

УДК 616.8-009.12-073.4-8-053.1

**І.Ю. Гордієнко, Т.В. Авраменко, О.А. Шевченко,
О.М. Тарапура, Г.О. Гребінченко**

Унікальний випадок пренатальної діагностики синдрому П'єра Робена з клонічними судомами в плоді. Клінічні аспекти

ДУ «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології НАМН України», м. Київ, Україна

PERINATOLOGIYA I PEDIATRIYA.2016.1(65):68-72;doi 10.15574/PP.2016.65.68

У роботі наведено основні відомості про синдром П'єра Робена як рідкісну генетичну патологію з висвітленням специфічних діагностичних і клінічних аспектів. Обґрунтовано необхідність своєчасної пренатальної й постнатальної діагностики для визначення тяжкості стану плода, новонародженого та дитини з можливістю подальшого адекватного лікування. Описано два клінічні випадки: плода із синдромом П'єра Робена й пренатальними клонічними судомами, а також пацієнта 2 років із синдромом П'єра Робена й множинними структурними аномаліями центральної нервової системи. Визначено особливо небезпечні прояви патології, що призводять до летальних наслідків.

Ключові слова: синдром П'єра Робена, пренатальна діагностика, клінічна діагностика, рисунки, лікування, діти.

Вступ

Синдром П'єра Робена являє собою симптомокомплекс, який складається з мікроретрогнатії, неповної розщілини м'якого піднебіння і глосоптозу (зміщення язика до задньої стінки глотки і вгору). При цьому розщілина піднебіння зустрічається у 90% пацієнтів із даною патологією [17]. За результатами ретроспективних досліджень, поширеність синдрому П'єра Робена становить 1 випадок на 2–30 тис. живонароджених дітей, а смертність — понад 30% випадків. У Данії, за даними літератури, рівень поширеності синдрому П'єра Робена складає 1 випадок на 14 тис. Співвідношення чоловіків до жінок дорівнює 1:1 [3, 6, 15, 24]. В Україні на сьогоднішній день немає точних даних про поширеність синдрому П'єра Робена.

Дана патологія названа на ім'я французького стоматолога П'єра Робена, який у 1923 р. на підставі власних спостережень визначив взаємозв'язок між мікроретрогнатією, розщілиною піднебіння та обструкцією дихальних шляхів. Зазначена нозологія також має назву «послідовність П'єра Робена». Це пов'язано з тим, що неповна розщілина м'якого піднебіння є вторинним дефектом унаслідок аномального розвитку (гіпоплазії) нижньої щелепи під час вагітності. Це призводить до укорочення дна ротової порожнини, язик розміщується високо в порожнині рота і запобігає повноцінному зрозненню піднебіння. Поєднання мікроретрогнатії і глосоптозу може спричинити утруднення дихання і труднощі під час харчування в новонародженого, унаслідок чого в багатьох випадках має місце інспіраторна обструкція дихальних шляхів [1, 9, 12, 17, 19].

Порушення ембріонального розвитку нижньої щелепи може відбуватись як унаслідок наявності механічної компресії всередині матки (рубець, фіброз, пухлина, кіста, багатоплідна вагітність), так і в разі впливу інфекції на ранніх етапах вагітності чи нейрогенетичних уражень. Слід зазначити, що вказана патологія може бути як ізольованим синдромом, так і виявленням генетичної патології. Зокрема, як частина генетичної патології синдром П'єра Робена описаний майже при 300 синдромах. Успадкування відбувається за аутосомно-домінантним і аутосомно-рецесивним типами. Якщо в батьків вже є дитина з ізольованим синдромом П'єра Робена, то вірогідність народження такої другої дитини становить 1–5%. У випадку зв'язку синдрому П'єра Робена з генетичною патологією ризик народження другої такої дитини в тих самих батьків підвищується [14, 16, 22].

Слід відзначити поєднання патології ротової порожнини при синдромі П'єра Робена з патологією інших органів і систем. Найбільш частими є аномалії слухового апарату (75% випадків) із втратою слуху в 60% хворих [5, 24].

Також описані вроджена катаракта, міопія, вади серця, сечостатевої системи, аномалії розвитку груднини та хребта, полідактилія і вроджена відсутність кінцівок [17, 24]. Аномалії центральної нервової системи мають місце в 50% випадків у пацієнтів із синдромом П'єра Робена, зокрема, затримка розвитку психіки і мовлення, рухові порушення, мікроцефалія, гідроцефалія. Частими також є епілептичні напади. Розумова відсталість має місце приблизно у 20% хворих [16, 18].

