

# Діастематомієлія у складі поєднаної вади розвитку (напівхребці, сколіоз, агенезія ребер, вкорочення трубчастих кісток, гіпоспадія, набряк ніг)

Олексій Соловійов, Юрій Мельник, Наталя Савостікова

Завдяки нашої колежанці Вікторії Богомазовій ми у 3(42)-му числі «З турботою про Жінку» за квітень цього року познайомили читачів з рідкісною вагою розвитку спинного мозку – діастематомієлією, яка в описаному випадку була відокремленою (чи ізольованою). Хоча відокремлено цю ваду можна назвати лише умовно, оскільки сама діастематомієлія (Д.) є первинною поєднаною вагою розвитку хребтового каналу, що складається з серединного розділення його кістковими або хрящово-фіброзними шипами чи перетинками, які супроводжуються розщепленням та/або подвоєнням спинного мозку, складових будови останнього та його оболонок. Відповідно, клінічні прояви навіть відокремленої Д. поєднують ознаки первинної мієлодисплазії й такі, що розвиваються через порушення проксимальної міграції спинного мозку з ростом дитини внаслідок утримання мозку перетинкою хребтового каналу.

До 3 років життя деформації хребта та ніг зустрічаються у 62% таких дітей, кіфоз і кіфосколіоз – до 20%. Неврологічні прояви зустрічаються у 30–50% хворих, ознаки нейрогенної дисфункції сечового міхура – у 82%. Успіх лікування кожного окремого випадку ґрунтується на особливостях клінічних проявів і може потребувати участі різнофахових лікарів: радіологів, неврологів, нейрохірургів, ортопедів, дитячих хірургів, урологів, проктологів. У подібних до наведеного у згаданій публікації випадках відокремленої Д.

рання діагностика, своєчасне хірургічне лікування, застосування сучасних технологій дозволяють досягнути добрих наслідків у більшості випадків.

Натомість такий випадок Д., який ми розглянемо сьогодні, має надто поганий прогноз здоров'я дитини, аби радити батькам продовження вагітності.

Пам'ятаючи відомий нам з латини вислів *«repetitio est mater studiorum»* та користуючись нагодою повторного випадку Д., знову згадаємо дещо про цю ваду. Загальною назвою вад розвитку, що проявляються аномальним закриттям чи розвитком невальної трубки, прилеглих тканин та задньосерединної будови тіла, є спинномозкова дізрафія (*dysraphism*). Відкриті форми спинномозкової дізрафії (*meningocele*, *myelomeningocele* та *myeloschisis*) можуть визначатися пренатально, часто поєднуються з синдромом Arnold–Chiari (Арнольда–Кіарі) або лише гідроцефалією, помітні при народженні. Закриті форми (*diastematomyelia*, нейроентеричні пухирі, спинномозкові ліпоми, потовщення кінцевої нитки твердої оболонки мозку, нерухомий спинний мозок та переднє крижове *meningocele*) не можна побачити при народженні дитини, вони рідше поєднуються з синдромом Arnold–Chiari або гідроцефалією та клінічно проявляються природженими неврологічними ознаками, що з часом погіршуються. Діагностика пренатально здійснюється, перш за все, під час просвічних ультразвукових досліджень 2-го триместру

(20–21 тижні) і навіть 1-го триместру (11–13 тижні). Важливими є зрізи в аксильній, сагітальній, вінцевій площинах. Ці зрізи уможливають визначення зміненої побудови хребта, наявності гіперехогених утворень різної форми між боковими дужками хребта. У сагітальній площині Д. має вигляд будови підвищеної ехогенності всередині хребців (рис. 3, 8, 11). Диференціальна діагностика має проводитися, власне, з усіма вищенаведеними вадами розвитку, а також із дермальними та епідермальними пухлинами, напівхребцями, гідромієлією, трактом дермального сіносу. Вінцеві та сагітальні зрізи спинного мозку не завжди можуть бути корисними, натомість поперечний зріз, на якому наявні три ядра кісткоутворення (рис. 8), є дуже показовим для Д. Виведення неушкоджених тканин над аномальними хребцями та незмінена внутрішньочерепна побудова допоможуть виключити розколину хребта. У складних випадках, коли дані ультразвукового дослідження залишаються сумнівними, може бути корисним діагностичний амніоцентез – не лише з метою вивчення каріотипу плода та здійснення полімеразної геномної гібридизації, а для дослідження вмісту ацетилхолінестерази та альфа-фетопротеїну в оплоднєвій рідині.

