

А. И. Синельникова

Научный руководитель: старший преподаватель А. В. Мишин

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

ПРОЗЭНЦЕФАЛИЧЕСКИЕ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ

Введение

Прозэнцефалия, или голопрозэнцефалия – редкое врожденное нарушение формирования головного мозга, возникающее в результате неполного разделения двух полушарий между 18-м и 28-м днем беременности, проявляющееся аномальным развитием головного мозга, головы и лица. Заболевание возникает из-за нарушения передачи информации по сигнальным путям между зародышевой эктодермой и нервной трубкой плода. Впервые прозэнцефалия была описана в 1963 г. В. ДеМайером и соавторами, когда были представлены два семейных случая алобарной формы заболевания, при которой у пациентов с нормальным хромосомным набором имелась срединная расщелина губы и неба. Для обозначения группы мальформаций головного мозга, при которых *prosencephalon* оставался нерасщепленным, был предложен термин «голопрозэнцефалия» [1]. Голопрозэнцефалия вызывается как генетическими, так и негенетическими причинами. Она может быть как симптомом некоторых синдромов хромосомной мутации, так и встречаться изолированно при мутациях генов SHH, ZIC2, SIX3, TGIF. Следовательно, выделяются несиндромальная форма голопрозэнцефалии (возникающая изолированно от других заболеваний) и синдромальная (при синдромах Смита-Лемли-Опица, Каллмана 2-го типа, Хартсфилда, Патау, Меккеля-Грубеля).

Клиническими проявлениями заболевания являются эпилептические приступы, когнитивные нарушения, нарушение рефлексов, патология роговицы и сетчатки, пороки внутренних органов [2]. Двигательные расстройства и задержка развития при голопрозэнцефалии коррелируют с тяжестью пороков головного мозга [3].

Цель

Изучить распространенность пороков прозэнцефалической группы среди общего числа врожденных пороков развития и определить основные морфо-фенотипические проявления данной патологии.

Материал и методы исследования

Были изучены архивные данные протоколов 1349 патологоанатомических вскрытий плодов, полученных после прерывания беременности по медико-генетическим показаниям, в 2015–2024 гг. Исследования были проведены в ГУЗ «Гомельское областное клиническое патологоанатомическое бюро».

Результаты исследования и их обсуждение

За период 2015–2024 гг. было выявлено 26 случаев голопрозэнцефалии, что составляет 1,9% от всех случаев врожденных пороков развития (ВПР). Частота встречаемости всех форм порока представлена следующим образом (таблица 1).

Таблица 1 – Частота встречаемости голопроэнцефалии

Год	Общее количество ВПР	Случаи голопроэнцефалии	
		Абс.	%
2015	140	0	0
2016	175	5	2,85
2017	155	2	1,29
2018	143	1	0,69
2019	155	3	1,94
2020	130	5	3,85
2021	127	2	1,57
2022	125	5	4,0
2023	92	0	0
2024	107	3	2,8

Выделяют несколько основных типов проэнцефалии: алобарная, семилобарная и алобарная голопроэнцефалия. В нашем исследовании лобарная голопроэнцефалия встречалась в 13 случаях (50%), семилобарная в 6 (23,1%), и алобарная – в 7 случаях (26,9%).

Случаи лобарной голопроэнцефалии характеризовались практически полным разделением головного мозга на полушария. Отмечалось разной степени выраженности истончение мозолистого тела, передние рога боковых желудочков имели диспластичное строение, часто с отсутствием полости прозрачной перегородки. Наблюдалось смещение центральных серых ядер.

При семилобарной проэнцефалии отмечалось разделение головного мозга на полушария лишь в области затылочных отделов, в то время как передние отделы были представлены полусферой с общей вентрикулярной полостью на месте передних рогов и тел боковых желудочков. Мозолистое тело и полость прозрачной перегородки отсутствовали (рисунок 1а).

