

©М. Д. Процайло, Н. М. Ярема, М. М. Орел

Тернопільський національний медичний університет  
імені І. Я. Горбачевського МОЗ України

## РІДКІСНИЙ ВИПАДОК ПОЄДНАННЯ СИНДРОМУ ЕДВАРДСА ТА П'ЄРА РОБЕНА В НОВОНАРОДЖЕНОГО

У статті наведено приклад рідкісного поєднання синдрому Едвардса та синдрому П'єра Робена. Якщо перший синдром не давав ніяких шансів на позитивний прогноз життя дитини, то другий, після хірургічної корекції вад розвитку, був сприятливим для подальшого життя малюка. У доступній літературі не описано таких поєднань цих синдромів. Серед описаних множинних вад розвитку кістяка дитини при даному синдромі ми виявили раніше не описані такі деформації – аплазію маломілкових кісток, гіпоплазію наколінників, тяжкі деформації гомілок – антикурвацію, гіпоплазію задньої групи м'язів гомілок. Можливо, більше клінічних спостережень такого поєднання цих захворювань буде підґрунтям для виокремлення нової нозологічної одиниці спадкової недуги.

**Ключові слова:** спадковість; синдром Едвардса; П'єра Робена; множинні вади розвитку.

M. D. Protsailo, N. M. Yarema, M. M. Orel

*I. Horbachevsky Ternopil National Medical University*

### A RARE CASE OF COMBINATION OF EDWARDS AND PIERRE ROBAIN SYNDROME IN A NEWBORN

Here is an example of a rare combination of Edwards syndrome and Pierre Robin syndrome. If the first syndrome did not give any chance for a positive prognosis for the child's life, then the second, after surgical correction of developmental defects, was favorable for the further life of the baby. Such combinations of these syndromes are not described in the available literature. Among the described multiple malformations of the skeleton of a child with this syndrome, we found previously undescribed deformations – aplasia of the tibia, hypoplasia of the kneecaps, severe deformations of the lower legs – anticurvature, hypoplasia of the posterior group of lower leg muscles. Perhaps a greater number of clinical observations of such a combination of these diseases will be the basis for distinguishing a new nosological unit of hereditary disease.

**Key words:** heredity; Edwards syndrome; P. Roben; multiple developmental defects.

Синдром Едвардса (СЕ) – захворювання, яке зумовлене трисомією 18-ї пари хромосоми. Хлопчики хворіють у чотири рази рідше, ніж дівчаток. Частота становить 1:7000 новонароджених. Остаточою причиною цієї недуги не відома, вважають, що одним із головних факторів є старший вік матері. Так, ризик трисомії в проміжку від 19 років до 35 збільшується в 53 рази [1].

Такі діти народжуються недоношеними, ослабленими, на тлі фетоплацентарної недостатності та недорозвитку пупкових артерій. Фенотип таких дітей характеризується множинними вадами розвитку тулуба, голови, грудної клітки, кінцівок, головного мозку, внутрішніх органів. Такі діти після народження потребують реанімаційних заходів і кожна друга новонароджена дитина гине на першому тижні життя. Згідно зі спостереженнями неонатологів, педіатрів, середня тривалість життя таких дітей становить 14–15 днів. З огляду на надзвичайно тяжкі множинні вади розвитку та стан сучасної медицини, доцільність реанімаційних заходів слід ретельно зважити, лікувальна тактика зводиться до симптоматичної допомоги [2, 3].

Основною причиною розвитку множинних вад розвитку є патологія хромосом – це завжди комплекс множинних природжених вад. Згідно зі статистичними даними такі малюки у 95 % випадків мають тяжкі вади розвитку серця (дефекти перегородок серця, незарощення аортальної протоки).

У кожної другої дитини – вади розвитку кишечника (дивертикул Меккеля, звуження стравоходу, прямої киш-

ки, подвоєння нирок, сечоводів), недорозвиток різних частин головного та спинного мозку [4, 5].

Кінцівки в таких дітей деформовані. Пальчики на руках та ногах скривлені, часто зрощені між собою, нашаровуються один на одного, мускулатура долонь недорозвинена, особливо великого пальця.

Мізинці та вказівні пальчики обох кистей скривлені і нашаровуються на інші в променеву сторону. Така деформація, як окрема хвороба, називається клинодактилією, має автосомно-домінантний тип успадкування і поєднується з багатьма синдромами та хромосомними аномаліями (трисомією) [5].

Стопи відведені, скривлені на вальгус, склепіння стоп відсутні і деформовані як «качалки або гойдалки». Має місце аплазія (повна відсутність) ліктьових кісток, що є причиною криворукості і як окрема хвороба трапляється досить рідко (1:100 000 новонароджених), однобічна в чотири рази частіше [1–5].

Тулуб деформований, грудна клітка вкорочена та розпластана. Череп або сильно збільшений, або сильно зменшений у розмірах, хоча трапляються випадки нормальної форми голови. Перенісся втиснене, спинка носа тонка, надочні валики практично відсутні, очні щілини звужені. Вушні раковини розташовані надзвичайно низько, структура хрящів вух сильно недорозвинена, спотворена (відсутні мочки, завитки)[1–5].

