

В проанализированных нами случаях синдрома Денди — Уолкера всегда имела место частичная агенезия червя мозжечка и во всех случаях наблюдалось его сочетание с другими ВПР ЦНС, либо данный синдром был проявлением множественных врожденных пороков развития и хромосомных болезней (таблица 3).

Таблица 3 — Сочетание синдрома Денди-Уолкера с ВПР и другими синдромами

Случай	Синдромы и ВПР	Морфологические проявления
1	ВПР ЦНС	Гипоплазия мозжечка
2	ВПР ЦНС	Агенезия мозолистого тела
3	ВПР ЦНС	Артерио-венозная ангиодисплазия сосудов мозжечка
4	ВПР ЦНС	Агенезия мозолистого тела, гипоплазия полушария мозжечка, ложная порэнцефалия
5	МВПР	ДМЖП
6	Синдром Эллиса-Ван Крефельда	ДМЖП, гипоплазия грудной клетки, постаксиальная и преаксиальная полидактилия кистей и стоп, укорочение длинных трубчатых костей конечностей
7	Синдром Патау	ДМЖП, постаксиальная полидактилия кистей, многодольчатые почки, хейлогнатопалатосхиз
8	Синдром триплоидии	ДМЖП
9	Синдром триплоидии	ДМЖП, ДМПП, синдактилия кистей

Выводы

1. Результаты анализа показали, что частота синдрома Денди — Уолкера составляла от 0,57 до 2,31 % среди всех аутопсий и от 5,6 до 19,1 % среди ВПР ЦНС с преобладанием плодов женского пола.

2. Во всех случаях наблюдалось сочетание синдрома Денди — Уолкера с другими ВПР ЦНС, либо он входил в комплексы МВПР или хромосомной патологии.

3. В исследуемом материале все случаи наблюдения были представлены неполными формами синдрома, характеризовавшиеся частичной аплазией червя мозжечка.

ЛИТЕРАТУРА

1. Недзьведь, М. Н. Врожденные пороки ЦНС / М. Н. Недзьведь. — М.: Наука и техника, 1996. — 250 с.
2. Юдина, Е. В. Перинатальные исходы при врожденных пороках развития. Синдром Денди — Уолкера / Е. В. Юдина, М. В. Медведев // Ультразвуковая диагностика в акушерстве, гинекологии и педиатрии. — 2000. — № 4. — С. 266–271.
3. Reith, W. Dandy — Walker malformation / W. Reith, A. Haussmann // Radiologe. — 2018. — Vol. 58(7). — P. 629–635. doi: 10.1007/s00117-018-0403-7. Review. German. PubMed PMID: 29797040.
4. Revised classification of posterior fossa cysts and cystlike malformations based on the results of multiplanar MR imaging / A. Barkovich [et al.] // AJNR. — 1989. — № 10. — P. 977–988.

УДК 618.33:616-007

ОСОБЕННОСТИ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ У ПЛОДОВ С АУТОСОМНЫМИ ТРИСУНОКОМИЯМИ

Литвинова Т. А., Михалькевич К. С.

Научный руководитель: ассистент А. В. Мишин

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

Введение

Хромосомные болезни — это сборная группа болезней, основой развития которых является нарушение числа или структуры хромосом, возникающее в гаметах или на

ранних стадиях дробления зиготы [1]. Аутосомная трисомия — это вид генетической патологии, при которой в клетках присутствуют три гомологичные хромосомы вместо двух. Наиболее частыми аутосомными трисомиями являются 21-трисомия (синдром Дауна), 18-трисомия (синдром Эдвардса) и 13-трисомия (синдром Патау) [2]. Частота новорожденных с трисомией по 21 хромосоме в европейских странах в 1990–2009 гг. составляла 11,2 случаев на 10 тыс. новорожденных, по 18 хромосоме — 1,04 случая на 10 тыс., по 13 хромосоме — 0,48 случая на 10 тыс. [3]. Поскольку на сегодняшний день не существует эффективных методов излечения таких заболеваний, крайне важная роль отводится пренатальной диагностике данной патологии [4].

Цель

Изучить морфологические особенности врожденных пороков развития (ВПР) внутренних органов по данным патологоанатомических вскрытий у абортированных плодов с синдромами Дауна, Эдвардса и Патау.

Материал и методы исследования

Материалом для изучения послужили протоколы 799 патологоанатомических вскрытий плодов, абортированных по медико-генетическим показаниям, со сроком гестации от 10 до 22 недель, проведенных в 2014–2018 гг. в ГУЗ «Гомельское областное клиническое патологоанатомическое бюро

Результаты исследования и их обсуждения

При анализе протоколов патологоанатомических вскрытий за данный период было выявлено 127 случаев синдрома Дауна (таблица 1).

