

Синдром русалки (*sirenomelia*) має бути визначеним ще поєднаним дослідженням в II-ІЗ тижнів вагітності

Олексій Соловйов, Яна Гончарова, Юрій Мельник

Вступ

Назва «*sirenomelia*» («сиреномелія», або ж «*mermaid syndrome*», тобто, «синдром русалки») походить від фізичної подібності ураженого плода до мітичних істот русалок – чарівних жінок із нижньою частиною тіла у вигляді риби'ячого хвоста, коли має місце злиття нижніх кінцівок і часткове або повне злиття ступнів (рис. 1а, б).

Частота цієї вади розвитку, за даними різних авторів, складає від 1:24000 до 1:100000 народжених живими [32, 44, 46, 48, 49, 50, 56]. Проте ці дані можуть бути оманливими з огляду на подібність цієї вади до так званої каудальної дисплазії або регресії. У спеціальній літературі є протиріччя щодо визнання сиреномелії окремим хворобливим станом чи виразною формою синдрому каудальної регресії [15, 42, 49, 53, 54, 56]. Проте, наявність двох артерій пуповини, сумісних із життям вад розвитку нирок, розділених нижніх кінцівок, дефектів черевної стінки, а також аномалій трахеоезофагального дерева і нервової трубки та серця дозволяють відрізнити синдром каудальної регресії від сиреномелії. Крім того, синдромом каудальної регресії виказує свій сталий зв'язок із наявністю у матері цукриці (*diabetes mellitus*) [20, 25, 33, 43, 56, 63], а також із багатоплодовою вагітністю [2, 3, 8, 16, 34, 39, 47, 56, 63]. Спостерігався випадок поєднання синдрому русалки з наявністю оплідних тяжів (*amniotic band*).

Етіологія синдрому русалки остаточно невідома. Існує декілька теорій, але жодна з них не визнана достатньо переконливою [26, 50, 51, 52, 56, 61]. Описано три патогенетичні теорії розвитку *sirenomelia*: 1) теорія тиску, 2) теорія первинного пошкодження розвитку каудальних сомітів, що призводить до хибного розвитку нижньої частини зародка, 3) недостатнє живлення каудальної частини тіла зародка. Для розуміння патогенезу був запропонований феномен судинного обкрадання [53]. Сиреномелія може бути спричинена аномаліями бластогенезу, які перешкоджають постачанню крові до каудальних відділів плода. Відхилена судина, що є похідною жовткової артерії, відходить від черевної аорти уражених плодів і працює у якості

єдиної великої артерії пуповини (частіше правої) – судини, що повертає кров через пуповину до ложиська (*placenta*), тобто, при синдромі русалки пуповина має лише дві судини замість трьох. Ця судина «краде» кров у будов, що розташовані нижче від її відходження, тобто у тканин каудальної частини плода. Черевна аорта часто буває меншого поперечного розміру порівняно до цієї судини, і може не мати власного достатнього розгалуження.

Внаслідок судинної недостатності та відповідного зменшеного кровопостачання до каудальної частини плода зазвичай мають місце виразні вади розвитку хребта, нирок, шлунково-кишкового та сечостатевого трактів: відсутність нирок, дисгенезія нирок, неперфорований анус, адренальна ектопія, єдина артерія пуповини [2, 10, 30, 36, 43, 46, 52, 54, 56]. Внаслідок агенезії чи дисгенезії нирок під час УЗД їх взагалі можна не побачити [13, 24, 26, 31, 46, 49, 53, 54, 56]. Є повідомлення про спостереження мультицистозної дисплазії нирок при цій патології [24], поодинокі повідомлення про агенезію лише сечовивідної протоки з відповідним збільшенням сечового міхура, сечоводів та гідронефрозом [66]. Але зазвичай сечовий міхур при сиреномелії взагалі не визначається. Виразне маловоддя, спричинене смертельними вадами розвитку нирок, може обмежу-

