

Пренатальная диагностика односторонней мегалэнцефалии

Клещенко Е.И.^{1,2}, Кривоносова Н.В.^{1,2}, Голосеев К.Ф.¹

¹ ГБУЗ “Детская краевая клиническая больница” Минздрава Краснодарского края, Краснодар, Россия

² ГБОУ ВПО Кубанский государственный медицинский университет Минздрава России, Краснодар, Россия

Unilateral Megalencephaly Prenatal Diagnostics

Kleschenko E.I.^{1,2}, Krivonosova N.V.^{1,2}, Goloseev K.F.¹

¹ Children's Regional Clinical Hospital of the Ministry of Health of Krasnodar region, Krasnodar, Russia

² Kuban State Medical University, Krasnodar, Russia

В современных руководствах по пренатальной диагностике отсутствует информация о пороке развития головного мозга мегалэнцефалии. В литературе есть данные о диагностике мегалэнцефалии у детей. Церебральный гигантизм (*megalencephaly*) объясняется увеличением церебральной паренхимы, которая может наступать в результате нескольких причин. Утверждают, что этот порок связан с первичными нарушениями нейрональной пролиферации. У этих детей размер тела не соответствует большому размеру головы, что и послужило поводом к названию – церебральный гигантизм. Эта картина сочетается с выдающимся вперед лбом, готическим нёбом, гипертелоризмом, долихоцефалией, большими руками и ногами. Односторонняя мегалэнцефалия – это гамартмообразное локальное или тотальное увеличение полушария мозга с дефектами миграции нейронов. Клинически односторонняя мегалэнцефалия рано проявляется медикаментозно резистентной эпилепсией, гемиплегией и тяжелой задержкой развития. Представляем собственные наблюдения двух клинических случаев поставленного пренатально диагноза “односторонняя мегалэнцефалия” с акцентом на возможности диагностики.

Ключевые слова: мегалэнцефалия, пренатальная диагностика, МРТ плода.

The information on the developmental brain malformation megalencephaly is absent in modern manuals on prenatal diagnostics. There are data in the literature on diagnostics of megalencephaly in children. The cerebral gigantism (*megalencephaly*) is explained by the increase of cerebral parenchyma, which can occur in response to several reasons. It has been argued that this abnormality is connected with initial disorders in neuronal proliferation. The body size of these children is not compatible with the large size of the head. This was the reason of the name – cerebral gigantism. This picture harmonizes with prosilient (porrect) forehead, Gothic palate, hypertelorism, dolichocephaly, large hands and legs. Unilateral megalencephaly – is a hamarto-shaped local or total increase of cerebral hemi-

sphere with the defects of neurons migration. Clinically unilateral megalencephaly is early evident by medicamentally resistant epilepsy, hemiplegia and hard subpar growth curve (arrested development). Assessments of two medical cases of prenatal determined diagnosis “unilateral megalencephaly” with emphasis on possibility of diagnostics are presented.

Key words: megalencephaly, prenatal diagnostics, fetus magnetic resonance tomography.

Введение

В современных руководствах по пренатальной диагностике нами не найдено информации о пороке развития головного мозга мегалэнцефалии [1–3]. В литературе есть данные о диагностике мегалэнцефалии у детей, но отсутствует информация о возможной пренатальной диагностике данного порока развития плода [4–6].

Церебральный гигантизм (*megalencephaly*) объясняется увеличением церебральной паренхимы, которая может наступать в результате нескольких причин [7]. Некоторые врожденные нарушения метаболизма сопровождаются увеличением мозга за счет ненормального накопления вещества, не содержащего нейронов. Аналогичные ситуации могут происходить и при некоторых нейроэктодермальных дисплазиях, сопровождающихся образованием опухолей. При этом увеличивается окружность черепа, но к периоду новорожденности, а несколько позже – на первом году жизни. Утверждают, что этот порок связан с первичными нарушениями нейрональной пролиферации. У этих детей размер тела не соответствует большому размеру головы. Это и послужило поводом к названию – церебральный гигантизм [7].



