уокера чрезвычайно гетерогенна, так как в его возникновении принимают участие разные факторы: наследственные (хромосомные и генные) и экзогенные тератогены; предполагается,

Ответственный автор — Нечаев Владимир Николаевич
Тел.: 89053296726
E-mail: v.nechaev64@yandex.ru

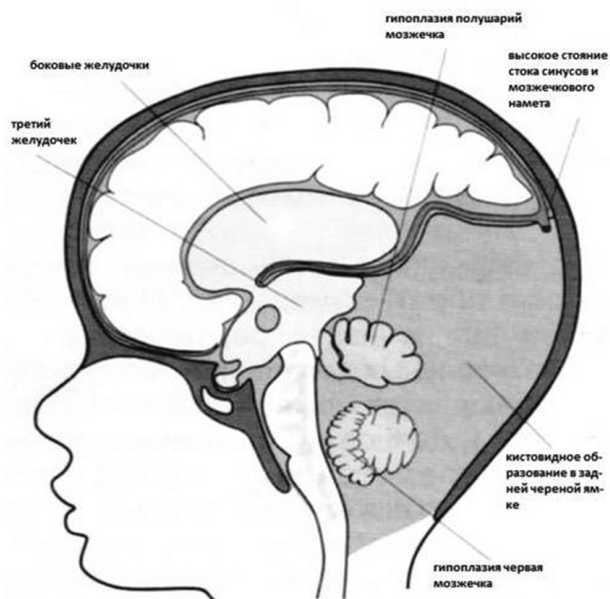


Рис. 1. Схема триады Денди-Уокера [4, 5]

что определенную роль играют и такие факторы, как вирусная инфекция (ЦМВ, краснуха); прием алкоголя, диабет беременной. В 1/3–1/2 случаев синдром Денди — Уокера сочетается с другими различными врожденными синдромами (таблица) [3, 6].

В 70% случаев порок сочетается и 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, расщелиной неба и др.) [1, 6].

Среди основных гипотез возникновения синдрома Денди — Уокера можно выделить следующие: остановку эмбрионального развития в процессе формирования ромбовидного мозга; атрезию выходного отверстия из IV желудочка при отсроченном открытии отверстия Мажанди.

Специалисты пренатальной функциональной диагностики выделяют полную и неполную, а также закрытую и открытую формы синдрома Денди-Уокера (рис. 2, 3). Полная форма характеризуется агенезией червя мозжечка и наличием явной коммуникации между IV желудочком и кистой в области большой цистерны. Неполная форма — это частичная агенезия нижней части червя мозжечка, в связи с чем коммуникация IV желудочка с кистой большой ци-

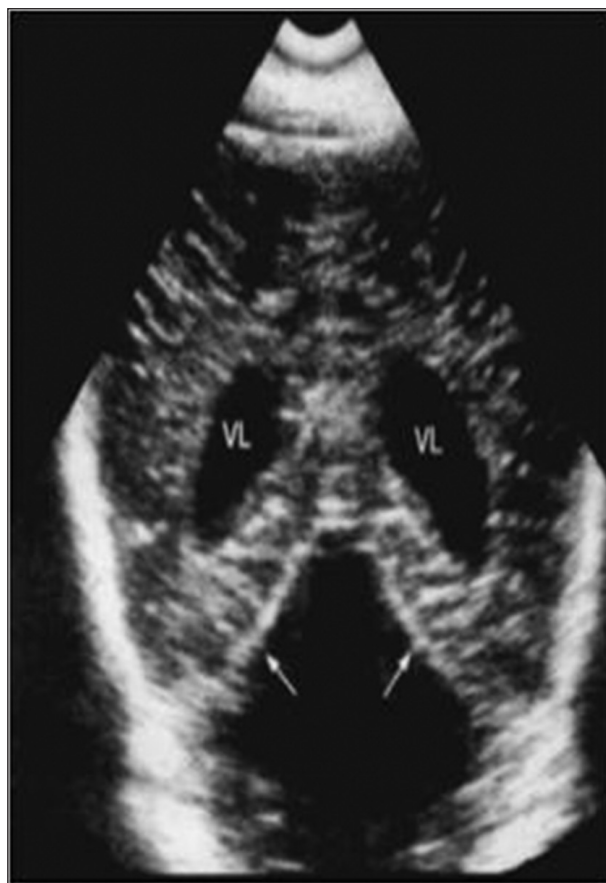


Рис. 2. Коронарное сканирование ближе к затылочным рогам боковых желудочков. Равномерная дилатация боковых желудочков с обеих сторон. Кистовидное образование задней черепной ямки.

