

Лазаревич А.А.

ПАТОМОРФОЛОГИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА АБЕРРАНТНЫХ ПОДКЛЮЧИЧНЫХ АРТЕРИЙ И ДИВЕРТИКУЛА КОММЕРЕЛЛЯ У ПЛОДОВ

УЗ «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»,
г. Минск, Республика Беларусь

Аннотация. *Описаны случаи диагностики aberrантной правой подключичной артерий (АППА) у плодов ранних сроков гестации. Выявлена связь АППА с хромосомной патологией. АППА, как изолированная, так и неизолированная, является клинически значимым маркером синдрома Дауна. При ее диагностике требуется проведение дополнительных методов исследования для исключения хромосомной патологии. Представлено наблюдение редкого порока развития у плода – дивертикула Коммерелля. Пороки установлены при патоморфологическом исследовании.*

Ключевые слова: *aberrантная подключичная артерия, синдром Дауна, дивертикул Коммерелля, патоморфологическое исследование, плод.*

Lazarevich N.A.

PATHOMORPHOLOGICAL DIAGNOSIS OF ABERRANT SUBCLAVIAN ARTERIES AND KOMMERELL'S DIVERTICULUM IN FETUSES

Abstract. *The article describes cases of diagnostics of aberrant right subclavian artery (ARSA) in fetuses of early gestation. The association of ARSA with chromosomal pathology is revealed. An ARSA, whether isolated or non-isolated, represents a clinically significant marker for Down syndrome. When detected, it requires further diagnostic evaluation to exclude chromosomal abnormalities. A case of a rare developmental defect in the fetus - Kommerell's diverticulum is presented. The defects were established by pathomorphological examination.*

Keywords: *aberrant right subclavian artery, Down syndrome, Kommerell's diverticulum, pathomorphological examination, fetus.*

Актуальность. Частота аномалий развития дуги аорты и ее ветвей составляет 1–3,8% от числа всех врожденных заболеваний сердечно-сосудистой системы [1, 2]. В норме от дуги аорты отходят 3 сосуда: брахиоцефальный ствол, левая сонная общая артерия и левая подключичная артерия. В ходе развития эмбриона формируются шесть парных аортальных дуг, соединяющих вентральную и дорсальную аорты. Правая 4-я аортальная дуга даёт начало проксимальной части правой подключичной артерии, левая 4-я дуга формирует дугу аорты. Аберрантная правая подключичная артерия (АППА) возникает, когда происходит инволюция правой дуги аорты между правой общей сонной и правой подключичной артериями, а не дистальнее от них. Это препятствует слиянию правой общей сонной и правой подключичной артерий с образованием брахиоцефального ствола. Тогда левая дуга аорты дает начало четырем артериям: правой общей сонной артерии, левой общей сонной артерии, левой подключичной артерии и АППА, которая отходит наиболее дистально от дуги аорты, и проходит с левой стороны позвоночника к правому плечу. АППА ранее описывалась как редкая врожденная аномалия, но на сегодняшний день известно, что АППА встречающаяся у 0,5–2,0% населения [1, 2]. У плодов с синдромом Дауна АППА встречается с частотой от 19% до 36% [3]. Дивертикул Коммерелля – это сегментарное

аневризматическое расширение аорты, связанное с аберрантными подключичными артериями (расширение в устье аберрантной подключичной артерии). С эмбриологической точки зрения, дивертикул Коммерелля является результатом неполной регрессии 4-й аортальной дуги [4].

Цель исследования: описать случаи диагностики АППА у плодов ранних сроков гестации. Оценить связь АППА с хромосомной патологией. Представить наблюдение редкого порока развития у плода – дивертикула Коммерелля.

