

РЕДКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАННОСТИ АНОМАЛИЙ У НОВОРОЖДЕННОГО: ТАУССИГ БИНГА И СИНДРОМА МЕБИУСА.

Сулейманова Л.И., Рахманкулова З.Ж.

Аннотация.

В статье представлен клинический случай редкого сочетания двух врожденных патологий — аномалии Тауссиг–Бинга и синдрома Мебиуса — у новорожденной девочки. Аномалия Тауссиг–Бинга характеризуется двойным отхождением магистральных сосудов от левого желудочка и сопровождается тяжелыми нарушениями гемодинамики, тогда как синдром Мебиуса проявляется параличом лицевых нервов и другими неврологическими аномалиями. В работе подробно описаны клинические, инструментальные и лабораторные данные, особенности течения заболевания, а также результаты проведенного лечения. Авторы подчеркивают важность ранней пренатальной диагностики и медико-генетического консультирования для своевременного выявления подобных сочетанных пороков развития и предупреждения тяжелых осложнений. Представленный случай демонстрирует сложность диагностики и терапии редких комбинированных врожденных аномалий у новорожденных.

Annotatsiya.

Maqolada yangi tug'ilgan qizchada uchragan ikki tug'ma patologiyaning — Taussig–Bing anomaliyasi va Mebius sindromining — kam uchraydigan kombinatsiyasi klinik holati keltirilgan. Taussig–Bing anomaliyasi yirik qon tomirlarning chap qorinchadan ikki marotaba chiqishi bilan tavsiflanadi va og'ir gemodinamik buzilishlar bilan kechadi, Mebius sindromi esa yuz nervlarining falaji va boshqa nevrologik buzilishlar bilan namoyon bo'ladi. Ishda kasallikning klinik, instrumental va laborator ma'lumotlari, kechish xususiyatlari hamda o'tkazilgan davolash natijalari batafsil yoritilgan. Mualliflar bunday kombinatsiyalangan tug'ma nuqsonlarni o'z vaqtida aniqlash va og'ir asoratlarning oldini olishda erta prenatal tashxis va tibbiy-genetik maslahatning ahamiyatini ta'kidlaydilar. Keltirilgan klinik holat yangi tug'ilgan chaqaloqlarda kam uchraydigan kombinatsiyalangan tug'ma anomaliyalarni aniqlash va davolashdagi murakkablikni ko'rsatadi.

Abstract.

The article presents a clinical case of a rare combination of two congenital pathologies — Taussig–Bing anomaly and Moebius syndrome — in a newborn girl. The Taussig–Bing anomaly is characterized by a double outlet of the great arteries from the left ventricle and is accompanied by severe hemodynamic disorders, while Moebius syndrome manifests as facial nerve paralysis and other neurological abnormalities. The paper provides a detailed description of clinical, instrumental, and laboratory findings, the course of the disease, and the outcomes of the treatment performed. The authors emphasize the importance of early prenatal diagnosis and medical-genetic counseling for the timely detection of such combined developmental defects and the prevention of severe complications. The presented case illustrates the complexity of diagnosing and managing rare combined congenital anomalies in newborns.

Ключевые слова: Пренатальная диагностика, новорожденные, двойное отхождение сосудов от левого желудочка, Аномалия Тауссиг – Бинга, синдром Мебиуса.

Key words: Prenatal diagnostics, newborns, double outlet left ventricle, Taussig-Bing anomaly, Moebius syndrome.

Kalit so'zlar: prenatal tashxislash, yangi tug'ilgan chaqaloqlar, yirik qon tomirlarining chap qorinchadan chiqishi, Taussig-Binga anomaliyasi, Mebius sindromi.

Аномалия Тауссиг – Бинга (МКБ-10: Q20.1, Taussig-Bing anomaly), двойное отхождение магистральных сосудов от правого желудочка) — это редкий врожденный порок сердца, при котором и аорта, и легочная артерия берут начало от правого желудочка. Также эта аномалия всегда сопровождается дефектом межжелудочковой перегородки. Иногда встречаются отклонения в расположении других внутренних органов.

