

# Пороки центральной нервной системы

Панкина Евгения

---

Аномалии развития ЦНС являются наиболее часто выявляемыми ВПР.

Частота колеблется от 1:1000 живорожденных (гидроцефалия), до 1:25000-35000 живорожденных (синдром Денди-Уокера).

К основным врожденным порокам ЦНС относятся: анэнцефалия, цефалоцеле, гидроцефалия и вентрикуломегалия, микроцефалия, агенезия мозолистого тела, кисты сосудистого сплетения, голопрозэнцефалия, *spina bifida*.

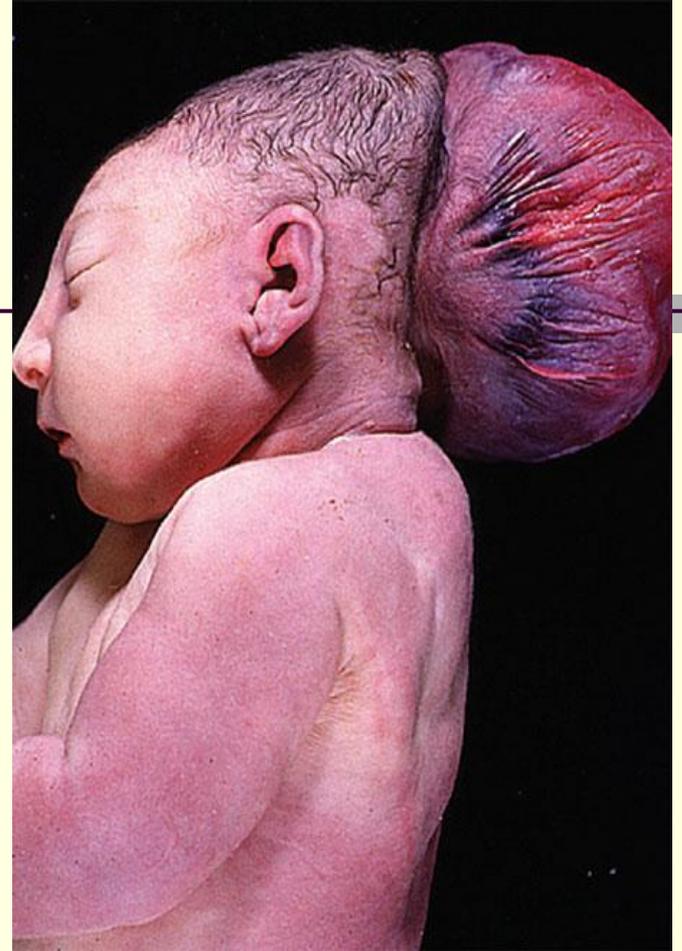
Анэнцефалию и акранию можно выявить уже в I триместре. Анэнцефалия устанавливается по отсутствию костей мозгового черепа и ткани головного мозга. Акrania – когда мозг плода не окружен костным сводом. Анэнцефалия и акrania являются пороками развития, несовместимыми с жизнью.

# Цефалоцеле

Встречается с частотой 1:2000 живорожденных и представляет собой выход мозговых оболочек наружу через дефект костей черепа.

