

Наследственная гидроцефалия (синдром Денди-Уокера): клинический случай

ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России

Научный руководитель: к.м.н. Нечаев В.Н.

Резюме

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]. Среди большого количества возможных аномалий одним из наиболее тяжелых по своим последствиям считается синдром Денди Уокера.

Ключевые слова: синдром Денди-Уокера, головной мозг

Данный синдром был впервые описан американским нейрохирургом Уолтером Денди в 1921 году и Эрлом Уокером в 1944 г. Среди живорождённых детей частота встречаемости от 1:5000 до 1:25000, а среди детей с врождённой гидроцефалией колеблется от 3,5 до 12% [2].

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. Данный синдром по МКБ X кодируется в рубрике аномалий развития под шифром Q 03.1, как атрезия отверстий Мажанди и Люшка [3, 4].

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

В 70% случаев порок сочетается и с другими аномалиями головного мозга — агенезией мозолистого тела, энцефалоцеле, полимикригией, агирией, гетеротопией серого вещества, а также с поражениями других органов и систем (полидактилией, синдактилией, врожденными пороками сердца, поликистозом почек, расщелинами неба и др.) [5].

Среди основных гипотез возникновения синдрома Денди-Уокера можно выделить следующие:

- остановка эмбрионального развития в процессе формирования ромбовидного мозга;
- атрезия выходного отверстия из IV желудочка при отсроченном открытии отверстия Мажанди;
- возникновение сосудистого сплетения IV желудочка в середине тонкой крыши ромбовидного мозга.

Специалисты пренатальной функциональной диагностики выделяют полную и неполную, а также закрытую и открытую формы синдрома Денди-Уокера. 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 цистерны 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 (рис. 1, 2) [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 сопровождается данным синдромом [2, 5].

Прогноз для жизни и здоровья при синдроме Денди — Уокера зависит от наличия сочетанных аномалий 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 [2].

Таблица 1. 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, ретиная дисплазия, аномалия глаз, энцефалоцеле, миопатии и др.	Мутации генов POMT1 (локализации 9g34.1), POMT2 (14g24.3), FKTN (9g31) 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
РНАСЕ-синдром	Артериальные аномалии, включая коарктацию аорты, дефекты сердца, глаз (микрофтальмия).	Этиология неизвестна

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

Описание клинического случая

Под наблюдением находился доношенный новорождённый мальчик Л., родившийся от 3 беременности, протекавшей на фоне поздней постановки на учёт (в 30 недель). С 35 недель 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 (клубникообразная). 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 до 12 мм. Имеется гипоплазия червя мозжечка, расширение большой цистерны до 12 мм.

Ребенок от третьих срочных родов в головном предлежании. Околоплодные воды светло-жёлтые в объеме двух литров. Масса тела ребёнка при рождении составила 2890 г, рост - 49 см., окружность головы - 35 см., груди - 33 см. Оценка по шкале Апгар 4 - 7 баллов.

Состояние ребёнка после рождения тяжелое, из родильного зала поступил в ОРИТН, за счёт 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 СРАР, а с 7 суток жизни на спонтанное дыхание. Оксигенотерапия проводилась по показаниям. Энтеральное питание начато с первых суток в трофическом объеме с последующим расширением, усваивал.

Неврологически: положение ребёнка 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 2 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 и мышечный тонус снижены. Дистония в конечностях. Физиологические рефлексы угнетены, сухожильные снижены, симметричные.



Рисунок 1. Коронарное сканирование ближе к затылочным рогам боковых желудочков; равномерная дилатация боковых желудочков с обеих сторон; кистовидное образование задней черепной ямки

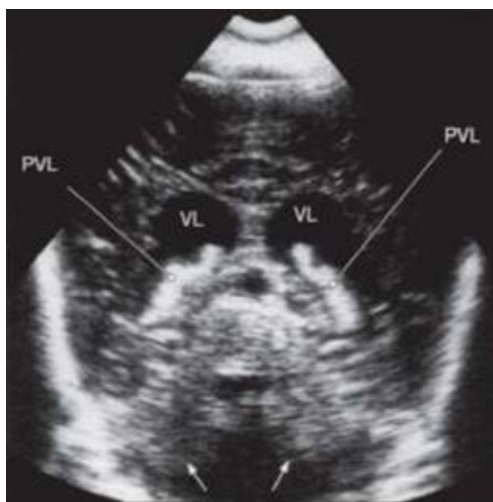


Рисунок 2. Коронарное сканирование на уровне желудочковых треугольников; дилатация боковых желудочков с деформацией и повышением эхогенности сосудистых сплетений; агенезия червя мозжечка с гипоплазией полушарий



Рисунок 3. Внешний вид больного

Обращало на себя внимание наличие двусторонней косолапости с варусной деформацией обеих стоп, кистей и фаланг пальцев, гипертелоризма, седловидной переносицы, нависающего лба и затылка, широкого языка, короткой шеи (рис. 3).

На 14 сутки жизни, после стабилизации состояния, ребёнок был переведён на второй этап лечения, 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 желудочек; полушария мозжечка резко уменьшены, червь не определяется; мозжечковый намет смещен вверх.

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

Ребёнок 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 ДЭХО-КГ выявлен врожденный порок сердца: комбинированный стеноз легочной артерии (клапанно-подклапанный), ДМПП со сбросом слева направо. Открытое овальное окно диаметром 2,0 мм.

Ребенок был консультирован кардиологом и кардиохирургом, даны рекомендации.

По данным УЗИ брюшной полости и почек патологии не выявлено.

После осмотра врача-ортопеда была подтверждена врожденная двусторонняя косолапость.

В связи со стабилизацией состояния ребёнка, после проведённого обследования и лечения, а также отказа матери от родительских прав, мальчик на 57 сутки жизни был переведён в дом ребёнка города Маркса.

Заключение

В заключение следует сказать о том, что проведённое настоящее 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 моему мнению, в подобных ситуациях оправдана постановка синдромального диагноза с уточнением аномалий развития на основании анализа совокупности клинических данных, 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 невозможен анализ факторов и их теоретическое осмысление.

Литература

1. Кириллова Е.А., Никифорова О.К., Жученко Н.А. и др. Мониторинг врожденных пороков развития у новорожденных // Российский вестник перинатологии и педиатрии. — 2000. — № 1. — С. 18-21.

2. Барашнев Ю.И. Перинатальная неврология. – М.: Триада-Х, 2001.- С. 181-232.
3. Бочков Н.П. Наследственные болезни. Национальное руководство. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012.- С. 128-145.
4. Неонатология (национальное руководство) / Под ред. Н.И.Володина. - М., ГЭОТАР-Медиа, 2007; 847 с.
5. Наследственные болезни / Под ред. Л.О.Бадаляна. – Т.: Медицина, 2002.- С. 138.
6. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Под ред. Э.К.Айламазяна, В.С.Баранова. – М.: Триада-Х, 2007. – С. 11-148.
7. 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.