Эта картина сочетается с выдающимся вперед лбом, готическим небом, гипертелоризмом, долихоцефалией, большими руками и ногами. Неврологический статус большинства новорожденных оказывается нормальным, но нередко обнаруживается апноэ. У большинства детей последующее развитие сопровождается задержкой и двигательными нарушениями [7]. Односторонняя мегалэнцефалия – это гамартомообразное локальное или тотальное увеличение полушария мозга с дефектами миграции нейронов [8]. Клинически односторонняя мегалэнцефалия рано проявляется медикаментозно резистентной эпилепсией, гемиплегией и тяжелой задержкой развития [8].

Представляем 2 собственных клинических наблюдения поставленного пренатально диагноза “односторонняя мегалэнцефалия”.

Клиническое наблюдение 1

Беременная С., 24 лет, была направлена в перинатальный центр с диагнозом: беременность 30–31 нед, макроцефалия, односторонняя вентрикуломегалия. Пациентка замужем, не работает, вредные привычки, прием лекарственных препаратов отрицает. Настоящая беременность – вторая, предстоят первые роды (первая беременность – замершая в 12 нед). Первое ультразвуковое исследование (УЗИ) было выполнено в 15 нед в кабинете пренатальной диагностики, ультразвуковых маркеров хромосомных аномалий не выявлено. При проведении второго скринингового УЗИ по месту жительства пациентки в 21–22 нед была обнаружена диспропорция размеров плода за счет увеличения размеров головы, поставлен диагноз: гидроцефалия. Беременная обследуется в медико-генетической консультации: отмечается макроцефалия, межполушарная борозда смещена влево, правый боковой желудочек расширен до 14 мм (левый 6 мм), ультразвуковая анатомия правого полушария изменена (справа от межполушарной борозды кпереди от правого желудочка описы-

вается образование средней экзогенности размерами 21 x 19 x 32 мм, расцененное как кровоизлияние). Пациентка проконсультирована внешним экспертом нейрохирургом, информирована о грубой инвалидизации ребенка, страдании физического и психического развития. Динамическое наблюдение рекомендовано в перинатальном центре.

Результаты обследования в перинатальном центре. УЗИ проводили на сканере Toshiba Aplio трансабдоминальным доступом после получения информированного согласия на исследование. При ультразвуковом обследовании в перинатальном центре в 30 нед беременности размеры плода были непропорциональны, голова соответствовала 37–38 нед беременности (бипариетальный размер 88 мм, лобно-затылочный 121 мм, окружность 330 мм), конечности и окружность живота плода соответствовали 30 нед беременности. Предполагаемая масса плода была 1600 г, при оценке анатомии плода отмечена асимметрия головного мозга, размеры заднего рога левого бокового желудочка 5 мм, правого – 26 мм (рис. 1). **Заключение:** врожденный порок развития (ВПР) ЦНС правосторонняя гидроцефалия, макроцефалия. Рекомендовано проведение магнитно-резонансной томографии (МРТ) плода.

МРТ плода выполнена на МР-томографе Philips Rapogam. Полушария головного мозга плода асимметричны за счет выраженного увеличения правого полушария, межполушарная борозда резко смещена влево (рис. 2). Правый боковой желудочек расширен, более выражено в задних и височных рогах (см. рис. 2). Передний рог правого бокового желудочка удлиннен, выпрямлен. Определяется выраженная сглаженность извилин и борозд правого полушария, латеральная щель расширена, углублена (см. рис. 2). Борозды и извилины левого полушария прослеживаются. III боковой желудочек деформирован, смещен влево, IV желудочек малообъемный. Наружные ликворные пространства вдоль левой гемисферы мозжечка расширены. Глазные яблоки прослеживаются, симметричны. **Заключение:**

Для корреспонденции: Кривоносова Наталья Владимировна – 350007 Россия, Краснодар, Площадь Победы, 1, отделение перинатальной диагностики Детской краевой клинической больницы. Тел: 8-861-267-12-14. E-mail: natalja.krivonosova@yandex.ru