Синдром П'єра Робена (ПР) має генетичне походження, розвивається внаслідок некоректної функції

гена (SOXg на хромосомі 17), що відповідає за нижньощелепний ріст. Фенотип надзвичайно характерний і складається з трьох основних ознак: 1. Розщеплення твердого піднебіння. 2. Втиснена, маленька, недорозвинена нижня щелепа. 3. Западання язика назад. Інколи такий синдром називають ретромандібюлярним дефектом, «пташиним обличчям». Захворювання досить рідкісне і трапляється в одного новонародженого на 30 000 немовлят. Синдром ПР поєднується з аномаліями розвитку кінцівок та деяких внутрішніх органів. Такі діти отримують харчування через зонд і в 4–6 років підлягають хірургічній пластиці піднебіння. Прогноз для життя сприятливий [1–5].

Наводимо приклад поєднання цих рідкісних синдромів. Хлопчик К., 2023 р.н., прожив 5 днів. Дитина народилася від недоношеної другої вагітності, других пологів. Матері 22 роки, вагітність перебігала на тлі ГРВІ, багатоводдя, загрози переривання вагітності – лікувалася стаціонарно. У матері синдром Арнольда – Кіарі. Цей синдром характеризується стисненням довгастого мозку та мозочка звуженим потиличним отвором, що клінічно проявляється інфантілізмом, гідроцефалією, різними неврологічними симптомами, зумовленими стисненням стовбура та спинного мозку [6]. У матері гіпертензивний синдром зумовив часткову атрофію обох зорових нервів, з приводу чого у 2016 р. виконали операційне втручання. Косоокість та амбліопія лівого ока; хронічна двобічна приглуховатість II ст.; дискінезія жовчовидільних шляхів.

При народженні стан дитини тяжкий: дихальна недостатність, природжена пневмонія. Маса тіла 1900 г (норма 2324 г), зріст 37 см (норма 44,4 см). Симетрична форма синдрому затримки внутрішньоутробного розвитку плода II ст. Тяжка гіпоксія головного мозку. Набряк головного мозку (огляд невропатолога).

Голова збільшена в розмірах. Брахіоцефалічна деформація, кістки склепіння черепної коробки недорозвинені, велике тімечко 5,5×5,0 см. Надочні (надбрівні) валики практично відсутні. Очні щілини звужені з антимоногоїдним типом розрізів очей. Перенісся втиснене, спинка носа звужена. Вушка розташовані дуже низько. Мочки вух відсутні, хрящики завитків вушок атрофовані. Нижня щелепа втиснена. Часткове розщелена верхньої губи. Глибока поздовжня розщелена м'якого і твердого піднебіння. Язик розташований зверху, позаду.

Грудна клітка сплюснена. Кісті в положенні ліктьового відведення (криворукість). Пропальпувати ліктьові кістки не вдалося.

Нігтьові фаланги великих пальці обох кисті – відсутні. Мускулатура великих пальців атрофована. Мізинці та вказівні пальчики обох кистей скривлені і нашаровуються на інші в променеву сторону. Великі пальці розташовані поперек долоні. Тотальне шкірне зрощення 3–4 пальчиків кистей (повна шкірна синдактилія). Яєчка в калитці не пальпуються (рис. 1). Гомілки скривлені у фронтальній площині на згинання (антикурваційна деформація). Малогомілкові кістки не пальпуються (аплазія). Наколінники недорозвинені (гіпоплазія). Мускулатура задньої групи обох гомілок вкорочена, напружена і недорозвинена. Мускулатура стегон недорозвинена.

Такі деформації при синдромі Едвардса в доступних нам джерелах не описані. Стопи сильно деформовані і нагадують «гойдалки, качалки». Виразена вальгус-

на деформація стоп. На ніжках по чотири пальчики (олігодактилія), які скривлені, і надмірно потовщені (гіперплазія). Часткове, шкірне зрощення п'ятого та четвертого пальчиків стоп (синдактилія) (рис. 2, 3). Рухи стопами різко обмежені. Рентгенологічне обстеження скелета не проводили через тяжкий, критичний загальний стан дитини (реанімаційне відділення).

Очевидно, існує, невідомий функціональний взаємозв'язок 17 та 18 хромосом, що відігравав важливу роль у морфогенезі нашої дитини. Так, ліктьова криворукість трапляється з частотою 1:100 000 новонароджених, синдром П'єра Робена – 1:30 000, синдром Едвардса – 1:7 000 дітей. Явно спостерігається пряма математична залежність цих показників. Чим більше



Рис. 1. Хлопчик К. Синдром Едвардса, П'єра Робена. Шкірна, повна синдактилія 3-4 пальчиків. Характерні кутові деформації пальчиків. Нігтьові фаланги великих пальців відсутні. Двобічний крипторхізм. Двобічна ліктьова криворукість. Характерні деформації черепа (опис в тексті).