Материалы и методы исследования. Проведен анализ 85 случаев патоморфологической диагностики АППА у плодов. Патоморфологическое исследование плодов, полученных путем прерывания беременности по медицинским показаниям до 22 недель гестации, из них 32 плода прерваны в первом триместре беременности (10-11 недель гестации), 53 – во втором триместре беременности (20-21 недель гестации) проводилось под стереомикроскопом, оснащенный цифровой камерой с использованием инструментария для глазной хирургии. Аномально сформированные органы фотографировали и изучали на серийных срезах. Вскрытие сердца производили без предварительной фиксации посредством последовательной микродиссекции, позволяющей исследовать внутреннюю поверхность обоих желудочков, двустворчатый, трехстворчатый и полулунные клапаны.

Результаты. Результаты анализа 85 случаев патоморфологической диагностики АППА у плодов, прерванных по медицинским показаниям представлены в таблице 1.

Таблица 1.
Случаи патоморфологической диагностики АППА у плодов.

АППА	Плоды 10-11 недель гестации N (%)	Плоды 20-21 недель гестации N (%)	Всего N (%)
В составе хромосомной патологии, из них:	29 (90,6)	41 (77,4)	70 (82,4)
-синдром Дауна	17 (58,6)	32 (78,0)	49 (70)
-синдром Эдвардса	8 (27,6)	3 (7,3)	11 (15,7)
-синдром три(тетра)плоидии	3 (10,3)	-	3 (4,3)
-синдром Патау	1 (3,5)	1 (2,4)	2 (2,9)
-синдром Ди-Джорджи	-	3 (7,3)	3 (4,3)
-синдром Вольфа-Хиршхорна	-	1 (2,4)	1 (1,4)
-прочие хромосомные абберации	-	1 (2,4)	1 (1,4)
В составе множественных врожденных пороков развития, из них:	3 (9,4)	12 (22,6)	15 (17,6)
-VACTERL- ассоциация	1 (33,3)	2 (16,7)	3 (20,0)
-врожденные пороки сердца	2 (66,7)	6 (50)	8 (53,3)
-пороки центральной нервной системы	-	4 (33,3)	4 (26,7)
Всего	32 (100)	45 (100)	85 (100)

Соотношение полов составило 1:1 (40 плодов мужского пола и 45 плодов женского пола). По литературным данным, анатомически в 80% случаев АППА проходит ретроэзофагально, в 15% – между пищеводом и трахеей, в 5% – спереди от трахеи. Во всех наших наблюдениях АППА проходила ретроэзофагально.

Как видно из таблицы 1, в 82,4% случаев АППА была диагностирована у плодов с хромосомной патологией, из них 70% составили плоды с синдромом Дауна (рисунок 1).



Рис.1. Морфологические фотографии АППА у плодов с синдромом Дауна, 11 и 20 недель гестации (собственные наблюдения).

Первое описание пренатальной визуализации АППА у плода с синдромом Дауна было в 2005 году [3]. Авторами было предложено считать визуализацию АППА одним из ультразвуковых (УЗ) маркеров синдрома Дауна. С того времени было проведено множество исследований по распространенности АППА и корреляции с синдромом Дауна. На сегодняшний день большинство исследователей считают, что изолированная АППА не является показанием для проведения инвазивной пренатальной диагностики. Обнаружение АППА требует проведения, расширенного УЗ исследования для поиска других маркеров хромосомной патологии у плода. Однако, в нашей выборке в 57% случаев (28 из 49) АППА была изолированной, т.е. единственным пороком развития у плода с синдромом Дауна. Необходимо пояснить, что всем беременным из этой выборки проведена инвазивная пренатальная диагностика ввиду того, что они попали в группу высокого риска по хромосомной патологии по результатам популяционного комбинированного скрининга 1-го триместра, в частности, по результатам биохимического скрининга (оценка ассоциированного с беременностью плазменного белка, свободной b-субъединицы хорионического гонадотропина человека, альфа-фетопротеина в крови беременной). То есть, если бы беременные по каким-либо причинам не прошли биохимический скрининг, то все эти случаи синдрома Дауна завершились родами. Кроме того, в нашей выборке установлена связь АППА с другими хромосомными болезнями, такими как синдром Эдвардса (15,7% случаев), синдром Ди-Джорджи (делеция 22q11) (4,3%), с пороками сердца и другими аномалиями развития.