вати можливість виявлення інших складних і небезпечних структурних аномалій. Маловоддя також є причиною гіпоплезії легенів та, відповідно, грудної клітки і сприяє утворенню доліхоцефалічної форми голівки з так званим типовим обличчям *Potter'a*. Аномалії нирок, значне маловоддя та відповідна гіпоплезія легенів обумовлюють летальність сиреномелії. Оскільки підґрунтям утворення вад є порушене кровопостачання, може спостерігатися ціла низка сполучених аномалій, навіть за відсутності повної подібності двох однакових випадків. Крім описаних вище вад розвитку, можуть спостерігатись: черевні пухири, хибне розташування органів черевної порожнини – *situs inversus*, пупкова кіла, атрезія стравоходу [30, 36, 43, 46, 51, 56]; відсутність верхніх кінцівок [8]; *acardia* пентада *Cantrell'a* [18, 46, 48, 56, 62]; вади розвитку органів нервової трубки – розколини хребта, *hydrocephalia*, *anencephalia*, *cylopia*, *cebocephalia*, *holoprosencephalia*, *meningomyelocele* [11, 27, 28, 36, 40, 44, 46, 47, 56].

Також у медичному письменництві зустрічаються повідомлення про наявність серцевих аномалій [54]. Можливі непостійні додаткові скелетні аномалії включають: відсутність крижу, відсутність нижніх поперекових відділів хребта, сегментарні аномалії дистальних відділів хребта. Описані випадки фіксованого вигляду нижніх кінцівок (при злитті



А. типове так зване обличчя *Potter*, єдина нижня кінцівка



Б. відсутні криж та голінки, грудна клітка значно звужена внаслідок недорозвинених легенів

Рис. 1. А. Зовнішній вигляд новонародженого зі злиттям нижніх кінцівок. **Б.** Радіограма того ж випадку (знімки зі статті *Das BB et al., Journal of Perinatology 2002; 22:168-170*)



Рис. 2, а. Дитина до операції



Рис. 2, б. Дитина після операції



Рис. 2, в. Дитина через 7 місяців після операції

лише м'яких тканин нижніх кінцівок), єдиної нижньої кінцівки (при злитті кісток), аномальної кількості нижніх кінцівок [24, 49]. При злитті кісток описане єдине товсте стегно [13]. Ступні можуть бути відсутні, цілком або частково злиті, можуть мати вигляд однієї ступні, зазвичай зміненої конфігурації. Виникнення та повторення синдрому русалки є спорадичним, каріотип плодів зазвичай без особливостей.

Вважається, що цей стан значно частіше спостерігається при однойцевих двійнях – у 150 разів частіше, ніж при одноплодових вагітностях [3, 46, 50, 56].

Хоча в літературі описані поодинокі випадки виживання дітей при нелетальних вісцеральних аномаліях (рис. 2а, б, в), перш за все у випадках, коли йдеться про цілком сформовані кінцівки з їх лише шкіряним або м'яко-тканинним зростанням, поєднання вад розвитку кінцівок із аноректальними аномаліями, вадами та відповідними хворобливими станами сечовивідної системи, вадами розвитку таза та зовнішніх статевих органів мають вкрай поганий прогноз і майже завжди призводять до смерті дитини або до дуже значної інвалідності [14, 32, 38, 52, 56].

Відповідно, в разі визначення синдрому русалки до періоду життєздатності дитини є виправданим штучне переривання вагітності.

Наш випадок

До клініки «Надія» у 17,5 тижнів вагітності звернулася 28-річна жінка з першою, природною вагітністю для експертного УЗД внаслідок помірно підвищеного особистого ризику (1:228) можливих хромосомних анеуплоїдій плода, розрахованого у 12 тижнів. Від досліджень каріотипу плода родина відмовилася. УЗД у 17,5 тижнів було ускладнено значним маловоддям (показник оплодненої рідини дорівнював лише 32 мм при найбільшій кишені вільної рідини у 17 мм!), проте було визначено наявність у дитини синдрому русалки при значній гіпоплазії тазових кісток, зрощенні стегон та колін, гіпоплазії правої та аплязії лівої голінок, гіпоплазії обох гомілок, спотвореній правій ступні й відсутній лівій ступні, патологічно приєднаній у зап'ястку правій китиці; правобічній діафрагмальній килі з розміщенням частини печінки у грудній клітці плода; агенезії обох нирок; відповідній гіпоплазії легень і типовому пласкому обличчя дитини (обличчя *Potter'a*) – дивись рис. 3, 4, 5, 6, 7, 8.

Відповідно, на підставі УЗ-знахідок зроблено висновок щодо поганого прогнозу життя дитини, і родина вирішила перервати вагітність, відмовившись від подальших обстежень, хоча ми наполегливо радили дослідити каріотип

плода або здійснити порівняльну геномну гібридизацію за умов відсутності хромосомних анеуплоїдій – для подальшого складання медичним генетиком прогнозу потомства родини й визначення потреби можливої передімплантаційної генетичної діагностики. Вагітність була штучно перервана, ультразвукової знахідки підтверджені (рис. 9).

