

УДК 616.5+616.714J-003.976-053.1-053.31

ЛИХАЧЕВА Н.В.¹, ЭКЗАРХОВА А.И.¹, КАРАТАЙ О.С.², СОШКО Т.В.², ШИЛОВА В.В.², ЗЕЙНИЕВА А.Е.²¹ Харьковская медицинская академия последипломного образования² Харьковский городской перинатальный центр

СИНДРОМ АНДЕРСОНА — НОВИ: ВРОЖДЕННАЯ АПЛАЗИЯ КОЖИ, КОСТЕЙ ЧЕРЕПА У НОВОРОЖДЕННОГО

Резюме. В статье приведен редкий случай врожденной аплазии кожи и двух теменных костей у новорожденного доношенного ребенка, родившегося в городе Харькове и находящегося на лечении в Харьковском городском перинатальном центре. У ребенка мужского пола, родившегося путем операции кесарева сечения, выявлена аплазия кожи и двух теменных костей — синдром Андерсона — Нови. Дефект неправильной формы размером 10 × 10 см, с отсутствием эпидермиса, дермы, волос и двух теменных костей.

Проводится лечение, направленное на предотвращение менингоэнцефалита, сепсиса, улучшение мозгового кровообращения, нейротрофических процессов и заживление дефекта.

Ключевые слова: синдром Андерсона — Нови (Кемпбелла синдром), аплазия кожи, теменной кости головы, новорожденный, случай из практики, лечение.

Введение

Врожденная аплазия кожи — это порок развития, характеризующийся очаговым дефектом кожи, который может сочетаться с аплазией глубже расположенных тканей, в частности с аплазией костей и различными формами дизрафий — незакрытием эмбриональных щелей.

Данные о частоте данного врожденного порока широко варьируют и составляют 1,1 на 1000 новорожденных, по данным латиноамериканских исследователей [3], и 1 к 5000 новорожденных, по данным других авторов [5].

Аплазия кожи, кости может быть результатом фетопатии, возникающей при воздействии на плод различных неблагоприятных факторов: вирусной, бактериальной инфекции, интоксикации, малых доз радиации, приема тимазола или метимазола во время беременности [1].

Возможны наследственные формы с аутосомно-доминантным или рецессивным типом наследования. Описаны случаи хромосомных аномалий (трисомия по 13-й паре, делеция короткого плеча 4-й хромосомы). Описаны несколько видов аплазии кожи в зависимости от локализации, в том числе наиболее часто встречающийся синдром Андерсона — Нови (Кемпбелла синдром) — аплазия кожи черепа, которая характеризуется

дефектом кожи (до 10 см в диаметре) мембранозного или буллезного характера, локализующимся обычно в теменной области, реже в затылочной и задней ушной области, сочетающимся с дефектом костей черепа. Очаг аплазии одиночный в 70 % случаев, однако возможно наличие 2–3 очагов поражения, реже более. Мембранозные очаги обычно округлые, лишены кожи, подлежащих тканей, включая костную, и покрыты тонкой эпителиальной мембраной. Гистологически в области мембранозного дефекта обнаруживают компактный коллаген с уменьшением количества эластических волокон, придатки кожи отсутствуют. Возможны признаки воспаления, некроза.

I. Frieden (1986) предложила классификацию врожденных аплазий кожи, разделив их на 8 групп:

I группа — врожденные аплазии кожи волосистой части головы без аномалий или исключительно с изолированными аномалиями.

Адрес для переписки с авторами:
Лихачева Надежда Васильевна
E-mail: Monako5518@gmail.com

© Лихачева Н.В., Экзархова А.И., Каратай О.С., Сошко Т.В., Шилова В.В., Зейниева А.Е., 2015

© «Международный неврологический журнал», 2015

© Заславский А.Ю., 2015

II–VIII группы — врожденные аплазии кожи, сочетающиеся с рядом других пороков и аномалий в составе синдромов развития [5]. Например, аплазия кожи волосистой части головы является одним из проявлений синдрома Йохансона — Близзара, включающего такие аномалии, как аплазия крыльев носа, микроцефалия и задержка умственного развития, отсутствие зачатков постоянных зубов, глухота, карликовый рост, дефицит внешнесекреторной функции поджелудочной железы, первичный гипотиреоз, который приводит к истончению, разрежению волос на голове и их гипопигментации [2].

Патоморфологически аплазия кожи во всех описанных группах может ограничиваться только отсутствием ее придатков. Эпидермис обычно полностью отсутствует, а если есть дерма, то она лишена полноценных эластических волокон и содержит компактный коллаген. Дефект может захватывать подкожную жировую клетчатку, череп, твердую мозговую оболочку и иногда подлежащий участок мозга с образованием дорсального энцефалоцеле.

Врожденная аплазия кожи черепа может сочетаться с врожденной гидроцефалией, гемангиомами, поликистозом почек, менингоцеле, расщеплением неба, микрофтальмией, буллезным эпидермолизом. Возможны осложнения в виде присоединения вторичной инфекции, менингита при сообщении кожного дефекта с мозговыми оболочками, кровотечения из сагиттального синуса.

Дефекты кожи могут быстро заживать с образованием атрофического или келоидного рубца. Рецидивирующее образование в очагах корок может замедлять их заживление на месяцы или годы. Даже обширные поверхностные аплазии кожи заживают, но с видимыми белыми участками — пленками, иногда рубцово измененными.