З огляду на вищенаведене, однією з найбільш актуальних проблем є своєчасна пренатальна діагностика. Слід зазначити, що візуалізація структур обличчя з виявленням аномалій розвитку стає можливою з 11–13 тижнів вагітності. У цьому зв'язку слід акцентувати увагу на тому, що мікроретрогнатія є важливим маркером різних генетичних синдромів із наявністю чи відсутністю хромосомних аномалій. Діагноз синдрому П'єра Робена може бути встановлений пренатально, а метод ультразвукової діагностики є інформативним щодо виявлення даної патології. Слід відзначити для пренатальної оцінки нижньої щелепи певні індекси вимірювання нижньої щелепи та кута нижньої щелепи. Також відзначено й поєднання гіпоплазії нижньої щелепи з багатоводдям (може бути обумовлене порушенням ковтання у плода внаслідок глосоптозу [2, 10, 11, 13, 21]. Після народження ця аномалія діагностується в перший день життя на підставі даних пренатальної ультразвукової діагностики та клінічної картини. Залежно від ступеня тяжкості синдрому може різко порушуватись дихання, що пов'язано із западанням язика, можливі часті випадки апное. У таких випадках дитина неспокійна, присутній виражений ціаноз шкірних покривів. Через порушення акту ковтання під час годування дитини може наступити задуха. Респіраторні порушення ускладнюють годування дитини. При годуванні може виникнути обструкція дихальних шляхів. Дитина намагається компенсувати обструкцію плачем і підвищенням фізичної активності, що призводить до порушення акту смоктання і збільшення енергетичних витрат. Це, своєю чергою, без лікувальної корекції спричиняє виснаження організму, поліорганну патологію і навіть смерть [2, 19, 20].

Тому в лікуванні дітей із синдромом П'єра Робена необхідно усунути обструкцію верхніх дихальних шляхів і розщілини м'якого піднебіння, відкоригувати годування. Протягом усього періоду раннього дитинства пацієнти мають регулярно спостерігатись отоларингологом, офтальмологом, неврологом, логопедом і ортодонтом. Підходи до лікування включають консервативні та хірургічні методи. Необхідним є обов'язкове укладання дітей на живіт. Також застосовується інтраназальний

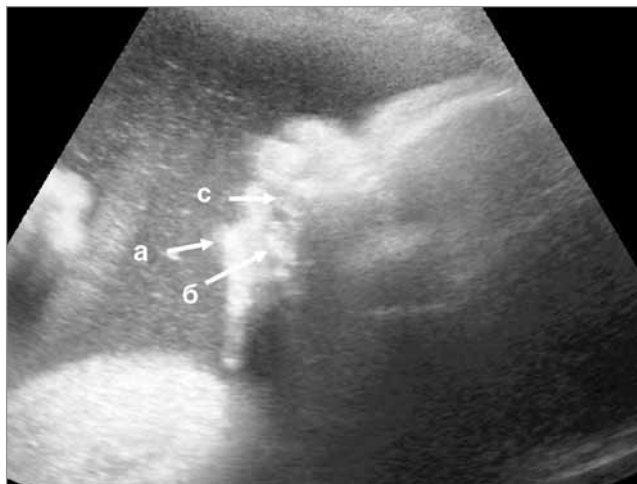


Рис. 1. Нижня щелепа гіпоплазована (а — мікрогнатія). Глосоптоз: б — коріння язика, с — кінчик язика

зонд у верхні дихальні шляхи. Хірургічне лікування складається в тимчасовій глосопексії — підтягування язика вперед із фіксацією до нижньої губи, а у вкрай тяжких випадках — і трахеостомії. Слід зазначити, що усунення розщілини м'якого піднебіння слід проводити до становлення мови, тому необхідно виконувати операції дітям у віці 6–19 місяців залежно від ступеня дихальної обструкції [4, 7, 8, 17, 23].

Клінічний випадок 1

Вагітна Б., 25 років, одноразово обстежена у відділенні медицини плода ДУ «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології НАМН України» в терміні 35–36 тижнів.

Експертне ультразвукове дослідження. Обмежена чітка візуалізація внутрішніх органів плода у зв'язку зі значним багатоводдям. Біометрія плода свідчить про відставання розмірів від терміну вагітності. Голівка плода знаходиться внизу, але під час огляду змінює локалізацію. Бокові шлуночки мозку розширені до 17 мм (вентрикуломегалія). Пренатально виявлені специфічні ознаки, наведені на рисунках 1–8: Нижня щелепа (рис. 1) гіпоплазована (мікрогнатія). Низько розташовані вуха, коротка шия (рис. 2). Високе піднебіння з підозрою на дефект (рис. 3). Рот відкритий, язик зміщений до задньої стінки глотки і вгору до піднебіння (глосоптоз), чергування западання та просування язика до межі верхньої щелепи/губи (рис. 4). Шлунок, незважаючи на багатоводдя, спочатку значно зменшений (рис. 5), майже не візуалізується (мікрогастрія), але потім збільшений (рис. 6) до 29x11 мм, що залежить не від патології стравоходу, а від порушення ковтання та його затримки, пов'язаної з локалізацією язика плода. Виявлені серії клонічних судом (рис. 7, 8) за участю кистей рук (пальці затиснуті в кулаки, під час огляду не розтискались). Проведений відеозапис кількох серій клонічних судом у плода. Кількість амніотичної рідини критично збільшена, у водах — велика кількість ехопозитивної суміші, амніотичний індекс (АІ) — 386 мм. Плацента розташована по передній стінці матки, II–III ст. зрілості.