Але у цьому випадку є додаткові повчальні особливості, які можна образно висвітлити відомим крилатим виразом: «ми самі створюємо собі проблеми для того, аби потім героїчно їх поборювати». Внаслідок агенезії нирок та відповідного виразного маловоддя у 2-му й 3-му триместрах розвинулися побудову тіла плода є вкрай тяжким завданням. Натомість наприкінці 1-го триместру, в 11–13 тижнів під час УЗД як складової поєднаного дослідження з метою оцінки ризиків можливих аномалій та можливих пізніших положничих ускладнень оцінити побудову тіла дитини, особливо її кінцівки, дуже просто і легко (рис. 10, 11; а також дивись цілий підручник «Обстеження плода у першому триместрі вагітності» за адресою http://www.fmfua.com/fmc/Stalenvachannja_56.html).

Пацієнтка з нашого прикладу проходила три (!!) УЗД, причому всі у Києві, у добре відомих клінічних медичних осередках, усі клініки були різної форми



Рис. 3. Виразне маловоддя



Рис. 4. Відсутня ліва голінка й ліва ступня, значна гіпоплазія правої голінок, спотворена права ступня



Рис. 5. Зрощені стегна й голілки



Рис. 6. Печінка (L) у грудній клітці праворуч серця (H): поперечний зріз (зліва), вінцевий (справа)

власності (відомча, приватна, державна), у термінах вагітності, відповідно, 12, 12,5 і 13 тижнів.

Жінка ходила по різних лікарнях тому, що при першому УЗД їй написали у протоколі загадкове «Заключення УЗІ: Беременність 11–12 тижнів. ВПР плода (ахондроплазія нижніх кінцівок)». Немає нічого дивного у тому, що подальші обстеження не знайшли «ахондроплазію нижніх кінцівок», але дивним є те, що всі три лікарі «не помітили» щонайменше зрощених кінцівок та відсутності однієї ступні, порожнього сечового міхура.

Причини цього лежать на поверхні: всі лікарі попросту НЕ роздивлялися кінцівок або через брак часу, або через брак бажання, або через невміння; перший лікар (чи дійсно лише він?), до того ж, не знає, що таке ахондроплазія.

Висновки

Визначення ознак синдрому русалки наприкінці I триместру є вигіднішим у порівнянні з II триместром внаслідок достатньої кількості оплодневої рідини, яка у цей час значно менше залежить від виділення сечі плодом [1, 7, 9, 22, 37, 46, 48, 58]. Зведені стегнові кістки без їх окремих рухів під час УЗД мають викликати думку про можливість злиття нижніх кінцівок. При наявності маловоддя і двосторонньої агенезії нирок, спостереження злитих нижніх кінцівок плода є ключем до антенатальної діагностики синдрому русалки. Крім того, тепер не існує відомих біохімічних сироваткових ознак для допологової діагностики *sirenomelia*.

1. Методологічно правильно здійснене планове просвітне поєднане дослідження I триместру (від 11 тижнів 0 днів до 13 тижнів 6 днів при КТР плода від 45 до 84 мм)

за методом КОДА дозволяє протягом 1–3 годин: пояснити родині мету, сенс та зміст цього дослідження; одержати поінформовану згоду родини на дослідження; оцінити особисті ризики пацієнтки щодо ХА плода; досить докладно оцінити побудову тіла плода; надати родині всі необхідні пояснення щодо наслідків дослідження.

2. УЗД в цьому віці вагітності дозволяє вирішувати багато завдань, і є достатньо інформативним навіть для діагностики такого складного рідкісного симптомокомплексу як синдром русалки.

3. *Sirenomelia* легше визначається під час просвітних УЗД в 11–13 тижнів, аніж у 2-му триместрі, оскільки ще не заважає значне маловоддя.

Перелік літератури знаходиться у редакції



Рис. 7. Хворобливо приведена права китиця



Рис. 8. Пласке обличчя Potter'a



Рис. 9. Перервана вагітність підтвердила всі УЗ знахідки



Рис. 10. Приклад добре помітних усіх частин ніг у 12 тижнів при абдомінальному УЗД



Рис. 11. Приклад зрощених ніг при синдромі русалки у 12 тижнів при абдомінальному УЗД