стерны прослеживается не на всем протяжении червя. Открытая и закрытая формы различаются наличием или отсутствием окклюзии отверстий Люшка и Мажанди и сообщением желудочка с подпаутинным пространством [6].

Синдром Денди-Уокера характеризуется выраженным клиническим полиморфизмом: от практически нормального постнатального развития до тяжелой инвалидности и даже гибели ребенка. Перинатальные исходы во многом зависят от глубины поражения ЦНС (прогрессирующая гидроцефалия), а также от наличия сочетанной патологии, которая в 60–75% случаев сопровождает данный синдром [3, 6–9].

Прогноз для жизни и здоровья при синдроме Денди-Уокера зависит от наличия сочетанных аномалий

Синдромы, с которыми сочетается гидроцефалия Денди — Уокера

Синдромы	Клинические признаки	Этиология
Различные хромосомные аномалии	Поражение различных органов и систем	Хромосомные делеции, дупликации, трисомии, триплоидии
Синдром Уокера — Варбурга (Walker — Warburg)	Лиссэнцефалия, ретинальная дисплазия, аномалия глаз, энцефалоцеле, миопатии и др.	Мутации генов POMT1 (локализации 9q34.1), POMT2 (14q24.3), FKTN (9q31) и др. Тип наследования аутосомно-рецессивный
ЗС синдром (краниомозжечково-сердечная дисплазия, Ritscher — Schinzel синдром)	Задержка роста, пороки сердца (септальные дефекты), гипертелоризм и др.	Ген не установлен. Тип наследования аутосомно-рецессивный
PHACE-синдром	Артериальные аномалии, включая коарктацию аорты, дефекты сердца, глаз (микрофтальмия)	Этиология неизвестна

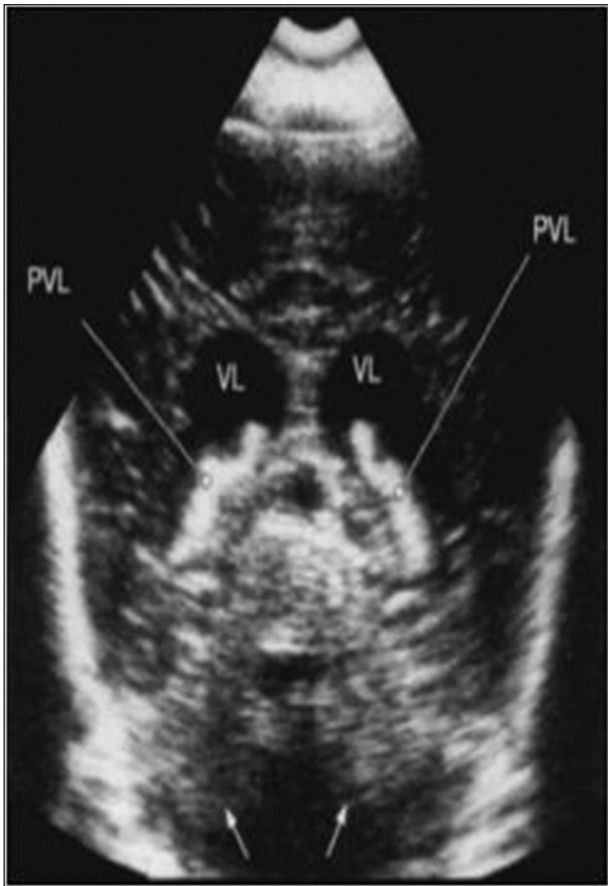


Рис. 3. Коронарное сканирование на уровне желудочковых треугольников. Дилатация боковых желудочков с деформацией и повышением эхогенности сосудистых сплетений. Агенезия червя мозжечка с гипоплазией полушарий

развития, хромосомных аномалий и срока диагностики. По данным литературы, показатели постнатальной заболеваемости и смертности выше в тех случаях, когда синдром диагностирован в пренатальном периоде, а не постнатально [3, 9].

Лечение данного заболевания симптоматическое. При наличии признаков нарастающей внутричерепной гипертензии проводят шунтирующие операции. Исход часто летальный, в 90% случаев это первые годы жизни [7, 9].

Описание клинического случая. Под наблюдением находился доношенный новорожденный мальчик Л., родившийся от третьей беременности. Мать недообследована, поздняя постановка на учет (в 30 недель). С 35-й недели гестации отмечалось многоводие и впервые по данным ультразвукового исследования выявлена аномалия развития плода — мальформация Денди–Уокера.