На основі даних ультразвукових досліджень встановлено консиліумом такий пренатальний діагноз: Перша вагітність 35–36 тижнів. Синдром затримки розвитку плода I ст. Синдром П'єра Робена в плода. Вентрикуломегалія. Мікрогнатія. Високе піднебіння. Порушення ковтання у плода внаслідок западання язика (глосоптоз). Пренатальні клонічні судом. Значне багатоводдя.

Пологи проведені відповідно до акушерської ситуації.

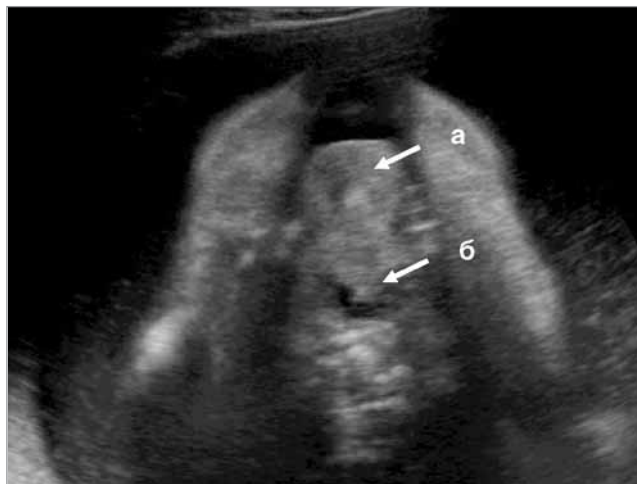


Рис. 4. Короткий язик (а) зміщений назад та до піднебіння (глосоптоз); б — язичок (uvula)

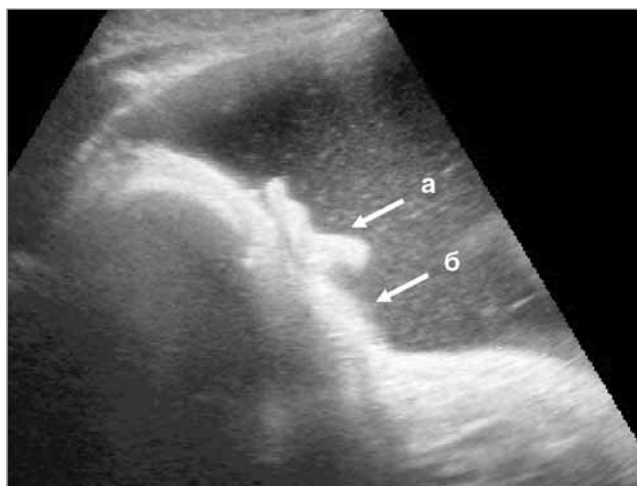


Рис. 2. Низько розташовані вуха (а), коротка шия (б)



Рис. 3. Високе піднебіння

Малюк народився з масою 2940 г, на зріст 49 см, з порушенням дихання і ковтання. Увесь час перебував на штучній вентиляції легенів, не приймав самостійно їжу, помер через 15 днів.

Клінічний випадок 2

Пацієнт М., 2 роки, із синдромом П'єра Робена в поєднанні з множинними вродженими вадами центральної нервової системи, госпіталізований у клініку дитячої психоневрології ДУ «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології

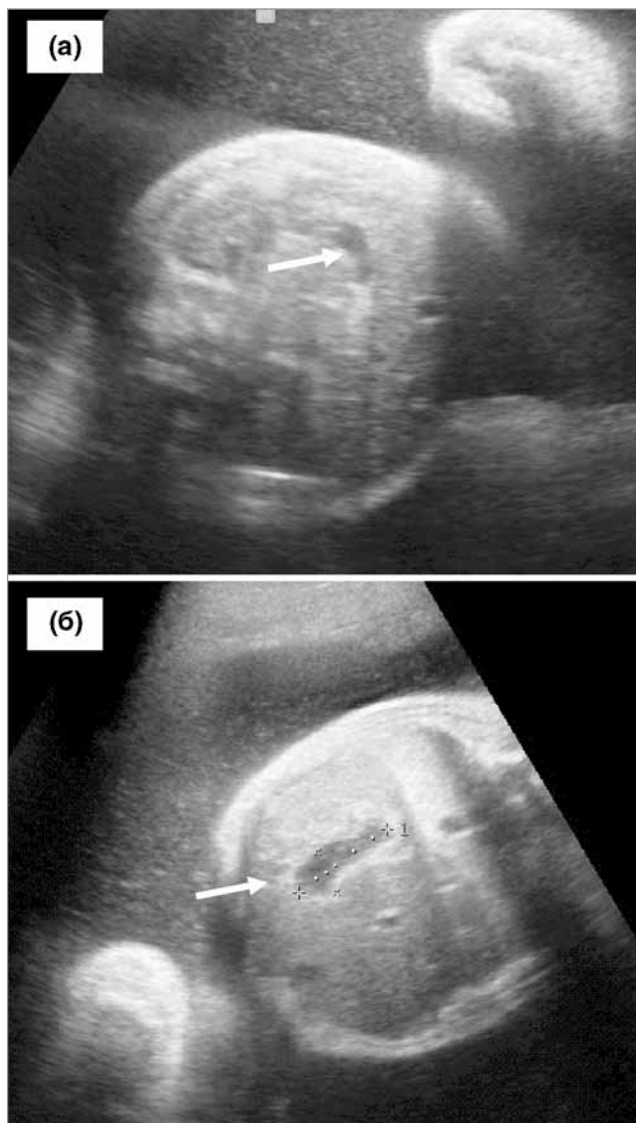


Рис. 5. Шлунок на початку обстеження значно зменшений (а), але потім збільшений до 29х11 мм (б), що залежить від порушення ковтання унаслідок глосоптозу

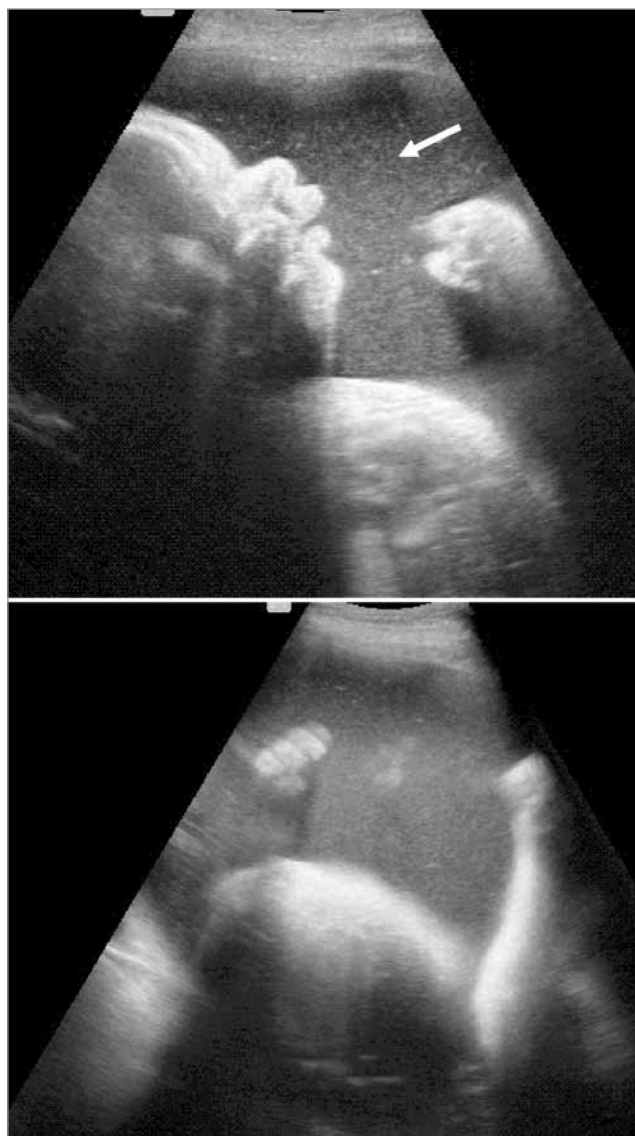


Рис. 6. Плід під час клонічних судом. Значне багатоводдя

НАМН України» з приводу вроджених вад розвитку головного мозку — гемімегаленцефалії, лісенцефалії, мозочкової лівобічної дисплазії, гіпоплазії мозолястого тіла, симптоматичної епілепсії, спастичного тетрапарезу, вираженої затримки психомоторного розвитку. Епілептичні напади — 5–6 разів на тиждень, переважно в разі засипання або прокидання. Характер нападів — асиметричні тонічні з напруженням нижніх кінцівок, витягнутою правою рукою і зігнутою лівою з подальшими клонічними посмикуваннями правих кінцівок (тривалістю до хвилини, до 12–15 разів на день). Очні яблука відведені у лівий бік.