Таблица 1 — Частота ВПР внутренних органов при синдроме Дауна

Локализация порока	Число случаев (n = 127)	
	абс.	%
Мозговой череп и лицо	119	93,7
Сердечно-сосудистая система	77	60,6
Костно-мышечная система	41	32,3
Мочевая система	8	6,3
Желудочно-кишечный тракт	3	5,3
Центральная нервная система	3	5,3
Дыхательная система	1	0,8

При синдроме Дауна фенотипические изменения в основном проявлялись дисплазией ушных раковин (112 случаев) и уплощением профиля лица (98 случаев). Из ВПР сердечно-сосудистой системы чаще выявлялись дефекты межжелудочковой перегородки (ДМЖП) — 35 случаев и предсердно-желудочковая коммуникация — 33 случая. ВПР костно-мышечной системы были представлены поперечной линией ладони — 38 случаев и клинодактилией мизинцев кистей.

Синдром Эдвардса был выявлен у плодов в 25 случаях (таблица 2).

Таблица 2 — Частота ВПР внутренних органов при синдроме Эдвардса

Локализация порока	Число случаев (n = 25)	
	абс.	%
Мозговой череп и лицо	19	76
Сердечно-сосудистая система	20	80
Костно-мышечная система	18	72
Мочевая система	8	32
Желудочно-кишечный тракт	7	28
Центральная нервная система	3	12
Половая система	1	4

Фенотипические изменения при синдроме Эдвардса характеризовались микрогенией (17 случаев), низко расположенными и деформированными ушными раковинами (16 случаев), хейлогнатопалатисхизом (4 случая). Из ВПР сердечно-сосудистой системы наиболее ча-

сто выявлялись ДМЖП — 16 случаев. ВПР костно-мышечной системы чаще были представлены флексорным положением кистей (11 случаев), короткими и широкими 1 пальцами стоп (8 случаев) и лучевой косорукоустью (3 случая) и клинодактилией мизинцев кистей.

Синдром Патау был выявлен в 15 случаях (таблица 2).

Таблица 3 — Частота ВПР внутренних органов при синдроме Патау

Локализация порока	Число случаев (n = 15)	
	абс.	%
Мозговой череп и лицо	10	66,6
Сердечно-сосудистая система	10	66,6
Костно-мышечная система	9	60
Мочевая система	8	53,3
Желудочно-кишечный тракт	3	20
Центральная нервная система	4	26,7
Половая система	3	20

Внешние изменения лица при синдроме Патау характеризовались низко расположенными и деформированными ушными раковинами (6 случаев) хейлогнатопалатосхизом (6 случаев), гипертелоризмом и микрогенией (по 3 случая). Из ВПР сердечно-сосудистой системы чаще были выявлены ДМЖП — 7 случаев. ВПР костно-мышечной системы были представлены различными вариантами постаксиальной полидактилии (8 случаев) и флексорным положением кистей (2 случая). Из ВПР центральной нервной системы были выявлены лобарная и алобарная голопрозэнцефалия – по 2 случая. Пороки мочевой системы наблюдались в виде многодольчатых почек (6 случаев) и наличием микрокист в корковом слое почек (2 случая).

Выводы

Для всех форм хромосомных болезней общим признаком является множественность ВПР. Патологоанатомическая верификация диагнозов у плодов, абортированных по генетическим показаниям, является неотъемлемой составляющей пренатальной диагностики ВПР. Диагностика хромосомных болезней, основанная на морфологических методах исследования, позволит более целенаправленно проводить анализ кариотипа при подозрении на хромосомную патологию плода.

ЛИТЕРАТУРА

1. Лазюк, Г. И. Тератология человека / Г. И. Лазюк. — М.: Медицина, 1991. — 480 с.
2. Козлова, С. И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / Н. С. Демикова, Е. И. Семанова, О. Е. Бенникова. — 2-е изд., перераб. и доп. — М.: Практика, 1996. — 416 с.
3. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / под ред. акад. РАМН, проф. Э. К. Айламазяна, чл.-корр. РАМН, проф. В. С. Баранова. — 2-е изд. — М.: МЕДпресс-информ, 2007. — 416 с.
4. Prenatal Diagnosis of Congenital Anomalies / P. Gianluigi [et al.]. — N.Y.: McGraw-Hill Education, 1997. — P. 238.

УДК 616.5-006-07-091.5

АНАЛИЗ СОВПАДЕНИЯ КЛИНИЧЕСКОГО ДИАГНОЗА И ПАТОЛОГО-АНАТОМИЧЕСКОГО ЗАКЛЮЧЕНИЯ ПРИ НОВООБРАЗОВАНИЯХ КОЖИ

Лобан Д. С., Волощик Е. С., Демченко А. В.

Научный руководитель: ассистент А. С. Терешковец

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

Введение

Опухоли кожи являются часто встречающиеся новообразованиями человека. На амбулаторном приеме у дерматолога они составляют 20–24,9 % в структуре первичной