Вперше внутрішньоутробна діагностика Д. була описана R. Williams, R. Barth у 1985 р. (*In utero sonographic recognition of diastematomyelia. AJR Am J Roentgenol 1985; 144: 87–88*). У 1992 р. D. Pang зі співавторами (*Split cord malformation. Part I: a unified theory of embryogenesis for double spinal cord malformations.*



Рис. 1. Лівобічний сколіоз



Рис. 2. Два напівхребці, що спричиняють сколіоз



Рис. 3. Кісткова перетинка спинного мозку у 2В та 3В режимах



Рис. 4. Агенезія 3 лівих ребер на рівні діастематомієлії у 2В та 3В режимах



Рис. 5. Незначний набряк підшкіри (між стрілками)



Рис. 6. Мікропеніс, гіпоспадія (вказано стрілками; ліворуч – анфас, праворуч – профіль)

*Neurosurgery 1992; 31:451–80*) виділили 2 види Д.: I вид – кістково-хрящева перетинка серединно розділяє хребтовий канал, спинний мозок та оболонки на дві частини з власними оболонками (власне *diastematomyelia*); II вид – роз'єднання хребтового каналу не виникає, а спинний мозок роз'єднується фіброзною перетинкою всередині єдиного мішка твердої оболонки (*diplomylelia*). I вид зустрічається у 61–65% випадків, II – у 35–39%. У 82% випадків перетинка знаходиться між хребцями Th1-L5.

#### Синоніми Д.

Розщеплений спинний мозок, закрита спинномозкова дізрафія, діпломієлія з кістковою шпорою.

#### Поширеність

Поширеність невідома; зустрічається рідко (у цілому світі описано до півтори сотні випадків), але у дівчаток ця вада зустрічається втричі частіше, ніж у хлопчиків.

#### Етіологія

Етіологія невідома, рідко – аутосомнодомінантної природи; ризик хромосомних аномалій при Д. точно не визначений, але при відокремленій ваді є низьким.

#### Можливі поєднані аномалії

а) шкірні прояви по середній лінії спини – телангіоектазії, атрофія шкіри, ге-

мангіоми, підшкірні ліпоми, невуси; часто зустрічається *nevus pilosus* з великими клаптями довгого шовковистого волосся, у 50–70% випадків розміщеного над ділянкою розщепленого мозку; проте не завжди шкірні прояви вказують місце ураження; б) хребцеві аномалії – *scoliosis*, *kiphosis*, *spina bifida*, *myelomeningocele ma hemivertebrae*; в) м'язово-кістякові аномалії – атрофії м'язів, клишоногість (зустрічається майже у половини пацієнтів); г) урологічні аномалії.

#### Власний випадок

До нас у терміні 21,5 тижнів звернулася 32-річна жінка зі своєю першою вагітністю. Даних про наявність спадкових чи природжених захворювань у родині батьків не одержано. Особисті ризики можливих хромосомних аномалій, розраховані у 12 тижнів на підставі поєданого дослідження першого триместру, були підвищеними: 1:10 для трисомії 21, 13 та 18 хромосом. Тим не менш, від дослідження каріотипу плода родина відмовилася. Але, коли на підставі УЗД у 20 тижнів зробили висновок про наявність вад розвитку плода (вкорочення ребер, трубчастих кісток, деформація хребта й спинномозкового каналу; напівхребець, розколина хребта й дефект міжшлуночкової перетинки серця – останні три під питанням), за бажанням батьків визначили каріотип тканини ложись-