По литературным данным, дивертикул Коммерелля диагностируется у 20-60% пациентов с аберрантными подключичными артериями, чаще всего

(до 60%) присутствует в случае правой дуги аорты с левой aberrантной подключичной артерией. Этот парок назван в честь доктора Б.Ф. Коммерелля, радиолога, который поставил первый диагноз живому человеку (рисунок 2).

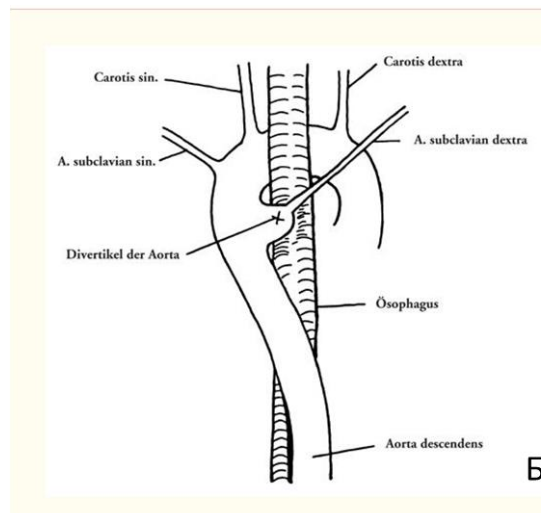
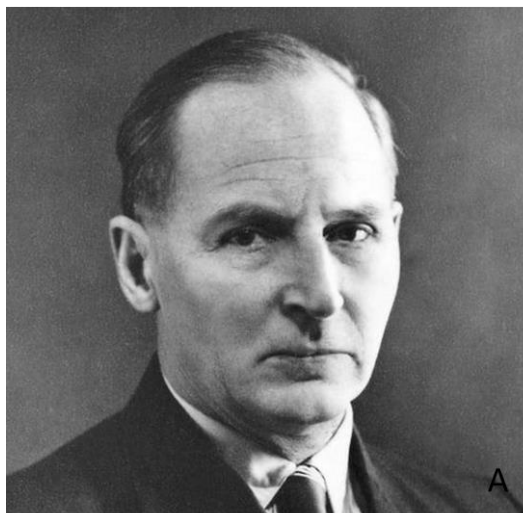


Рис.2. А- Буркхард Фридрих Коммерелль (1901-1990) радиолог, пианист, поэт. Б – Рисунок из оригинальной публикации Б. Коммерелля, изображающий дивертикул у 65-летнего пациента, 1936.

У большинства пациентов дивертикул Коммерелля протекает бессимптомно. У детей чаще наблюдаются симптомы со стороны дыхательных путей: респираторные проявления, рецидивирующие приступы астмы. Это связывают с податливостью незрелых хрящевых колец трахеи. Дисфагия и давящая боль в груди из-за сдавления пищевода или трахеи чаще встречаются у взрослых пациентов после 40-50 лет. Недавние гистологические исследования показали наличие кистозного медиального некроза в стенке дивертикула, чем можно объяснить зарегистрированные высокие показатели расслоения (11% - 53%) и разрыва аорты (4% - 19%), связанные с дивертикулом [4].

Несмотря на заявленную частоту встречаемости дивертикула Коммерелля у пациентов с aberrантными подключичными артериями, случай диагностики этого порока у плода с АППА был единственным в нашей практике. Беременная М., 26 лет. При УЗ исследовании в 20 недель гестации у плода диагностировали выраженную аневризму проксимального отдела нисходящей аорты протяженностью 12,7 мм, диаметром 7,4 мм. Был выставлен риск по синдрому Марфана. После медико-генетического консультирования и консультации кардиохирурга семья приняла решение прервать беременность. При патоморфологическом исследовании плода диагностирован дивертикул Коммерелля (рисунок 3). Посредством молекулярно-генетического исследования материала плода синдром Марфана был исключен.