Анамнез. Дитина від першої вагітності, перших пологів. Під час вагітності: токсикоз першої половини. Обстеження на інфекції TORCH-комплексу: результати негативні. При проведенні ультразвукового дослідження в терміні 22–23 і 26–27 тижнів відзначено багатоводдя, «асиметрія у розвитку півкуль мозку плода за рахунок збільшення в розмірах лівої півкулі, розширення бокового шлуночка зліва до 16,8 мм, ліва півкуля мозочка більша за розмірами правої півкулі, форма голівки плоду неправильної форми». У 34 тижні вагітності проведено магнітно-резонансну

томографію (МРТ) малого тазу матері з висновком: МРТ-ознаки гемімегаленцефалії плода зліва. Родорозрішення проведено в терміні 40 тижнів вагітності шляхом операції кесаревого розтину. Маса при народженні — 4100 г, довжина тіла — 56 см, обвід голови — 33 см. Закричав на 3–4-й хвилині, проводилися реанімаційні заходи з подальшим перебуванням у реанімаційному відділенні протягом тижня, потім у відділенні патології новонароджених у лікарні за місцем проживання. Епілептичні напади і затримка в розвитку з народження. Серед епілептичних нападів — правобічні геміконвульсивні напади, з чотирьох місяців — асиметричні тонічні спазми, після року — генералізовані тоніко-клонічні напади і ритмічні відведення очних яблук у лівий бік. Періодично — статусний перебіг, збільшення частоти нападів на фоні інфекції та гіпертермії. Перед госпіталізацією до відділення характер нападів — у вигляді асиметричних тонічних із подальшими клонічними посмикуваннями правих кінцівок і у вигляді відведення очних яблук у лівий бік. Із протисудомних препаратів на момент госпіталізації — фенобарбітал (0,01 г тричі на добу) і депакін (35 мг/кг маси тіла на добу).

Неврологічний статус. Обвід голови — 57 см, асиметрія обличчя, ознаки синдрому П'єра Робена (гіпоплазія нижньої щелепи глосоптоз, розщілина верхнього піднебіння, висока готичне піднебіння). За предметом не стежить. Очні щілини, S D. Парез n. oculomotorius лівого ока. Тонус у кінцівках підвищений, більше зліва. Сухожилкові рефлекси, D<S, спастичні. Черевні рефлекси живі. Двобічний синдром Бабінського. Опори немає. Не сидить, не перегортається. Предмети в руки не бере. Інструкції не виконує. Слів і звуконаслідування немає. Емоції виражає криком, плачем, усмішкою. Виражена затримка психомоційного і стато-кінетичного розвитку.

Консультація офтальмолога. Очні щілини, S D, оптичні середовища прозорі, диски зорових нервів бліді, межі чіткі, різко звужені судини. Діагноз: субатрофія зорових нервів обох очей, парез n. *oculomotorius* лівого ока.

Цитогенетичне дослідження (матеріал для дослідження — периферична кров): нормальний чоловічий каріотип (46, XY).

Електроенцефалографія (ЕЕГ). На фоновій ЕЕГ домінує високовольтна тета-активність, альфа-активність зі згладженими зональними відмінностями. Білатерально-синхронні спалахи високовольтної повільнохвильової активності з акцентом у лівій скронево-тім'яній ділянці. Виражена дисфункція мезенцефально-стовбурових структур.

Магнітно-резонансна томографія. На серії МР-томограм головного мозку — нерівномірне збільшення розмірів півкуль великого мозку і мозочка ліворуч. У лобній ітім'яній ділянках лівої півкулі великого мозку — згладженість рельєфу борозен; кора нерівномірно потовщена. Мозолясте тіло в передніх відділах потовщене, в задніх — різко витончене. Гіпертрофована чотиригорбикова пластинка. У білій речовині півкуль великого мозку — підвищення інтенсивності МР сигналу на T2 ЗЗ, обумовлене недосконалою мієлінізацією. Базальні ядра ліворуч не диференційовані. Калібр мозкових артерій зліва збільшений порівняно з правими. Нерівномірно потовщена кора лівої півкулі мозочка. МР-сигнал від білої речовини лівої півкулі мозочка на T2 ЗЗ нерівномірно гіперінтенсивний. Диференціація — біло-сіра речовина в лівих півкулях великого мозку і мозочка порушена. Правий боковий, III і IV шлуночки деформовані. Потилічна доля півкулі великого мозку і задні відділи півкулі мозочка ліворуч поширені в правий бік за середню лінію до 1,8 см. Зорові нерви, хіазма, гіпофіз, стовбурові відділи мозку — без особливостей. Розширені підпаутинні простори над півкулями великого мозку. Визначена асиметрія розмірів лицьового черепа за рахунок збільшення розмірів верхньої щелепи ліворуч, значного збільшення об'єму підшкірної жирової клітковини в лівій ділянці щокви. Розщілина верхнього піднебіння і зменшення розмірів нижньої щелепи, зміщення кореня язика в задній бік (глосоптоз).