Картина пренатального УЗИ в 35 недель гестации: форма головы аномальная (клубничкообразная). Кости при надавливании датчиком не деформируются. Расширение боковых желудочков, передние рога до 10 мм справа и слева. Полость прозрачной перегородки до 9,9 мм. Задние рога 11 мм, слева 12 мм. Отмечено расширение IV желудочка мозга до 12 мм, гипоплазия червя мозжечка, расширение большой цистерны до 12 мм.

Ребенок от третьих срочных родов в головном предлежании. Околоплодные воды светло-желтые в объеме двух литров. Масса тела ребенка при рождении составила 2890 г, рост 49 см., окружность головы



Рис. 4. Новорожденный с синдромом Денди–Уокера

35 см, груди 33 см. Оценка по шкале Апгар составила 4–7 баллов.

Состояние ребенка после рождения тяжелое, из родильного зала поступил в ОРИТН за счет дыхательной недостаточности III степени и выраженной неврологической симптоматики. С момента поступления находился на ИВЛ, с третьих суток жизни был переведен на респираторную поддержку в режиме назального СРАР, а с седьмых суток жизни — на спонтанное дыхание. Оксигенотерапия проводилась по показаниям (концентрация кислорода не более 40%). Энтеральное питание начато с первых суток в трофическом объеме с последующим расширением, ребенок усваивал предложенный объем.

При неврологическом обследовании: положение ребенка вынужденное на боку с запрокинутой головой, крик монотонный, имеются плавающие движения глазных яблок, симптом «заходящего солнца», непостоянный горизонтальный нистагм. Неправильная форма черепа, увеличенная в размерах мозговая часть, нарастание окружности головы в динамике за две недели составило 2,5 см. Отмечалось расхождение костей черепа, швы открыты до 0,5 см, с увеличением размеров большого родничка до 5×8 см. Зрачки средней величины, фотореакция сохранена. Спонтанная двигательная активность снижена. Мышечный тонус ослаблен, дистония мышц в конечностях. Физиологические рефлексы угнетены, сухожильные снижены, симметричные.

Обращало на себя внимание наличие двусторонней косолапости с варусной деформацией обеих стоп, кистей и фаланг пальцев; имелась деформация головы: гипертелоризм, седловидная переносица, нависающий лоб и затылок, широкий язык, короткая шея (рис. 4).

На 14-е сутки жизни, после стабилизации состояния, ребенок переведен на второй этап выхаживания, в отделение патологии новорожденных для дальнейшего наблюдения и лечения.

Картина нейросонографии в первые сутки жизни: в задней черепной ямке при коронарных и сагиттальном сканировании наблюдается крупное анэхогенное («кистовидное») образование, включающее расширенные III и IV желудочки; полушария мозжечка резко уменьшены, червь не определяется; мозжечковый намет смещен вверх.

В динамике по данным НСГ выявлена перивентрикулярная ишемия, подтвержден синдром Денди — Уокера, вентрикуломегалия (как часть симптомокомплекса) и повышенная резистентность сосудов мозга.

Ребенок был осмотрен неврологом, окулистом, генетиком, выставлен диагноз: «Врожденный порок развития ЦНС — синдром Денди—Уокера. Гипоксически-ишемическое поражение ЦНС». После осмотра нейрохирурга выставлен диагноз: «ВПР ЦНС — синдром Денди — Уокера, гидроцефальный синдром».

На момент осмотра в нейрохирургическом лечении не нуждался, были даны рекомендации по уходу и лечению.

По результатам Д-ЭХО-КГ выявлен врожденный порок сердца: комбинированный стеноз легочной артерии (клапанно-подклапанный), ДМПП со сбросом слева направо, открытое овальное окно диаметром 2,0 мм.

Ребенок консультирован кардиологом и кардиохирургом, даны рекомендации.

По данным УЗИ брюшной полости и почек патологии не выявлено.

После осмотра врача-ортопеда подтверждена врожденная двусторонняя косолапость.

В связи со стабилизацией состояния ребенка после проведенного обследования и лечения, а также отказа матери от родительских прав мальчик на 57-е сутки жизни был переведен в дом ребенка г. Маркса.

В заключение следует указать, что проведенное наблюдение представляет большой интерес с клинической точки зрения, поскольку встречается не так часто в повседневной практике врача.