Аномалия Тауссиг – Бинга является следствием ошибки в формировании сердца во время эмбрионального развития. Чаще всего нарушение обусловлено мутациями в генах ZFPM2, GDF1 и CFC1 в эмбриональных клетках сердца. Также аномалия Тауссиг – Бинга может сочетаться с хромосомными нарушениями: трисомией 13-й или 18-й хромосомы, делецией участка 22-й хромосомы.

Симптомы обычно появляются в течение первых дней или недель жизни. Самый частый симптом — это цианоз — синий оттенок кожи у ребенка. Также распространены одышка, увеличение частоты сердцебиения или учащенное поверхностное дыхание, медленная прибавка веса. Могут наблюдаться шумы в сердце.

Аномалия Тауссиг – Бинга была названа по фамилиям врачей Хеллен Тауссиг (Helen Brooke Taussig) и Ричарда Бинга (Richard John Bing), впервые описавших ее в 1949 году [1].

Для установления диагноза необходимо обратиться к врачу-кардиологу. Золотым стандартом диагностики данного порока является ЭхоКГ, которая позволяет оценить анатомическую структуру сердца и его гемодинамику. При сложных формах порока требуется ангиографическая катетеризация сердца, магнитно-резонансная томография и/или обследование методом компьютерной томографии [2].

Основным методом коррекции аномалии Тауссиг – Бинга является операция. Вид хирургической коррекции определяется размерами левого желудочка и положением дефекта межжелудочковой перегородки. Многим пациентам перед выполнением реконструктивной коррекции данного порока делают ряд подготовительных операций. Предпочтительным методом операции является создание внутрижелудочкового туннеля, соединяющего левый желудочек с аортой, с помощью заплаты из специальной ткани [5].

На этапе подготовки к операции больным назначают диуретики, β -адреноблокаторы, катехоламины и некоторые другие препараты для снижения симптомов сердечной недостаточности [3].

Пренатальная эхокардиографическая диагностика возможна, но ее выполнение очень затруднительно. Двойное отхождение сосудов от левого желудочка связан с высокой смертностью, как правило, вследствие сердечной недостаточности, инфаркта миокарда или аортального тромбоза. С хирургией пятилетняя выживаемость оценена в 70-75%. Операцию коррекции аномалии Тауссиг – Бинга следует проводить в раннем младенческом возрасте (до 6 месяцев).

Синдром Мебиуса – это редкая врожденная аномалия, имеющая аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное и X-сцепленное наследование [8–9]. Причиной развития синдрома Мебиуса является обычно аплазия ядер 6, 7, 8, 9, 12 черепно-мозговых

нервов. В качестве возможных причин, приводящих к развитию синдрома Мебиуса, рассматриваются ишемические и гипоксические поражения центральной нервной системы плода, прием женщиной во время беременности некоторых лекарственных препаратов. У таких пациентов клинически определяется амимичное безэмоциональное лицо, отсутствие носогубных складок. Из-за пареза круговой мышцы глаза может возникнуть неполное смыкание век, а также слезостояние из-за неплотного прилегания нижнего века к главному яблоку. Это состояние сопровождается параличом передней трети языка с нарушением акта глотания в младенчестве, гипоплазией языка. Также могут отмечаться нарушения фонации, задержка психического развития (по данным разных авторов от 10 до 40 %), глухота и другие аномалии в виде полидактилии, синдактилии, брахидактилии, аномалии прикуса, гипоплазии нижней челюсти, деформации ушей. Часто определяется вынужденное положение головы в ту или другую сторону. В отечественной литературе данный синдром упоминается крайне редко вследствие его редкой встречаемости [9].

Приводим собственный случай клинической диагностики ребенка с сочетанными аномалиями Тауссиг Бинга и синдрома Мебиуса. Новорожденная девочка М. переведена в ОПН ГКДБ №5 г. Ташкента в возрасте 3-х дней из ГРК №1.