Висновок: МРТ-ознаки поєднаної конгенітальної мальформації: гемімегаленцефалії, лісенцефалії, мозочкової дисплазії ліворуч, агенезії мозолистого тіла, аномалії розвитку лицьового черепа і м'яких тканин обличчя ліворуч, синдрому П'єра Робена.

Нижче на рис. 9 наведено кілька МР-томограм даного пацієнта, які відображають патологічні зміни (корональна, аксіальна, сагітальна проекції).

У процесі лікування (нейропротекторна, антисудомна, метаболічна терапія) проведена корекція антисудомної терапії з відміною фенобарбіталу, зменшенням дози депакіну до 300 мг на добу і призначенням топірамату за схемою шляхом поступової титрації до 5 мг/кг маси тіла на добу. Відзначено зниження частоти епілептичних нападів до 2–3 разів на місяць, дитина стала більш спокійною, поліпшився сон.

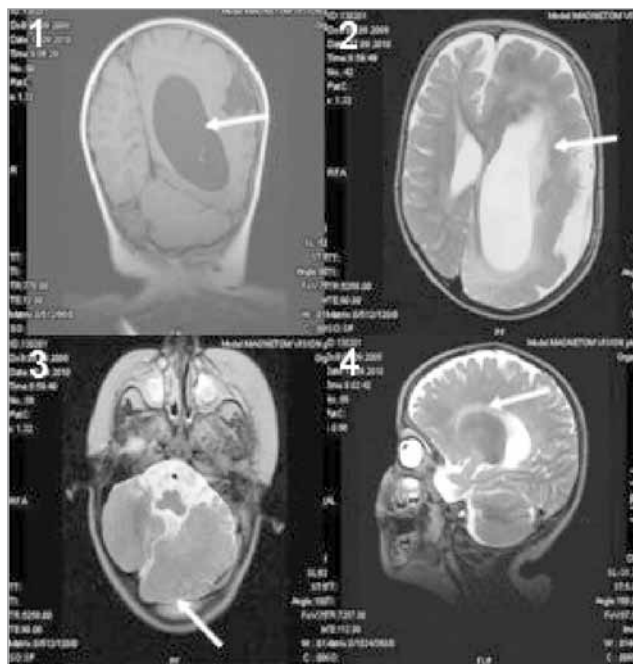


Рис. 9. МРТ-ознаки поєднаної конгенітальної мальформації: лівобічна гемімегаленцефалія (1-корональна проекція, стрілка), 2-аксіальна проекція, стрілка), лісенцефалія (2-аксіальна проекція, стрілка), мозочкова дисплазія ліворуч (3-аксіальна проекція, стрілка), гіпогенезія мозолистого тіла (4-сагітальна проекція, стрілка)

Таким чином, у даному випадку в дитини виявлено синдром П'єра Робена в поєднанні з множинними структурними аномаліями центральної нервової системи у вигляді гемімегаленцефалії, лісенцефалії, мозочкової дисплазії ліворуч, агенезії мозолистого тіла, аномалії розвитку лицьового черепа і м'яких тканин обличчя зліва. У доступних літературних джерелах немає опису синдрому П'єра Робена в поєднанні з такими множинними структурними аномаліями центральної нервової системи. Характерними особливостями даного випадку є ранній початок епілептичних нападів, їх частий поліморфний характер, геміпарез і виражена затримка психомоційного та мовного розвитку. Проведена терапія в даному випадку дала позитивний ефект у вигляді зниження частоти епілептичних нападів. У разі виявлення мікрогнатії (пренатально або в новонародженій дитині) слід пам'ятати про синдром П'єра Робена з подальшим ретельним обстеженням для виключення інших поєднаних аномалій розвитку і наданням своєчасної медичної допомоги.

Висновки

Синдром П'єра Робена може бути як ізольованим, так і виявленням генетичних аномалій, зокрема, описаний майже при 300 синдромах. Успадкування відбувається за аутосомно-домінантним і аутосомно-рецесивним типами. Пренатальна діагностика цієї патології потребує високої кваліфікації та уваги, частіше визначається в третьому триместрі вагітності. Специфічними як пренатальними, так і постнатальними ознаками є: мікрогнатія, високе піднебіння / дефект піднебіння, зміщення язика до задньої стінки глотки і вгору до піднебіння (глосоптоз), вроджені вади центральної нервової системи, клонічні судоми. У пренатальному періоді необхідно звертати увагу на маленькі розміри шлуночка при значному багатоводді та диференціювати порушення ковтання, пов'язане з локалі-

зацією язика плода (глосоптоз), від атрезії стравоходу. Особливо небезпечними проявами в плоді вважаються вроджені вади центральної нервової системи, які часто про-

кують появу судом, і виражений глосоптоз, що унеможливило нормальне дихання й ковтання в новонародженого. У тяжких випадках це призводить до летальних наслідків.

