DOI: <https://doi.org/10.34883/PI.2022.12.1.009>
УДК 618.13:616-013.39-053.13

Лазаревич А.А.

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

Синдром расщепления хорды в первом триместре беременности

Вклад авторов: концепция и дизайн исследования, написание текста, патоморфологическое исследование плода – Лазаревич А.А.

Конфликт интересов. Автор заявляет об отсутствии конфликта интересов.

Подана: 22.10.2021

Принята: 31.01.2022

Контакты: lazikn@mail.ru

Резюме

Цель исследования. Описать ультразвуковые и патоморфологические признаки синдрома расщепления хорды у плода в первом триместре беременности.

Материалы и методы. Сонография проводилась на аппарате Voluson 730 Expert с использованием трансабдоминального (4–8 МГц) датчика. Нозологический диагноз установлен по результатам патоморфологического исследования плода в I триместре.

Результаты. Основными ультразвуковыми (УЗ) признаками синдрома расщепления хорды явились кистозное образование в грудной клетке плода и аномалии позвоночника, включающие полупозвонки, расщепление, деформацию, ограниченную визуализацию позвонков.

Выводы. Синдром расщепления хорды является наиболее частой этиологической причиной кистозных образований в грудной клетке плода. При пренатальном выявлении кистозного образования в грудной клетке плода следует провести тщательное обследование позвоночника на предмет выявления аномалий позвонков, что будет способствовать более точной диагностике синдрома расщепления хорды.

Ключевые слова: синдром расщепления хорды, пренатальная ультразвуковая диагностика, морфологические проявления, дифференциальная диагностика

Lazarevich A. ✉

Republican Scientific and Practical Centre "Mother and Child", Minsk, Belarus

Split Notochord Syndrome in the First Trimester of Pregnancy

Authors' contribution: research concept and design, material collection, processing, writing text, pathomorphological examination of a fetus – Lazarevich A.

Conflict of interest. The author declares no conflict of interest.

Submitted: 22.10.2021

Accepted: 31.01.2022

Contacts: lazikn@mail.ru

Abstract

Purpose. To explore the ultrasound and pathomorphological signs of split notochord syndrome in the fetus of the first trimester of pregnancy.

Materials. Sonography was performed on a Voluson 730 Expert using a transabdominal (4–8 MHz) sensor. The nosological diagnosis is established by the result of pathomorphological and histological studies in the first trimester.

Results. We present sporadic case of split notochord syndrome in the fetus of the first trimester. The ultrasound signs were intra-thoracic cyst with vertebral anomalies including hemivertebrae, missing vertebrae and central vertebral body narrowing.

Conclusions. Split notochord syndrome is the most common etiology of fetal chest cystic lesions. Detailed examination of the vertebrae when a fetal cystic chest mass is identified on prenatal ultrasound may lead to improved detection and diagnosis of split notochord syndrome, which is important for more accurate prenatal counseling.

Keywords: split notochord syndrome, prenatal ultrasound, pathomorphological signs, differential diagnosis

■ ВВЕДЕНИЕ

Синдром расщепления хорды (split notochord syndrome (SNS)), редкий плеоморфный порок развития, возникает в результате аномалии закладки осевого комплекса зачатков (слоев эмбриональной энтодермы и эктодермы в просомитный период) [1].

SNS может проявляться широким спектром пороков развития: от изолированных нейроэнтэральных кист до расщелины в дорсальной средней линии тела, через которую происходит эвентрация петель кишечника (дорсальная кишечная фистула). Мы представляем случай синдрома расщепления хорды у плода в первом триместре беременности, который является наиболее ранним из пяти пренатально диагностированных случаев, описанных в литературе.

■ МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Спорадический случай SNS у плода был диагностирован при УЗ-исследовании плода в I триместре беременности. Исследование проводилось в отделении пренатальной диагностики РНПЦ «Мать и дитя» на аппаратах Voluson 730 Expert

трансабдоминальным (4–8 МГц) датчиком. После прерывания беременности по медико-генетическим показаниям в первом триместре было проведено патоморфологическое исследование в стерильных условиях под бинокулярным стереомикроскопом SM-20. Для цитогенетического исследования выполнена биопсия ворсин хориона. Забор материала осуществлен после прерывания беременности, непосредственно перед патоморфологическим исследованием. В стерильных условиях под контролем стереомикроскопа были забраны ворсины хориона, отделенные от децидуальной ткани (не менее 15–20 мл). Затем ворсины были помещены в среду HAM, Amniomax, Chang или раствор Хэнкса с гепарином (3 мл гепарина, 0,7 мл антибиотика на 70 мл). Выполнен стандартный анализ кариотипа на дифференциально окрашенных хромосомах (GTG-banding). Кариотип плода: 46,XY.

■ РЕЗУЛЬТАТЫ

Беременность пробандом первая. Возраст беременной 22 года, супруга – 27 лет. Брак неродственный. При пренатальном УЗ-исследовании в сроке 10 недель 5 дней (копчико-теменной размер составлял 38 мм) были выявлены множественные врожденные пороки развития (МВПР): деформация позвоночника, кистозное образование в затылочно-височной области (инионцефалия), эквиноварусная деформация стоп. Выставлен риск по диафрагмальной грыже и врожденному пороку сердца.