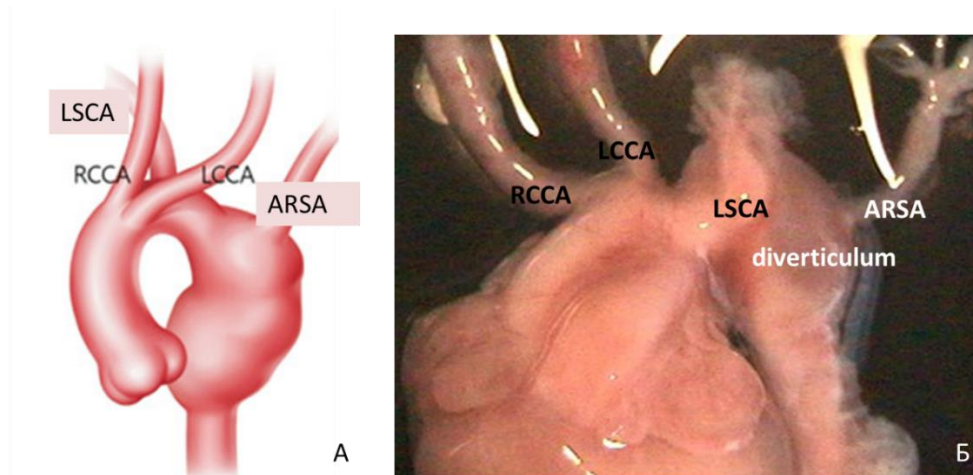


Рис.3. А – иллюстрация дивертикула из публикации [4], Б – морфологическая фотография дивертикула (собственное наблюдение).

Примечание: RCCA – правая общая сонная артерия, LCCA – левая общая сонная артерия, LSCA – левая подключичная артерия, ARSA – aberrantная правая подключичная артерия

Выводы:

1. АППА, как изолированная, так и неизолированная, является клинически значимым маркером синдрома Дауна. При ее диагностике требуется проведение дополнительных методов исследования для исключения хромосомной патологии.
2. При выявлении аневризматического расширения аорты следует провести поиск АП(Л)ПА, что улучшит диагностику дивертикула Коммереля.
3. Патоморфологическое исследование плодов, абортированных по медицинским показаниям в 1 и 2 триместрах беременности, должно быть обязательным, что позволит оценивать качество пренатальной диагностики, получать максимально полную информацию о характере выявленной патологии, необходимую для медико-генетического консультирования семьи по прогнозу потомства.

Литература:

1. Diagnostic yield of chromosomal microarray to examine the genetic factors associated with fetal aberrant right subclavian artery / Wu Wenli, Fanyong Zhang, Li Yuting, Li Peng, Liu Miao, Wang Fengge, Man Dongmei // Arch. Gynecol. Obstet. – 2025. – Т. 311, №6. – С. 1561–1567. – doi: 10.1007/s00404-025-07946-3.
2. Ranzini, A. / Aberrant right subclavian artery: correlation between fetal and neonatal abnormalities and abnormal genetic screening or testing. / A. Ranzini, F. Hyman, E. Jamaer, T. van Mieghem // J Ultrasound Med – 2017. – № 36. – P.785–790.
3. Chaoui, G. Heling Prevalence of an aberrant right subclavian artery (ARSA) in normal fetuses: a new soft marker for trisomy 21 risk assessment / G. Chaoui, K. S. Thiel // Ultrasound Obstet. Gynecol. – 2005. – № 26. – P. 309–375. – <https://doi.org/10.1002/uog.2167>.
4. Surgical Outcomes of Kommerell Diverticulum / Young Kern Kwon, Sung Jun Park, Suk Jung Choo, Tae Jin Yun, Jae Won Lee, Joon Bum Kim // Korean J Thorac Cardiovasc Surg. – 2020. – Vol. 53, №6. – P. 346-352. – <https://doi.org/10.5090/kjtcs.20.071>.