Ранняя диагностика сложных генетических синдромов, к коим относится и описываемое клиническое наблюдение, представляет определенные сложности. По нашему мнению, в подобных ситуациях оправдана постановка синдромального диа-

гноза с уточнением аномалий развития на основании анализа совокупности клинических данных и дополнительных методов обследования. Точный нозологический диагноз важен не только для генетического анализа, медико-генетического консультирования, но и прежде всего для профилактики и лечения. Без достоверного клинического диагноза невозможны ни анализ факторов, ни их теоретическое осмысление.

Авторский вклад: написание статьи — Ю. В. Черненко, В. Н. Нечаев, Ю. В. Лысова; утверждение рукописи для публикации — Ю. В. Черненко, В. Н. Нечаев.

References (Литература)

1. Badalan LO, ed. Hereditary Diseases. Tashkent: Medicine, 2002; 138 p. Russian (Наследственные болезни / под ред. Л. О. Бадаляна. Ташкент: Медицина, 2002; 138 с.).
2. Kirillova EA, Nikiforova OK, Ghuchenko NA, et al. Hereditary Diseases in newborn monitoring. Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics 2000; (1): 18–21. Russian (Кириллова Е. А., Никифорова О. К., Жученко Н. А. и др. Мониторинг врожденных пороков развития у новорожденных. Российский вестник перинатологии и педиатрии 2000; (1): 18–21).
3. Barashnev YI. Perinatal neurology. Moscow: Triada-X, 2001; p. 181–232. Russian (Барашнев Ю. И. Перинатальная неврология. М.: Триада-Х, 2001; с. 181–232).
4. Petrova LA, Rozanov AV, Barashnev Jul, Panov VO. Dandy — Walker syndrome in newborns. Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics 2010; (1): 25–29. Russian (Петрова Л. А., Розанов А. В., Барашнев Ю. И., Панов В. О. Синдром Денди — Уокера у новорожденных. Российский вестник перинатологии и педиатрии 2010; (1): 25–29).
5. Vatolin KV. Ultrasonic diagnosis of brain diseases in children. Moscow: Vidar, 2005; p. 88–89. Russian (Ватолин К. В. Ультразвуковая диагностика заболеваний головного мозга у детей. М.: Видар, 2005; с. 88–89).
6. Aylamazyan EK, Baranov VS, eds. Prenatal diagnosis of hereditary and congenital diseases. Moscow: Triada-X, 2007; p. 11–148. Russian (Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / под ред. Э. К. Айламазяна, В. С. Баранова. М.: Триада-Х, 2007; с. 11–148).
7. Barashnev YI, Baharev VA, Novikov PV. Diagnosis and treatment of congenital and hereditary diseases in children. Moscow: Triada-X, 2004; p. 12–87. Russian (Барашнев Ю. И., Бахарев В. А., Новиков П. В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. М.: Триада-Х, 2004; с. 12–87).
8. Volodin NI, ed. Neonatology (national leadership). Moscow: GEOTAR-Media, 2007; 847 p. Russian (Неонатология (национальное руководство) / под ред. Н. И. Володина. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007; 847 с.).
9. Bochkov NP. Hereditary Diseases (national leadership). Moscow: GEOTAR-Media, 2012; p. 128–145. Russian (Бочков Н. П. Наследственные болезни (национальное руководство). М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012; с. 128–145).

УДК 616.12–008.331:616–053.2–07

Оригинальная статья

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА СКРЫТОЙ АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИИ У ДЕТЕЙ ПОДРОСТКОВОГО ВОЗРАСТА

М. Я. Ледяев — ФГБОУ ВО «Волгоградский ГМУ» Минздрава России, заведующий кафедрой детских болезней, профессор, доктор медицинских наук; **С. С. Мозолева** — ФГБОУ ВО «Волгоградский ГМУ» Минздрава России, аспирант кафедры детских болезней; **Л. К. Гавриков** — ФГБОУ ВО «Волгоградский ГМУ» Минздрава России, профессор кафедры детских болезней, профессор, доктор медицинских наук.

EARLY DIAGNOSIS OF MASKED HYPERTENSION IN ADOLESCENTS

M. Ya. Ledyayev — Volgograd State Medical University, Head of Department of Children Diseases, Professor, Doctor of Medical Science; **S. S. Mozoleva** — Volgograd State Medical University, Department of Children Diseases, Post-graduate; **L. K. Gavrikov** — Volgograd State Medical University, Department of Children Diseases, Professor, Doctor of Medical Science.

Дата поступления — 17.11.2016 г.

Дата принятия в печать — 30.11.2016 г.