По результатам медико-генетического консультирования семья приняла решение о прерывании беременности в первом триместре.

При морфологическом исследовании плода мужского пола морфометрические данные соответствовали 10-й неделе гестации (длина стопы – 9 мм, голени – 16 мм, размеры почек 5×4×3,5 мм). Диагностированы укорочение и деформация позвоночника, расщепление тел позвонков в грудном отделе (L2-L12), через которые отмечалась эвентрация петель кишечника (дорсальная кишечная фистула) (рис. 1). Закладки свода черепа, в том числе затылочная кость, были сформированы согласно возрасту. Пороков развития сердца, почек не выявлено. Патоморфологические данные соответствовали SNS.

Рис. 1. Расщепление тел грудных позвонков (дорсальная кишечная фистула)
Fig. 1. Split of the bodies of the thoracic vertebrae (dorsal enteric fistula)

■ ОБСУЖДЕНИЕ

Энтодерма, самый внутренний из трех слоев зародышевых клеток, дает начало мочевому пузырю, пищеварительной и дыхательной системам. Эктодерма – внешний слой зародышевых клеток, из которого развивается нервная система и кожа. Хорда, временная эмбриональная структура, образуется во время гаструляции из мезодермального слоя [1]. Она играет организационную роль в развитии нервной системы. В более поздние сроки становится частью позвоночного столба. Наличие связи между экто- и энтодермой способствует формированию свища между желудочно-кишечным трактом, производными нервной системы, мочевым пузырем и кожными покровами. Патогенез этого состояния полностью не известен. Наиболее широко распространенная теория предполагает первичный дефект интеграции хорды по средней линии и изменения параксиальной мезодермы, приводящие к расщеплению хорды, которая не полностью отделена от примитивного кишечника. Формируется грыжа энтодермы и нижележащего примитивного кишечника, которые прикрепляются к дорсальной эктодерме и в конечном итоге разрываются [2, 3]. SNS – это неспособность хорды отделиться от передней кишки, что приводит к образованию свища или кисты. Прикрепление кисты к хорде препятствует сращению тел позвонков. Это приводит к аномалиям позвоночника, таким как сколиоз, полупозвонки и расщелина позвоночника [4].

SNS также описывают как скрытый спинномозговой дисрафизм. В 1887 году Rembe впервые описал задний кишечный свищ [1]. Название «синдром расщепления хорды» было предложено Бентли и Смитом в 1960 году [4].

Время расщепления хорды, размер и расположение влияют на вариабельность, тяжесть индуцированных пороков развития и клинических проявлений [3].

На сегодняшний день в литературе описано не более 200 случаев SNS. Абсолютное большинство опубликованных случаев посвящены диагностике синдрома после рождения. Легкие формы включают изолированные нейроэнтэральные кисты. Тяжелые случаи включают спинно-кишечный свищ, пороки развития центральной нервной системы, такие как диастематомиелия, дипломиелия и миеломенингоцеле (рис. 2) [2, 3].

Рис. 2. Новорожденные с синдромом расщепления хорды [5, 6]
Fig. 2. Neonates having split notochord syndrome [5, 6]

Ввиду широкого спектра клинических проявлений синдрома пренатальная диагностика затруднена. На сегодняшний день в литературе описано пять случаев пренатально диагностированного SNS (см. таблицу). Наш случай является наиболее ранним, был диагностирован на 11-й неделе гестации.

При анализе УЗ-данных представленных пренатальных случаев отмечаются общие признаки синдрома: кистозное образование (масса) в грудной клетке плода и пороки развития позвоночника, включающие полупозвонки, деформацию, расщепление, «ограниченную визуализацию» грудных позвонков. Существует мнение

Пренатально диагностированные случаи синдрома расщепления хорды (данные литературы)

Автор	Материнский анамнез	Срок гестации, недели	Данные ультразвукового исследования
Almog (2001) [7]	27 лет Б1* P0**	39	Многоводие, кистозное образование в грудной клетке плода
Almog (2001) [7]	44 года Б6 P4	28	Многоводие, кистозная структура в правом заднем средостении, сколиоз и деформация грудных позвонков с МПР позвонков, включая полупозвонки, отсутствующие позвонки
Agani (2005) [8]	29 лет Б2 P0	25	Небольшая круглая гипоехогенная кистозная масса, охватывающая нижний отдел позвоночника
Kimya (2007) [9]	35 лет Б1 P0	21	Задне-грудное гипоехогенное двуллопастное кистозное образование 25×11 мм, расщепление и деформация грудных позвонков
Ramseyer (2020) [1]	29 лет Б3 P2	21	Кистозное образование в грудной клетке размером 1,9×2,1×2,6 см. Ограниченная визуализация позвонков
Собственное наблюдение	22 года Б1 P0	11	Кистозное образование в затылочно-височной области, деформация позвоночника, косоплощадь, диафрагмальная грыжа?