Клещенко Елена Ивановна – доктор мед. наук, главный врач ГБУЗ “Детская краевая клиническая больница” Минздрава Краснодарского края; заведующая кафедрой педиатрии с курсом неонатологии ФПК и ППС ГБОУ ВПО Кубанский государственный медицинский университет МЗ РФ, Краснодар; **Кривоносова Наталья Владимировна** – канд. мед. наук, врач ультразвуковой диагностики отделения перинатальной диагностики ГБУЗ “Детская краевая клиническая больница” МЗ Краснодарского края; доцент кафедры лучевой диагностики ГБОУ ВПО Кубанский государственный медицинский университет МЗ РФ, Краснодар; **Голосеев Константин Федорович** – заведующий рентгенологическим отделением №2 ГБУЗ “Детская краевая клиническая больница” МЗ Краснодарского края, Краснодар.

Contact: Krivonosova Natalia Vladimirovna – 350007 Russia, Krasnodar, Ploschad Pobedy str., 1, Perinatal Diagnostics Department of the Children’s Regional Hospital. Phone: 8-861-267-12-14. E-mail: natalia.krivonosova@vandex.ru

Kleschenko Elena Ivanovna – doct. of med. sci., the Head Physician of the Children’s Regional Hospital of Ministry of Public Health of Krasnodar Region; pediatrics chairholder of FPC and PPS with the course of neonatology of the Kuban State Medical University, Krasnodar; **Krivonosova Natalia Vladimirovna** – cand. of med. sci., Ultrasonic Diagnostics Physician of Perinatal Diagnostics Department of the Children’s Regional Hospital of Ministry of Public Health of Krasnodar Region; Associated Professor of Diagnostic Radiology Department of the Kuban State Medical University, Krasnodar; **Goloseev Konstantin Fedorovich** – Senior Physician of Radiology Department No. 2 of the Children’s Regional Hospital of Ministry of Public Health of Krasnodar Region, Krasnodar.

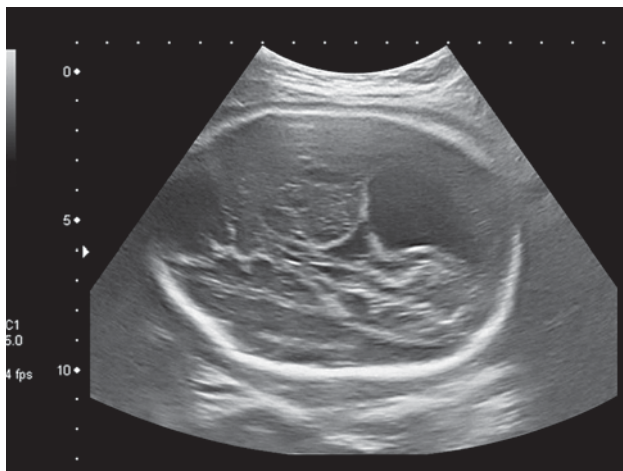
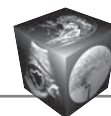


Рис. 1. УЗ-изображение головного мозга плода. Асимметрия головного мозга, расширение заднего рога правого бокового желудочка до 26 мм.

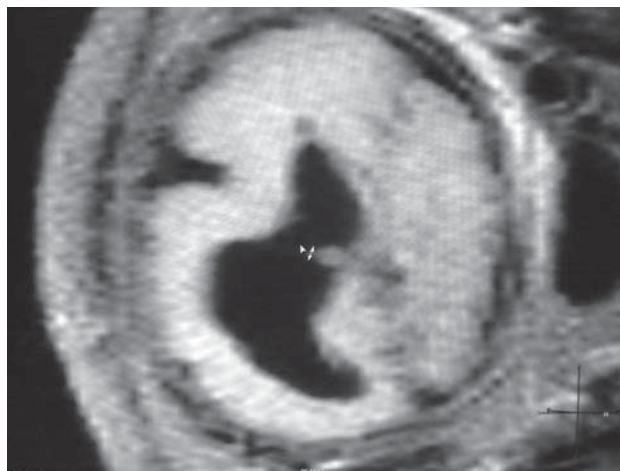


Рис. 2. МР-изображение увеличенного правого полушария головного мозга плода с расширением правого бокового желудочка и смещением межполушарной борозды влево. Выраженная сглаженность извилин и борозд правого полушария. Расширение и углубление правой латеральной щели.