Для алобарной голопроэнцефалии патогномичным являлось полное неразделение уменьшенного в размерах переднего мозга, с отсутствием межполушарной щели, вентрикулярная система имела «подковообразную» форму. Таламус и базальные ганглии были представлены бесструктурной массой сероватого цвета, промежуточный мозг был не разделен, отмечалось отсутствие обонятельных луковиц. В то же время стволовые отделы, полушария и червь мозжечок были визуальнo относительно хорошо развиты (рисунок 1б).

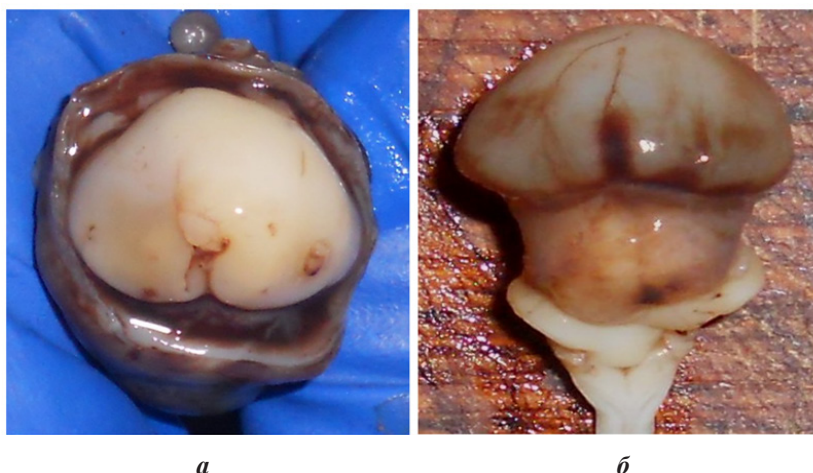


Рисунок 1 – Голопроэнцефалия: а – семилобарная; б – алобарная

Во всех случаях при алобарной голопрозэнцефалии фенотипически имели место пороки развития лицевого черепа. Наблюдалась этмоцефалия, когда отсутствовал нос, над единственной глазницей, содержащей два тесно расположенных глазных яблока, определялось хоботообразное образование, не связанное с полостью черепа. В некоторых случаях определялись изменения лица, характерные для премаксиллярной агенезии, с отсутствием носа, срединной расщелины губы и альвеолярного отростка верхней челюсти и гипотелоризмом (рисунок 2а, 2б).



Рисунок 1 – Фенотип плодов: а – аплазия носа, срединная расщелина губы и верхней челюсти; б – этмоцефалии, синофтальмия

Выводы

1. За период 2015–2024 гг. было выявлено 26 случаев голопрозэнцефалии, что составляет 1,9% от всех случаев врожденных пороков развития.

2. Во всех случаях при алобарной голопрозэнцефалии фенотипически имели место пороки развития лицевого черепа.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Barr, M. Jr. Autosomal recessive alobar holoprosencephaly with essentially normal facies / M. Jr. Barr, M. M. Jr. Cohen // Am J Med Genet. – 2002. – P. 28–112.
2. Аминофф, М. Дж. Клиническая неврология / М. Дж. Аминофф, Д. А. Гринберг, Р. П. Саймон. – М. : МЕДпресс-информ, 2009. – 480 с.
3. Айламазян, Э. К. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Э. К. Айламазян, В. С. Баранов. – М. : Триада-Х, 2017. –С. 11–48.

УДК 616.127-005.8:616.379-008.64

А. В. Тюшкевич

*Научные руководители: старший преподаватель А. С. Терешковец,
к.м.н., доцент Л. А. Шибанова*

*Учреждение образования
«Гомельский государственный медицинский университет»
г. Гомель, Республика Беларусь*

ОСОБЕННОСТИ ЛОКАЛИЗАЦИИ ИНФАРКТА МИОКАРДА У ПАЦИЕНТОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ

Введение

По результатам современных исследований установлено, что существует непосредственная взаимосвязь между такими заболеваниями как инфаркт миокарда и сахарный диабет. Гипергликемия, которая является одной из составляющих сахарного диабета, запускает комплекс патологических реакций, в том числе неферментативное гликозиро-