
Карбанович В.О.¹, Прибушеня О.В.²

¹ Белорусская медицинская академия последипломного образования,
Минск, Беларусь

² Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»,
Минск, Беларусь

СИНДРОМ ПЕНА – ШОКЕЙРА 1-го ТИПА У ПЛОДА: СОВРЕМЕННЫЕ ТРЕНДЫ В ДИАГНОСТИКЕ И ТАКТИКА ВЕДЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

Актуальность. Синдром Пена – Шокейра 1-го типа (ПШС 1-го типа) (#208150, OMIM) – это гетерогенная группа летальных артрогрипозов, которая характеризуется выраженным снижением или отсутствием активных движений у плода, а также комплексом вторично формирующихся патологических изменений.

«Ключевыми» УЗ маркерами являются акинезия/гипокинезия плода, вынужденное положение конечностей, ранняя ЗРП, гипоплазия грудной клетки. С 26–27 недель гестации развивается выраженное прогрессирующее многоводие. Описанная патология является летальной: 30% плодов погибают внутриутробно, в 70% случаев смерть наступает в раннем неонатальном периоде.

Цель. Изучить современные подходы к диагностике и ведению беременности с ПШС 1 типа у плода.

Методы исследования. Обзор литературы выполнялся в поисковых системах PubMed, Wiley Online Library, eLibrary с использованием ключевых слов «артрогрипоз», «множественный врожденный артрогрипоз», «синдром Пена-Шокейра 1 типа». Информация получена из генетических карт обследованных пациентов.

Результаты и их обсуждение. В наше исследование были включены беременные с ПШС 1-го типа у плода или у новорожденного, проходившие обследование в РНПЦ «Мать и дитя» с 1972 г. по настоящее время. Всего зарегистрировано 15 случаев ПШС 1-го типа у 10 семей.

Средний срок установления диагноза по УЗИ составил $18,62 \pm 0,99$ недель. Основными УЗ маркерами заболевания явились акинезия/гипокинезия плода, фиксированное положение конечностей, эквинуварусная деформация стоп, «стопы-качалки», лицевые дисморфии, гипоплазия грудной клетки, ранняя ЗРП, а также прогрессирующее многоводие. Лицевые дисморфии включали гипертелоризм, клювовидный нос, микрогнатию, расщелину неба, низко посаженные уши. В $50,0 \pm 15,81\%$ (5/10) наших наблюдений установлено многоводие, во всех случаях отмечено его прогрессирующее нарастание и в 3 из 5 случаев – выраженный характер. Средний срок выявления многоводия составил $24,0 \pm 4,36$ недель.

В нашей группе прервано $40,0 \pm 6,15\%$ (6/15) беременностей по медико-генетическим показаниям, 2 пациентки отказались от прерывания. Средний срок прерывания оказался $18,16 \pm 0,69$ недель. Средний срок родоразрешения – $36,44 \pm 4,47$ недель. Кесарево сечение проведено 4 пациенткам, 5 женщин родоразрешены через естественные родовые пути.

Нами отмечена 100% летальность синдрома: 4 плода погибли внутриутробно, 5 новорожденных умерли в раннем неонатальном периоде. Время жизни новорожденных колебалось от 5 минут до 1 месяца.

Ведущими патологоанатомическими признаками болезни в нашей группе исследования явились множественные контрактуры суставов (плечевых, локтевых, лучезапястных, коленных, голеностопных), эквинуварусная деформация стоп или форма «стопы-качалки», лицевые дисморфии (гипертелоризм, клювовидный нос, микрогнатия,

расщелина неба, низко посаженные диспластичные уши), гипоплазия грудной клетки.

Проведение молекулярно-генетического анализа на мутацию в гене MUSK 9q31.3 позволяет подтвердить диагноз, рассчитать риск повтора у потомства и предложить семье проведение преимплантационного генетического тестирования при планировании последующей беременности.

Учитывая аутосомно-рецессивный тип наследования заболевания, риск повтора в семьях с отягощенным анамнезом по ПШС 1 типа следует оценивать в 25%. При отсутствии точного диагноза риск повтора составляет 3–5%, при вовлеченности ЦНС – 7%.

Гродненский государственный медицинский университет

Медицинский университет: современные взгляды и новые подходы

Сборник материалов
республиканской научно-практической конференции
с международным участием, посвященной 65-летию
Гродненского государственного медицинского университета

Гродно, 28–29 сентября 2023 г.