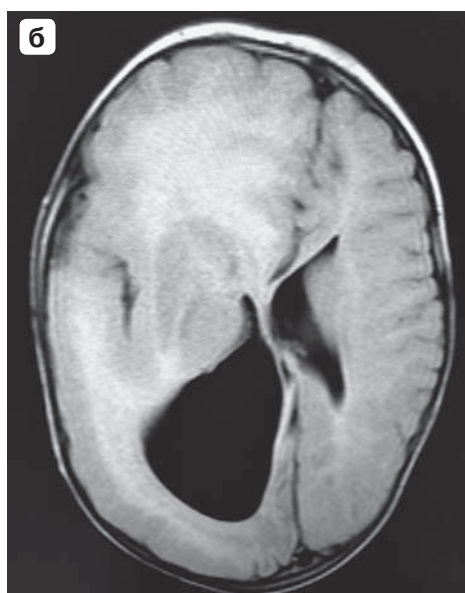
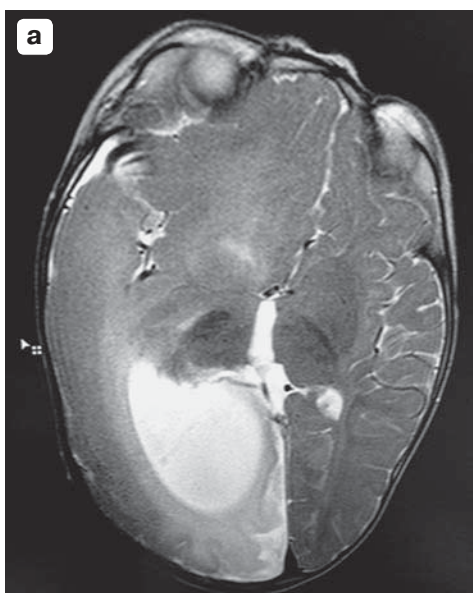


Рис. 3. МР-изображение головного мозга ребенка. а – выраженная сглаженность борозд и извилин правого полушария; б – асимметрия желудочковой системы за счет резкого расширения правого желудочка и смещение межполушарной борозды влево.

МР-признаки ВПР головного мозга плода, правосторонняя мегалэнцефалия.

В 33 нед беременности произошли преждевременные роды, родился ребенок с массой тела 2710 г, ростом 47 см, окружность головы 32 см, груди 31 см, оценка по шкале Апгар 6–7 баллов. В 1-е сутки жизни ребенок был обследован, выполнена нейросонография и МРТ головного мозга, пренатальный диагноз “правосторонняя мегалэнцефалия” был подтвержден.

За 1 год и 6 мес жизни ребенок был неоднократно госпитализирован в отделение неврологии. В полтора

года отмечается выраженная задержка в развитии – самостоятельно не сидит, голову удерживает слабо, игровой интерес снижен, от 2 до 10 раз в сутки отмечаются приступы общих вздрагиваний, периодические кратковременные подкатывания глаз с учащенным морганием и заторможенностью. Выполнено МРТ-исследование головного мозга ребенка. Правое полушарие головного мозга выражено увеличено в объеме, борозды и извилины сглажены (рис. 3, а). Боковые желудочки расширены, асимметричны за счет более объемного правого бокового желудочка (рис. 3, б). Правый боковой желу-

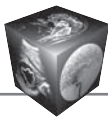


Рис. 4. УЗ-изображение головного мозга плода. Асимметрия головного мозга, расширение заднего рога правого бокового желудочка до 11,6 мм.

чек деформирован, ширина его на уровне заднего рога до 45 мм, определяются выраженные перивентрикулярные глиозные изменения. III желудочек не расширен, смещен вправо, IV желудочек малообъемный. Коровое вещество правой гемисферы выражено утолщено. Стволовые структуры деформированы.