ка (*placenta*) шляхом біопсії останнього: 46,XY, тобто, нормальний чоловічий каріотип. Під час нашого УЗД плід знаходився у поздовжньому положенні сідничного передлежання, передньому виді, II позиції. Частота серцевих скорочень коливалась між 134 та 148 скор./хв. Доплерометричні показники кровоплину в артеріях пуповин та у маткових артеріях були у припустимих межах. Кількість оплодневої рідини помірна – показник оплодневої рідини дорівнював 10,5 см. У плода під час огляду було знайдено: деформацію хребта (лівобічний сколіоз) на рівні 7–11 грудних хребців внаслідок двох напівхребців (рис. 1, 2); на цьому ж рівні знайдено подвійну діастематомієлію (рис. 3, 8); на цій же ділянці виявлено відсутність трьох лівих ребер (рис. 4); підтверджено вкорочення трубчастих кісток (переважно стегон та гомілкових кісток); помічено незначний набряк підшкіри ніг (рис. 5); зазначено зменшення розмірів прунтя з наявністю гіпоспадії (рис. 6). Якихось інших вад розвитку та хворобливих станів виявити не вдалось. Розміри плода в середньому відповідали віку вагітності 19,5 тижнів, при цьому розміри мозочка відповідали очікуваному терміну 21,5 тижнів, голівки – 20,5 тижнів, живота – 19,5–20 тижнів, трубчастих кісток – 17,5–19 тижнів (найкоротшими були обидва стегна й обидві гомілкові кістки, при цьому довжина голінок переджала довжину гомілок – рис. 7).



Рис. 7. Рідкісне випередження розмірів голінок



Рис. 8. Ліворуч на рівні стрілки, над нею й під нею – 3 ядра кісткоутворення; праворуч стрілками вказано 2 шипи всередині мозку



Рис. 9. Сколіоз



Рис. 10. Агенезія 3 ребер ліворуч



Рис. 11. В центрі зображення – гостра хрящева шпора, ліворуч від неї, на рівні агенезії ребер – друга, плоска (вказано червоними стрілками)



Рис. 12. Мікропеніс, гіпоспадія

Родина прийняла рішення перервати вагітність. Під час патологоанатомічного розтину ультразвукові знахідки було підтверджено (рис. 9, 10, 11, 12). Слід зазначити, що деякі ознаки (набряк підшкіри, самі шипи у хребтовому каналі, особливості вкорочення трубчастих кісток) шляхом УЗД визначалися краще за патологоанатомічні.

**Висновки**

Зазвичай пренатальна ультразвукова діагностика Д. відбувається у II триместрі, але є можливою навіть наприкінці I триместру. Якщо Д. не супроводжується іншими вадами розвитку спинного мозку та хребта, прогноз здоров'я дитини є добрим, проте може знадобитися нейрохірургічна

та ортопедична допомога, присутні ризики неврологічних ускладнень. У разі входження Д. до складу поєднаних вад прогноз здоров'я дитини значно погіршується. Відповідно, метою доброї пренатальної діагностики є не лише вміння відрізнити, а й здійснити пошук можливих поєднаних вад розвитку. У разі виявленого у I чи II триместрі поєднання Д. з розколиною хребта, внутрішньоутробним викривленням хребта та напівхребцями батькам слід надати можливість переривання вагітності. Якщо ультразвукових знахідок недостатньо для визначення виду Д., може бути корисним діагностичний амніоцентез з метою не лише дослідження каріотипу плода, а й для визначення вмісту в оплод-

невій рідині ацетилхолінестерази та альфа-фетопротейну. Каріотип плода ліпше здійснювати шляхом дослідження амніоцитів, ніж біоптата ложиська, оскільки не завжди каріотип біоптата відповідає каріотипу плода. При відсутності хромосомних анеуплоїдій бажано здійснити порівняльну геномну гібридизацію для пошуку можливих надлишків чи браку генетичного матеріалу, що може стати у нагоді для подальшого складання прогнозу потомства та визначення можливостей передімплантаційної генетичної діагностики. Якщо поєднану Д. буде знайдено у III триместрі, слід надати перевагу розродженню шляхом цесарського розтину. У разі ж виявлення відокремленої Д. немає причин відмовлятися від народження природним шляхом. 