ЛИТЕРАТУРА

1. Тактика ведения новорожденных с синдромом Пьера Робена / Е.В. Мельникова, М.Г. Карачунский, Г.В. Тамазян [и др.] // Вопросы практической педиатрии. — 2008. — Т. 3, № 5. — С. 36—37.
2. Bronshtein M. Ultrasonographic diagnosis of glossoptosis in fetuses with Pierre Robin sequence in early and mid pregnancy / M. Bronshtein, S. Blazer, Y. Zalel, E.Z. Zimmer // Am. J. Obstet. Gynecol. — 2005. — Vol. 193. — P. 1561—1564.
3. Diagnosis and treatment Pierre Robin sequence: results of a retrospective clinical study and review of the literature / A.P. van den Elzen, B.A. Semmerkrot, E.M. Bongers [et al.] // Eur. J. Pediatr. — 2001. — Vol. 160. — P. 47—53.
4. Feeding and mandibular distraction osteogenesis in children with Pierre Robin sequence: A case series of functional outcomes / P. Hong, M.K. Brake, J.P. Cavanagh [et al.] // Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. — 2012. — Vol. 76 (3). — P. 414—418.
5. Gruen P.M. Anomalies of the ear in the Pierre Robin triad / P.M. Gruen, A. Carranza, C.S. Karmody // Ann. Otol. Rhinol. Laryngol. — 2005. — Vol. 114 (8). — P. 605—613.
6. Holder-Espinasse M. Pierre Robin sequence: a series of 117 consecutive cases / M. Holder-Espinasse, V. Abadie, V. Cormier-Daire // J. Pediatr. — 2001. — Vol. 139. — P. 588—590.
7. Hong P. A clinical narrative review of mandibular distraction osteogenesis in neonates with Pierre Robin sequence / P. Hong // Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. — 2011. — Vol. 75 (8). — P. 985—991.
8. Kam K. Surgical versus nonsurgical interventions to relieve upper airway obstruction in children with Pierre Robin sequence / K. Kam, M. McKay, J. MacLean // Can. Respir. J. — 2015. — Vol. 22 (3). — P. 171—175.
9. Lidsky M.E. Resolving feeding difficulties with early airway intervention in Pierre Robin Sequence / M.E. Lidsky, T.A. Lander, J.D. Sidman // Laryngoscope. — 2008. — Vol. 118 (1). — P. 120—123.
10. Objective diagnosis of micrognathia in the fetus: the Jaw Index / D. Paladini, T. Morra, A. Teodoro [et al.] // Obstet. Gynecol. — 1999. — Vol. 93. — P. 382—386.
11. Paladini D. Fetal micrognathia: almost always anomalous finding / D. Paladini // Ultrasound Obstet. Gynecol. — 2010. — Vol. 35. — P. 377—384.
12. Pierre Robin sequence: Management of respiratory and feeding complications during the first year of life in a tertiary referral centre / M. Rathe, M. Rayyan, J. Schoenaers [et al.] // Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. — 2015. — Vol. 79 (8). — P. 1206—1212.
13. Pilu G. The prenatal diagnosis of Robin anomaly / G. Pilu, R. Romero, E.A. Reece // Am. J. Obstet. Gynecol. — 1986. — Vol. 154. — P. 630—632.
14. Prenatal diagnosis of Pierre-Robin sequence as part of Stickler syndrome / M. Soulier, S. Sigaudy, C. Chau, N. Philip // Prenat. Diagn. — 2002. — Vol. 22 (7). — P. 567—568.
15. Printzlau A. Pierre Robin sequence in Denmark: a retrospective population-based epidemiological study / A. Printzlau, M. Andersen // Cleft Palate Craniofac J. — 2004. — Vol. 41 (1). — P. 47—52.
16. Robin sequence: a retrospective review of 115 patients / A.K. Evans, R. Rahbar, G.F. Rogers [et al.] // Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. — 2006. — Vol. 70 (6). — P. 973—980.
17. Robin sequence: from diagnosis to development of an effective management plan / K.N. Evans, K.C. Sie, R.A. Hopper [et al.] // Pediatrics. — 2011. — Vol. 127. — P. 936—948.
18. Robin sequence: mortality, causes of death, and clinical outcomes / M.A. Costa, M.M. Tu, K.P. Murage [et al.] // Plast Reconstr. Surg. — 2014. — Vol. 134 (4). — P. 738—745.
19. Smith M.C. Prognosis of airway obstruction and feeding difficulty in the Robin sequence / M.C. Smith, C.W. Senders // Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. — 2006. — Vol. 70 (2). — P. 319—324.
20. Teoh M. First-trimester diagnosis of micrognathia as a presentation of Pierre Robin syndrome / M. Teoh, S. Meagher // Ultrasound Obstet. Gynecol. — 2003. — Vol. 21 (6). — P. 616—618.
21. The fetal mandible: a 2D and 3D sonographic approach to the diagnosis of retrognathia and micrognathia / D. Rotten, J.M. Levailant, H. Martinez [et al.] // Ultrasound Obstet. Gynecol. — 2002. — Vol. 19. — P. 122—130.
22. The genetic basis of the Pierre Robin Sequence / L.P. Jakobsen, M.A. Knudsen, J. Lespinasse [et al.] // Cleft Palate Craniofac J. — 2006. — Vol. 43 (2). — P. 155—159.
23. Tibesar R.J. Mandibular distraction osteogenesis to relieve Pierre Robin airway obstruction / R.J. Tibesar, D.L. Price, E.J. Moore // Am. J. Otolaryngol. — 2006. — Vol. 27 (6). — P. 436—439.
24. Wagener S. Management of infants with Pierre Robin sequence / S. Wagener, S.S. Rayatt, A.J. Tatman // Cleft Palate Craniofac J. — 2003. — Vol. 40 (2). — P. 180—185.