Клиническое наблюдение 2

Беременная К., 26 лет, была направлена в перинатальный центр с диагнозом: беременность 24 нед, ВПР ЦНС. Пациентка замужем, не работает, вредные привычки, прием лекарственных препаратов отрицает. Настоящая беременность вторая (первая беременность – срочные роды, ребенок жив, здоров). Первое УЗИ было выполнено в 12 нед в кабинете пренатальной диагностики, ультразвуковых маркеров хромосомных аномалий не выявлено. При проведении второго скри-

нигового УЗИ выявлена вентрикуломегалия (боковые желудочки до 11 мм), рекомендовано обследование в медико-генетической консультации. При оценке ультразвуковой анатомии головного мозга плода в 24 нед: задний рог правого бокового желудочка расширен до 11,6 мм, смещение М-эхо влево (рис. 4). В правой гемисфере в проекции латеральной стенки переднего рога бокового желудочка визуализируется гипоэхогенное образование размерами 31,9 × 20,2 мм, расцененное как кровоизлияние. Пациентка проконсультирована внешним экспертом нейрохирургом, рекомендовано выполнение МРТ плода.

Результаты обследования в перинатальном центре. МРТ плода выполнена на МР-томографе Philips Rapogata. Гемисферы головного мозга асимметричны за счет выражено более объемной правой гемисферы, особенно в передних отделах (рис. 5, а). Левый боковой желудочек прослеживается, в том числе передний рог. Передние отделы правого бокового желудочка в передних отделах не прослеживаются, визуализируемые размеры расширены. Лобные и частично теменные отделы правой гемисферы мозга высокообъемные, во внутренних отделах визуализируется зона пониженных сигнальных характеристик, что может соответствовать геморрагическому компоненту (рис. 5, б). Борозды и извилины не выражены. **Заключение:** МРТ-признаки энцефалодисплазии, правосторонней мегалэнцефалии.

При повторной консультации нейрохирурга пациентка была информирована о физическом и психическом страдании ребенка. На пренатальном консилиуме семья приняла решение прервать беременность, был выполнен фетотид. Патологоанатомический диагноз: правосторонняя мегалэнцефалия (рис. 6, а), кровоизлияние во внутренние отделы правой лобной доли (рис. 6, б).

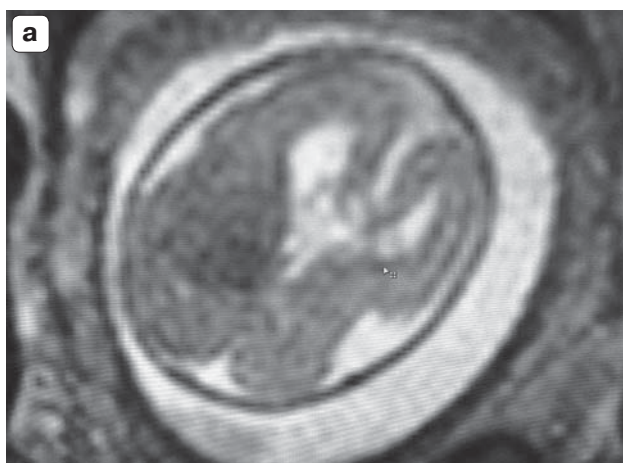


Рис. 5. МР-изображение головного мозга плода. а – гемисферы головного мозга асимметричны за счет выражено более объемной правой гемисферы. Правый боковой желудочек расширен; б – во внутренних отделах правой гемисферы визуализируется зона пониженных сигнальных характеристик.

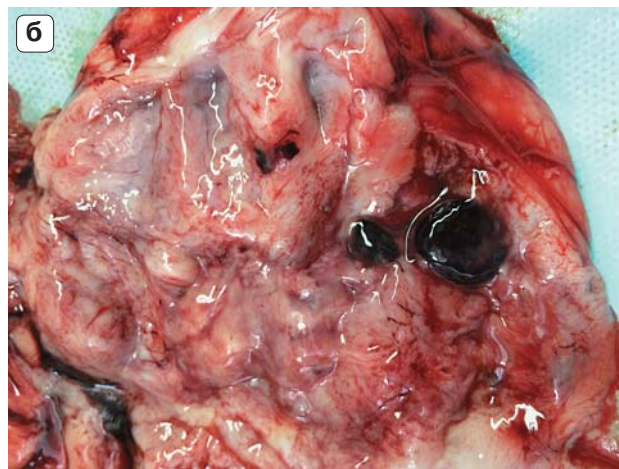


Рис. 6. Макропрепарат головного мозга плода. а – односторонняя макроцефалия; б – кровоизлияние во внутренние отделы правой лобной доли.