Из анамнеза: ребёнок от 2-й беременности, 2-х родов. Со слов матери, брак не родственник. Родители девочки не имеют профессиональных вредностей. Данная беременность со слов матери протекала на фоне железодефицитной анемии. В течение всей беременности женщина перенесла ОРВИ, лечение получала амбулаторно. На УЗИ были обнаружены ассиметрия лица, мутные околоплодные воды и многоводие. Женщина не обследовалась на внутриутробные инфекции. Роды произошли на – 41 неделе, в головном предлежании. Ребенок родился с оценкой по шкале Апгар 5/3/7 баллов. Были проведены меры первичной реанимации. Масса тела при рождении –3600гр, длина тела 53см. Состояние новорожденной девочки с рождения было расценено как тяжелое, обусловленное проявлениями редкими пороками развития сердца, дыхательной недостаточностью и неврологической симптоматикой.



Рис.1. Больная М. Внешний вид ребенка с синдромом Мебиуса и аномалией Тауссиг-Бинга на 8-е сутки жизни, видна явная ассиметрия лица. Состояние ребёнка при поступлении в отделение патологии новорожденных тяжёлое. На осмотр реагировал вяло, определялась мышечная гипотония, двигательная активность была снижена. Физиологические рефлексы вызывались слабо. Кожные покровы бледно-розовые, с «мраморным» оттенком, имеются отёчность и слева периорбитальный цианоз, сглаженность носогубной складки справа, неполное смыкание век, а также слезостояние из-за неплотного прилегания нижнего века к главному яблоку (рис. 1). Также отмечается аномалия прикуса, деформация уха слева (рис. 2).

Рис 2. Аномалия прикуса и деформация уха у девочки слева.

был

Большой
родничок

размером 2x2 см, не напряжен. Отмечалось заметное втяжение грудины, медленная прибавка веса. Дыхание через нос было свободным, получал увлажненный кислород через назальные канюли, в легких на фоне жесткого дыхания выслушивались обильные влажные крепитирующие хрипы. Тоны сердца были приглушены, ритмичные. Кормление материнским молоком. Молоко усваивает, отмечается потливость, заторможенность и утомление (особенно во время кормления). Живот был мягкий, поддавался пальпации, был немного подвдут газами. Нижний край печени пальпировался на 2 см ниже от правого края реберной дуги, селезенка не пальпировалась. Стул был регулярным, желто-зеленого цвета. Мочился ребенок свободно, безболезненно.

В общем анализе крови: Нb - 128 г/л; эритроциты $5,6 \times 10^{12}$ /л; тромбоциты - 289×10^9 /л; лейкоциты - $12,5 \times 10^9$ /л; п/я - 2%; с/я - 30%; эозинофилы - 1%; моноциты - 5%; лимфоциты - 60%; СОЭ - 13 мм/час.

В биохимическом анализе крови: общий белок - 58 г/л; глюкоза - 5,5 ммоль/л; мочевины - 2,1 ммоль/л; общий билирубин - 84,1 мкмоль/л. Общий анализ мочи и кала без патологических изменений.

На нейросонографии головного мозга были выявлены гипоксические изменения головного мозга 2-й степени и субэпендимальное кровоизлияние (СЭК) 2-й степени, парафронтальные псевдокисты сосудистого сплетения. УЗИ внутренних органов: выявлены реактивные изменения в печени.

На ЭхоКГ: двойное отхождение магистральных сосудов от левого желудочка. Гипоплазия и коарктация аорты. ДМЖП. ДМПП. Легочная гипертензия.

На МСКТ сердца и сосудов выявлены признаки ВПС. Аномалия Тауссиг-Бинга. Двойное отхождение магистральных сосудов от левого желудочка. Транспозиционный тип. Дефект дуги аорты. ДМПП и ДМЖП. Инфильтративные изменения лёгких. Невропатологом выставлен диагноз ППЦНС. Церебральная депрессия. Синдром Мебиуса.