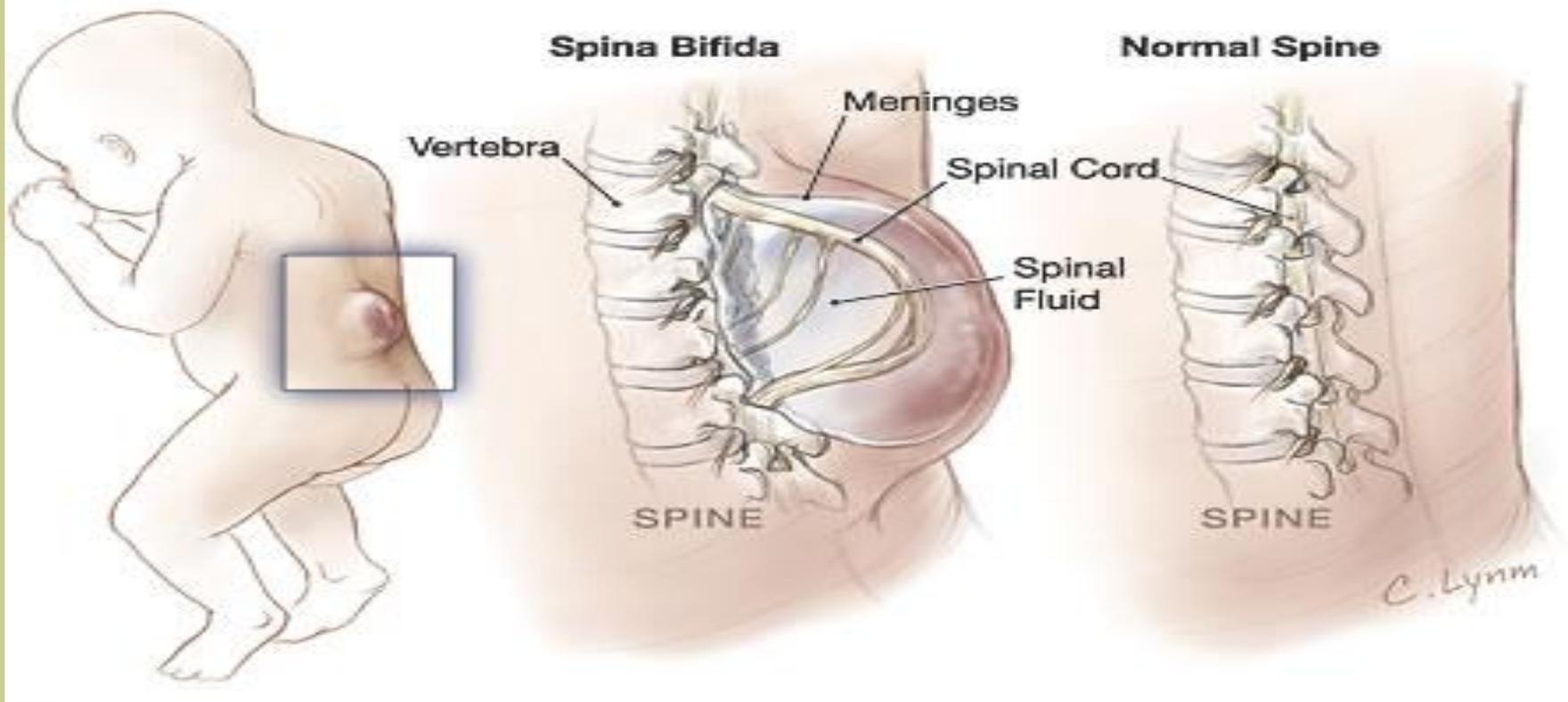
Термин **энцефалоцеле** означает, что в состав грыжевого мешка входит мозговая ткань. При УЗИ цефалоцеле определяется как грыжевое образование, предлежащее к костям черепа. Прогноз для жизни и здоровья ребёнка неблагоприятный, рекомендуется прерывание беременности.





# Spina bifida

Это аномалия развития позвоночного столба, возникающая в результате нарушения процесса закрытия нервной трубки. Выход через дефект оболочек спинного мозга называется **менингоцеле**. Если грыжевой мешок содержит нервную ткань, образование носит название **менингомиелоцеле**. Чаще дефект расположен в поясничном и крестцовом отделах позвоночника. Частота зависит от географического региона: в Великобритании 4:1000, в США 0,5:1000 новорожденных. **УЗ-диагностика** возможна с конца I триместра. При наличии spina bifida остистые отростки позвонков при поперечном сканировании не смыкаются, а образуют U- или Y-образную конфигурацию. При наличии менингоцеле или менингомиелоцеле в области дефекта определяется тонкостенный грыжевой мешок. Может быть изолированной аномалией, но часто сочетается с синдромом Арнольда-Киари, а также более чем с 40 синдромами множественных пороков развития. Отмечается возрастание этой патологии при монозиготных двойнях. **Тактика.** В случае обнаружения менингомиелоцеле до периода жизнеспособности плода, рекомендуется прерывание беременности.



При изолированной spina bifida возможно хирургическое вмешательство после родов (закрытие дефекта или шунтирование). Любой открытый дефект нервной трубки должен быть закрыт в течение 24 часов жизни (риск инфекции). **Прогноз** для жизни и здоровья зависит от уровня расположения, величины и характера сочетанных аномалий

# Дефекты нервной трубки

---

-термин, объединяющий все вышеперечисленные аномалии развития ЦНС. Частота составляет от 1-2:1000 до 6:1000 новорожденных, и зависит от места проживания, времени года на момент зачатия и факта приёма противосудорожных препаратов, как матерью, так и отцом ребёнка. **Большинство пороков встречается у женщин, не имеющих факторов риска.**

# Вероятность повторения данного вида ВПР у потомства составляет:

---

4-5% при рождении одного ребёнка с ВПР

10% при рождении двух детей с ВПР

3-5% при наличии ВПР у одного родственника первой линии

5-7% при наличии ВПР у двух родственников первой линии

10% при наличии двух последовательных анализов альфа-фетопротеина в сыворотке матери со значениями выше 2, 5 МоМ (превышение значения средней)