Таким образом, в настоящее время существует следующая проблема диагностики мегалэнцефалии. Данная патология незнакома врачам ультразвуковой диагностики. Консультанты нейрохирурги и неврологи в большинстве случаев не могут интерпретировать ультразвуковые изображения и не выдают экспертные заключения. Поэтому возникают сложности при проведении пренатальных консилиумов. С юридической точки зрения, учитывая фатальность диагноза “мегалэнцефалия”, для дальнейшего пролонгирования беременности желательно иметь заключения двух независимых друг от друга методов диагностики (УЗИ и МРТ). МРТ плода однозначно и неопровержимо является “золотым стандартом” в диагностике врожденной патологии плода.

Заключение

Представленные клинические наблюдения подтверждают необходимость использования МРТ плода при возникновении сложностей традиционных методов пренатальной диагностики (УЗИ). При постановке редкого и драматического по клиническим последствиям диагноза мегалэнцефалия во II триместре беременности надо информировать родителей о тяжести состояния новорожденного и дальнейшем прогнозе его развития.

Список литературы

1. Флейшнер А., Мэннинг Ф., Дженти Ф. и др. Эхография в акушерстве и гинекологии. Теория и практика. В 2-х частях. Часть 1. М.: Видар, 2005: 407–422.
2. Медведев М.В. Пренатальная эхография. Дифференциальный диагноз и прогноз. М.: Реал-Тайм, 2009: 5–66.
3. Мерц Э. Ультразвуковая диагностика в акушерстве и гинекологии. В 2-х томах. Т. 1. Акушерство. М.: МЕДпресс-информ, 2011: 247–284.

4. Boardman P, Anslow P, Renowden S.A. Pictorial review: MR imaging of neuronal migration anomalies. Clin. Radiol. 1996; 51: 11–17.
5. Перепелова Е.М., Синицын В.Е., Алиханов А.А. и др. Магнитно-резонансная диагностика унилатеральной мегалэнцефалии (клинический случай). Медицинская визуализация. 2001; 4: 35–37.
6. Власюк В.В. Патология головного мозга у новорожденных и детей раннего возраста. М.: Логосфера, 2014: 238–240.
7. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А. Эмбриофетопатии. М.: Триада-Х, 2010: 152–153.
8. Корниенко В.Н., Пронин И.Н. Диагностическая нейрорадиология. М.: Андреева Т.М., 2006: 203–205.

References

1. Fleishner A., Mehning F., Dzheni F. et al. Echography in Obstetrics and Gynaecology. Theory and Practice. In 2 parts. Part 1. M.: Vidar, 2005: 407–422. (In Russian)
2. Medvedev M.V. Prenatal Echography. Differential Diagnosis and Prognosis. M.: Real-Tajm, 2009: 5–66. (In Russian)
3. Merc E.H. Ultrasonic Diagnosis in Obstetrics and Gynaecology. In 2 volumes. Vol. 1. Obstetrics. M.: MEDpress-inform, 2011: 247–284. (In Russian)
4. Boardman P, Anslow P, Renowden S.A. Pictorial review: MR imaging of neuronal migration anomalies. Clin. Radiol. 1996; 51: 11–17.
5. Perepelova E.M., Sinicyn V.E., Alihanov A.A. et al. Magnetic Resonance Diagnostics of Unilateral Megalencephaly (Medical Case). Meditsinskaya vizualizatsia. 2001; 4: 35–37. (In Russian)
6. Vlasjuk V.V. Neonatal and Tender Age Childrens' Encephalon Pathology. M.: Logosfera, 2014: 238–240. (In Russian)
7. Barashnev Yu.I., Baharev V.A. Embryofetopathies. M.: Triada-H, 2010: 152–153. (In Russian)
8. Kornienko V.N., Pronin I.N. Diagnostic Neuroradiology. M.: Andreeva T.M., 2006: 203–205. (In Russian)