Унікальний випадок пренатальної діагностики синдрому П'єра Робена з клоніческими судомогами у плода. Клініческі аспекти

И.Ю. Гордиенко, Т.В. Авраменко, А.А. Шевченко, Е.Н. Тарапунова, А.А. Гребиниченко

ГУ «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології НАМН України», г. Київ, Україна

В роботі приведені основні свідчення про синдром П'єра Робена як рідкої генетичної патології з освітленням специфічних діагностических і клініческих аспектів. Обоснована необхідність своєчасної пренатальної і постнатальної діагностики для оцінки тяжесі стану плода, новонародженого і ребінка з верооятністю послудуючого адекватного ліччєня. Описані два клініческіх випадкє: плода з синдромом П'єра Робєна і прєнатальними клоніческими судомогами, а також пацієнта в вірстє двох лєт з синдромом П'єра Робєна і множєственними структурними аномаліями центральної нервної системи. Опредєлені особливо опасні проявлєня патології, котрі приводят к летальним исходам.

Ключевые слова: синдром П'єра Робєна, прєнатальна діагностика, клінічєска діагностика, рисунки, ліччєня, дєти.

The unique case of prenatal diagnostics of Pierre Robin syndrome of the fetus with clonic cramps. Clinical aspects

I.Yu. Gordienko, T.V. Avramenko, A.A. Shevchenko, O.M. Tarapurova, G.O. Grebinichenko

SI «Institute of Pediatrics, Obstetrics and Gynecology NAMS of Ukraine», Kyiv, Ukraine

The paper presents basic information about Pierre Robin syndrome as rare genetic pathology with a focus on the specific diagnostic and clinical aspects. It was grounded the necessity of the timely prenatal and postnatal diagnosis for the evaluation of wellbeing of fetus, newborn and child and possibility for subsequent adequate treatment. There were described two clinical cases: prenatal diagnostics of Pierre Robin syndrome in the fetus with clonic cramps, and case of Pierre Robin syndrome and multiple anomalies of central nervous system in two years old patient. Especially dangerous displays are certain pathologies that result in fatal outcomes.

Key words: Pierre Robin syndrome, prenatal diagnostics, clinical diagnostics, pictures, treatment, children.

Сведения об авторах:

Гордиенко Ирина Юрьевна — д.мед.н., проф., зав. отделением медицины плода ГУ «ИПАГ НАМН Украины». Адрес: г. Киев, ул. П. Майбороды, 8.
Авраменко Татьяна Васильевна — д.мед.н., проф., зав. отделением метаболических нарушений и патологии плода ГУ «ИПАГ НАМН Украины». Адрес: г. Киев, ул. П. Майбороды, 8.
Шевченко Александр Анатолиевич — канд.мед.н., ст. н. сотр. отделения психоневрологии для детей с перинатальной патологией и орфанными заболеваниями ГУ «ИПАГ НАМН Украины». Адрес: г. Киев, ул. Майбороды, 8, тел. (044) 483-62-24.
Тарапунова Елена Николаевна — к.мед.н., вед. н. с. отделения медицины плода ГУ «ИПАГ НАМН Украины». Адрес: г. Киев, ул. Майбороды, 8.
Гребиниченко Анна Александровна — к.мед.н., ст. н. с. отделения медицины плода ГУ «ИПАГ НАМН Украины». Адрес: г. Киев, ул. Майбороды, 8.
 Статья поступила в редакцию 4.03.2016 г.