Ребёнок был осмотрен кардиохирургом и профессором ЕМУ Хасановой С.С.

Ребёнок был консультирован генетиком: учитывая анамнестические данные, тяжесть состояния ребёнка, а также фенотипические признаки выставлен диагноз: Q.20.1. Аномалии Тауссиг Бинга (ДОМС от ЛЖ) и синдром Мебиуса. Рекомендовано дополнительное обследование в условиях Республиканского скрининг центра. На основании анамнеза, результатов клинико-лабораторных и инструментальных

исследований был установлен клинический диагноз: Основной: Q. 25.1 Коарктация аорты. Аномальное расположение дуги аорты. Q. 25.4 гипоплазия аорты. Q. 21.0 ДМЖП. Q. 21.1 ДМПП.

Р.36.3. Бактериальный сепсис новорожденных, неуточненной этиологии (Бронхопневмония 2-х сторонняя. Энтероколит. Токсический гепатит). Сопутствующий: Р 91.6. ГИЭ. З 91.0. Церебральная ишемия.

Осложнение: ДН -3 степени. ССН -2а-б степени. Парез кишечника 2 степени.

На фоне проводимой терапии положительной динамики не отмечалась. На 27-е сутки жизни состояние ребёнка резко ухудшилось за счёт основного заболевания. Были начаты реанимационные мероприятия. Но несмотря на оказанные реанимационные мероприятия восстановить сердечный ритм, возобновить дыхание не удалось.

Заключение. Таким образом, раннее медико-генетическое консультирование действительно играет ключевую роль в профилактике наследственных заболеваний и позволяет будущим родителям получить важную информацию о рисках, связанных с генетическими нарушениями. Это особенно актуально в случаях, когда эффективные методы лечения отсутствуют. Врачи различных специальностей должны быть осведомлены о важности генетического консультирования и направлять пациентов к специалистам в этой области, чтобы обеспечить максимально возможную защиту здоровья будущих детей. Таким образом, интеграция медико-генетического консультирования в практику может значительно повысить качество медицинской помощи и снизить риск возникновения наследственных заболеваний.

Литература:

1. Taussig HB, Bing RJ. Complete transposition of the aorta and a levoposition of the pulmonary artery; clinical, physiological, and pathological findings. *Am Heart J* 1949;37(4):551-9.
2. Konstantinov IE. Taussig-Bing anomaly: from original description to the current era. *TexHeartInst J.* 2009;36(6):580-585.
3. Клинические рекомендации ассоциации сердечно-сосудистых хирургов России, «Двойное отхождение сосудов от правого желудочка» 2016 г.
4. Смирнов Н.Н. Двойное отхождение сосудов от правого желудочка: особенности пренатальной диагностики. *Пренатальная диагностика, 2009.-N 1.-С.37-40*
5. Бокерия Л.А., *Лекции по сердечно-сосудистой хирургии. В 2-х томах. Москва, 2001, Т. 1, стр 482-490.*
6. Tan, Z.-P., Huang, C., Xu, Z.-B., Yang, J.-F., Yang, Y.-F. Novel ZFPM2/FG2 variants in patients with double outlet right ventricle. *Clin. Genet.* 82: 466-471, 2012. PubMed: 21919901
7. De Luca, A., Sarkozy, A., Ferese, R., Consoli, F., Lepri, F., Dentici, M. L., Vergara, P., De Zorzi, A., Versacci, P., Digilio, M. C., Marino, B., Dallapiccola, B. New mutations in ZFPM2/FOG2 gene in tetralogy of Fallot and double outlet right ventricle. *Clin. Genet.* 80: 184-190, 2011. PubMed: 20807224
8. Norden G.K. von, Emilio C.C. *Binokular Vision and Okular Nobility. Missouri, 2002.*
9. Попова Н.А. *Диагностика и хирургическое лечение сложных форм косоглазия у детей: автореф. дис. ... д-ра мед. наук. СПб., 2005.*