Рис. 2. Хлопчик К. Синдром Едвардса, П'єра Робена. Вигляд справа. Виразена антикурвація обох гомілок на рівні середньої третини. Атрофія задньої групи мускулатури гомілок, стегон. Виразена плосковальгусна деформація стоп (стопи «качалки»). Чотирипалість. Деформація пальчиків.



Рис. 3. Хлопчик К. Синдром Едвардса, П'єра Робена. Вигляд зліва. Виражена антикурвація обох гомілок на рівні середньої третини. Атрофія задньої групи мускулатури гомілок, обох стегон. Виражена плосковальгусна деформація стоп (стопи «качалки»). Чотирипальість. Часткова шкірна синдактилія 5–4 пальців лівої стопи. Деформація пальчиків.

уроджених вад, тим частіше вони спостерігаються, але й наростає смертність.

Встановлено (клінічний діагноз) синдром Едвардса. Уроджена тяжка пневмонія. Важке гіпоксично-ішемічне ураження головного мозку. Набряк головного мозку. Мно-

жинні, тяжкі уроджені вади розвитку кістково-м'язової системи, недоношеність 35 тижнів. Двобічний крипторхізм. Двобічна ліктьова криворукість. Синдром П'єра Робена. Симетрична форма синдрому затримка внутрішньоутробного розвитку плода II ст.

Незважаючи на реанімаційні заходи, на 5 день дитина померла від легеневої недостатності на фоні тяжкої уродженої пневмонії та множинних тяжких вад розвитку.

**Патологоанатомічне обстеження.** Уроджена пневмонія. Синдром затримки розвитку плода. Гіпоплазія легень, надниркових залоз, вилочкової залози. Недоношеність. Недорозвиток правої нирки. Множинні вади розвитку кінцівок. Двобічний крипторхізм недоношених. Плацента недорозвинена – хоріонамніоніт.

Поєднання цих рідкісних і важких синдромів не залишало шансів на життя малюка. Домінуючою, смертельною хворобою був синдром Едвардса, що не підлягав терапевтичній та хірургічній корекції.

Синдром П'єра Робена сам по собі не був смертельною хворобою і піддавався терапії, але в поєднання з синдром Едвардса відіграв роль обтяжуючого фактора.

Актуальним залишається планування вагітності, ретельний динамічний контроль вагітної в умовах жіночої консультації.

Перспективними є поглиблене вивчення методів корекції цих синдромів генною інженерією з метою своєчасної профілактики цих надзвичайно тяжких недуг.

#### СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Основы перинатологии / Под ред. Н. П. Шабалова и Ю. В. Цвелева. – Москва : МЕДпресс-информ., 2002. – 2-е изд., перераб. и доп. – 576 С.
2. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей / Ю. И. Барабашов, В. А. Бахарев, П. В. Новиков. – Москва : «Триада – X», 2004. – 560 с.
3. Buckup K. Clinical Tests for the Musculoskeletal System / K. Buckup, J. Buckup. – Thieme. Stuttgart. New York. Delfi. Rio de Janeiro, 2014. – 382.

4. Hefti F. Pediatric Orthopedics in Practice / F. Hefti. – Springer-Verlag Berlin Heidelberg, 2007. – 781.
5. Warwick D Hand Surgery. Oxford specialist handbooks in surgery / D. Warwick. – Oxford University Press, 2009. – 704.
6. Леонтьев О. Аномалия Арнольда-Киари // Аномалия Арнольда-Киари и сирингомиелия – лечение в Херсоне. – 13.10.2019. – Режим доступу: <https://neuro.ks.ua>

#### REFERENCES

1. Shabalov, N.P., & Tseleva, Yu.V. (2002). *Osnovy perinatologii – Fundamentals of perinatology*. Moskva: MEDpress-inform [in Russian].
2. Barabashov, Yu.Y, Bakharev, V.A., & Novikov, P.V. (2004). *Diagnostika i lechenie vrogdennuch i nasledstvennuch zabol-evaniy u detey [Diagnosis and treatment of congenital and hereditary diseases in children]*. Moskva: "Triada – X" [in Russian].
3. Buckup, K., & Buckup, J. (2014). *Clinical Tests for the Musculoskeletal System*. Thieme. Stuttgart. New York. Delfi. Rio de Janeiro.

4. Hefti, F. (2007). *Pediatric Orthopedics in Practice*. Springer-Verlag Berlin Heidelberg.
5. Warwick, D. (2009). *Hand Surgery. Oxford specialist handbooks in surgery*. Oxford University Press.
6. Leontyev, O. (2019). Anomaliya Arnolda-Kiari. [Arnold-Chiari anomaly]. *Anomaliya Arnolda-Kyary u syrynhomyelyyya – lechenye v Khersonе*. – *Arnold-Chiari anomaly and syringomyelia – treatment in Kherson*. Retrieved from: <https://neuro.ks.ua> [in Russian].

Отримано 25.10.2022

Прийнято до друку 26.10.2022

Електронна адреса для листування: [yarema\\_nm@tdmu.edu.ua](mailto:yarema_nm@tdmu.edu.ua)