# Гидроцефалия

---

**Гидроцефалия** -увеличение размеров желудочков мозга, в большинстве случаев сопровождается увеличением размеров головы. **Вентрикуломегалия** – изолированное расширение желудочков мозга, которое не сопровождается увеличением размеров головы. В большинстве случаев развивается в результате нарушения оттока спинномозговой жидкости. **Хромосомные дефекты** обнаружены в 25% случаев гидроцефалии, выявленных до родов. **Сочетанные аномалии диагностируются в 70-80%** наблюдений, при этом половина из них являются экстракраниальными и не всегда могут быть выявлены пренатально:

---

менингоэнцефалоцеле с формированием синдрома Арнольда-Киари, который встречается у 1/3 плодов с гидроцефалией;

синдром Денди-Уокера (частичная или полная агенезия мозжечка, кистозное расширение IV желудочка и увеличение задней черепной ямки);

голопрозэнцефалия (нарушение деления мозга на полушария);

агенезия мозолистого тела;

арахноидальные кисты;

аневризма вены Галена.

# Тактика:

---

при выявлении гидроцефалии до периода жизнеспособности плода целесообразно с родителями обсудить вопрос о прерывании беременности. Если беременность не была прервана, в дальнейшем, при нарастании вентрикуломегалии, возможно проведение шунтирования.

Эффективность шунтирования и исход операции зависят от наличия сочетанной патологии.

# Микроцефалия

---

Встречается с частотой 1,6:1000 живорожденных и может быть первичной, а также входить в состав различных синдромов: энцефалоцеле и spina bifida. Микроцефалия описана более чем при 125 ХА, 400 моногенных заболеваниях. К факторам способствующим формированию микроцефалии, относятся также **инфекции**(цитомегаловирус, токсоплазмоз, краснуха), **алкоголь**, ретиновая кислота, **кокаин** и фенилкетонурия у матери.

---

Диагноз, основанный только на значениях бипариетального размера, недостоверен, необходима оценка уменьшения размеров головы по отношению к длине бедренной кости и/или сроку беременности на 3 недели и более без каких либо отклонений от нормального развития отдельных структур мозга. Прогноз для жизни и здоровья зависит от причины аномалии.

# Кисты сосудистого сплетения

**Кисты сосудистого сплетения** боковых желудочков во втором триместре встречаются у 1-2% беременных, чаще в сроки от 14 до 24 недель. Диаметр кист, как правило, не превышает 10 мм. При наличии кист необходимо тщательно изучить анатомию плода. При наличии аномалий показано пренатальное кариотипирование. При единичных изолированных кистах тактика ведения беременности особенностей не имеет. У большинства плодов кисты сосудистого сплетения спонтанно исчезают к 28-30 неделям беременности.

# Важно помнить:

---

риск патологического кариотипа плода при изолированных кистах достигает 2,4% (трисомия 18);

риск анеуплоидии плода выше при двусторонних кистах;

вероятность патологического кариотипа достигает 10,5% при сочетании кист с дополнительными факторами риска: возраст матери,

ВПР, выявленные при УЗИ, отягощённый акушерский и семейный анамнез. Рекомендуется амниоцентез и кариотипирование плода.

**Агенезия мозолистого тела**, полная или частичная, встречается от 0,4 до 0,7% всех беременностей. Частота анеуплоидии плода - 10%. Агенезия мозолистого тела возможна при более, чем 40 хромосомных абберациях, 120 моногенных заболеваниях и синдромах, сопровождающихся пороками развития. С агенезией наиболее часто сочетаются голопрозэнцефалия, синдромы Денди-Уокера и Арнольда-Киари. Диагностика до 20 недель беременности практически невозможна.

# Обратите внимание:

---

При УЗИ рекомендуется использовать не только поперечное сканирование головного мозга, но и изучение анатомии мозга в коронарных и сагитальных плоскостях, лучше трансвагинальным датчиком.

При изучении анатомии головного мозга, размеров и формы головки плода, важно уделять внимание визуализации **лица плода:**

---

оценка профиля позволяет диагностировать ряд пороков (двухсторонняя или большая срединная расщелина лица) и выявить **эхографические маркеры ХА** (сглаженный профиль, уменьшение длины костей носа, микрогения);

Изучение носогубного треугольника позволяет диагностировать или заподозрить наличие расщелин губы и неба, которые визуализируются как гипо- или анэхогенные дефекты;

Четкая визуализация глазниц необходима для исключения анофтальмии, микрофтальмии, циклопии, новообразований.