Примечания: * Б1 – количество беременностей; ** P0 – количество родов.

Prenatal diagnosed cases of split notochord syndrome (literature data)

Author	Maternal Information	Gestational Age (weeks)	Prenatal Ultrasound Findings and genetic testing
Almog (2001) [7]	27 year old G1* P0**	39	Severe polyhydramnios. cystic structure in fetal chest
Almog (2004) [7]	44 year old G6 P4	28	Polyhydramnios. cystic structure in right posterior mediastinum Severe Scoliosis and vertebral distortion of thoracic vertebrae with multiple vertebral malformations including hemivertebrae, missing vertebrae and central vertebral body narrowing
Agani (2005) [8]	29 year old G2 P0	25	Small, round hypoechoic cystic mass involving lower sacrum
Kimya (2007) [9]	35 year old G1 P0	21	25 × 11 mm posterior thoracic hypoechoic bilobar cystic, cleaved and deformed adjacent vertebrae
Ramseyer (2020) [1]	29 year old G3 P2	21	Cystic chest mass in right thorax measuring 1.9 × 2.1 × 2.6 cm. Limited vertebral views, one area concerning for dysraphism
Our Case	22 year old G1 P0	11	cystic structure in occipitotemporal region vertebral deformation, clubfoot, diaphragmatic hernia?

Notes: * G1 (Gravida) number of pregnancies; ** P0 (Para) number of number of viable births.

о том, что SNS является наиболее частой этиологической причиной кистозных образований в грудной клетке плода [10]. В нашем случае кистозное образование было визуализировано в затылочной области, возможно, из-за малого срока гестации, большого дефекта грудного отдела позвоночника, вследствие чего плод находился в вынужденном положении с гиперэкстензией головки (как при инициоцефалии). Дополнительно был выставлен риск по диафрагмальной грыже, которая в первом триместре визуализируется как гипоехогенное образование в грудной клетке плода.

Дифференциальная диагностика должна проводиться с бронхогенной кистой, кистой перикарда, диафрагмальной грыжей, тератомой, удвоением пищевода. При выявлении кистозной массы в грудной клетке плода следует провести тщательное обследование позвоночника на предмет выявления перечисленных выше аномалий. Правильная интерпретация сочетаний указанных мальформаций может привести к более точной пренатальной диагностике SNS, что важно для определения тактики ведения беременности и прогноза для потомства при проведении медико-генетического консультирования.

■ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Патоморфологическое исследование плодов, абортированных по медико-генетическим показаниям в I триместре беременности, должно быть обязательным этапом пренатальной диагностики. Представленный случай наглядно демонстрирует возможность верификации редких ВПР, таких как SNS, уже в ходе проведения популяционного скрининга I триместра беременности.

■ ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Abigail M. Ramseyer, Dajani N. (2020) Prenatal diagnosis of Fetal notochord syndrome: A case report and review of the literature. *Case Rep Womens Health*, vol. 28, pp. e00266.
2. Jesus L.E., França C.G. (2004) A rare variant of neuroenteric cyst: Split notochord syndrome. *J Pediatr (Rio J)*, vol. 80, no 1, pp. 77–80.
3. Dhawan V., Kapoor K., Singh B., Kochhar S., Sehgal A., Dada R. (2017) Split Notochord Syndrome: A Rare Variant. *Pediatr Neurosci*, vol. 12, no 2, pp. 177–179.
4. Coskun Y., Akman I., Demir M., Yapici O., Somuncu S. (2016) A case of split notochord syndrome: Presenting with respiratory failure in the neonatal period. *Intractable Rare Dis Res*, vol. 5, no 2, pp. 121–123.
5. Srivastava P., Gangopadhyay A.N., Gupta D.K., Sharma S.P. (2010) Split notochord syndrome associated with dorsal neuroenteric fistula: A rare entity. *J Pediatr Neurosci*, vol. 5, no 2, pp. 135–137.
6. Pan P. A Case of Split Notochord Syndrome with Left Congenital Diaphragmatic Hernia: A Rare Association. *J Pediatr Neurosci*, vol. 15, no 1, pp. 42–44.
7. Almog B., Leibovitch L., Achiron R. (2001) Split notochord syndrome – prenatal ultrasonographic diagnosis. *Prenat. Diagn.*, vol. 21, no 13, pp. 1159–1162.
8. Agangi A., Paladini D., Bagolan P., Maruotti G.M., Martinelli P. (2005) Split notochord syndrome variant: prenatal findings and neonatal management. *Prenat. Diagn.*, vol. 25, no 1, pp. 23–27.
9. Kimya Y., Ozyurek E., Yalcinkay U., Cengiz C., Alyamac Akpynar F. (2007) Prenatal diagnosis of the rarely observed split notochord syndrome. *Ultrasound Obstet. Gynecol.*, vol. 29, no 6, pp. 712–713.
10. Çay A., Aydoğdu I., Mirapoglu S.L., Topra K.H. (2001) Prenatal diagnosis of mediastinal neurenteric cyst: a case report and review of the literature. *J Med Ultrason.*, vol. 45, no 4, pp. 633–639.