Смертность у 20 % детей с аплазией кожи волосистой части головы связана с менингитом, кровотечениями, эрозиями сагиттального синуса и дыхательной недостаточностью. Аплазия кожи может сочетаться с аномалией вен, обуславливающей высокий риск возникновения кровотечения. В редких случаях атрофия подлежащих участков мозга может приводить к спастическому параличу и задержке умственного развития [2, 5].

В некоторых случаях участки аплазии в момент рождения имеют вид пузырей, которые вскоре вскрываются. Пузыри сочетаются с очагами аплазии в виде раневой поверхности и напоминают буллезный эпидермолиз.

Прогноз зависит от локализации аплазии, глубины и степени поражения подлежащих тканей и органов. Лечение направлено на предупреждение менингоэнцефалита и заживление эрозивно-язвенного дефекта, выявление и коррекцию других врожденных пороков. Зона аплазии при заживлении имеет вид косметического безволосого мембранозного дефекта белого цвета [2].

Цель работы: учитывая редкую встречаемость врожденной аплазии кожи в практике, приводим описание врожденного синдрома Андерсона — Нови (Кемпбелла

синдром), который характеризуется дефектом кожи, локализующимся в теменной области, и сочетается с дефектом костей черепа.

Материалы и методы

В работе использован клинический метод наблюдения; ультразвуковой метод исследования: динамическое нейросонографическое исследование выполняли через большой родничок секторальными датчиками 5 МГц (аппарат Sonoline 40) путем последовательного получения 10 стандартных сечений в коронарной и сагиттальной плоскостях по общепринятой методике.

Ребенок родился путем операции кесарева сечения с оценкой по шкале Апгар 7–8 баллов, с массой тела 3090 г, ростом 50 см, окружностью головы 34 см, окружностью груди 34 см в сроке гестации 39 недель от I беременности I родов у женщины 24 лет. Женщина имеет высшее образование, работает, замужем. Вредных привычек, профессиональных вредностей нет. В соматическом анамнезе у женщины имеет место пиелонефрит с детства, гинекологический анамнез — эрозия шейки матки. В течение беременности дважды болела ОРЗ с повышением температуры. Фенотипически данных о синдромальной патологии у женщины нет. Мужу 24 года, здоров, профессиональных вредностей, вредных привычек нет. Генеалогический анамнез семьи не отягощен.

Результаты

Ребенок переведен из родильного дома города Харькова в Харьковский городской перинатальный центр в связи с выявленным дефектом в области теменных костей черепа сразу после рождения. При поступлении мальчик активный, рефлексы периода новорожденности вызываются в полном объеме. При осмотре головы по ходу сагиттального шва определяется правильной формы дефект кожи размером 10 × 10 см и таких же размеров дефект двух теменных костей. Просматривается твердая мозговая оболочка, верхний сагиттальный синус и вены, впадающие в него (рис. 1).

Кожа туловища и слизистые розовые, чистые. В легких — везикулярное дыхание. Тоны сердца ритмичные, частота сердечных сокращений 146 в 1 мин, в пятой точке выслушивается нежный систолический шум. Живот мягкий, безболезненный. Печень определяется на 1 см ниже края реберной дуги, селезенка не пальпируется.

Ребенок обследован: клинический и биохимический анализы крови, клинический анализ мочи, ЭКГ, УЗИ головного мозга, сердца, органов брюшной полости, МРТ головного мозга, консультирован специалистами.

При проведении цитогенетического исследования № 1007-15 методом культивирования лимфоцитов периферической крови методом С-Г окрашивания выделен кариотип 46 XY, 1 % нестабильности. Можно предположить, что в основе порока лежит нарушение развития эктодермального и мезодермального листков, вследствие чего произошло нарушение развития костей



Рисунок 1. Врожденная аплазия кожи волосистой части головы и двух теменных костей у ребенка сразу после рождения



Рисунок 2. Возраст ребенка 16 дней. Формирование участков грануляции по центру и по периферии. Твердая мозговая оболочка покрылась фибрином

череп и кожных покровов головы. Дефект возник при одновременном действии некоторых факторов внешней среды на фоне генетической предрасположенности (полигенное наследование).

При МРТ-исследовании: гипоксически — ишемическое поражение белого вещества головного мозга, небольшой участок энцефаломалиции в корковых отделах левой теменной доли.

По данным нейросонографии с доплерометрией сосудов головного мозга выявлена перивентрикулярная ишемия первой степени, дистонический характер мозгового кровотока (повышение IR в левой передней мозговой артерии). По данным доплерэхокардиографии — наличие аномальной хорды в полости левого желудочка, функционирующее овальное окно 2 мм. При проведении ультразвукового исследования брюшной полости патологии не выявлено.

При осмотре детским неврологом выявлено: голова округлой формы, отсутствует кожа и две теменные кости черепа. Глазные щели D = S, лицо симметрично. Сосет, глотает. Объем спонтанной моторики снижен. Мышечный тонус дистоничен. Сухожильные рефлексы живые. Рефлексы периода новорожденности снижены в группе спинальных автоматизмов.

Рекомендации нейрохирурга: у ребенка с врожденной патологией покровов головы и костей черепа совместно с комбустиологами в дальнейшем будет решаться вопрос о пластическом закрытии кожного дефекта.

Обсуждение

Во время пребывания в стационаре ребенок наблюдался комбустиологом, нейрохирургом, хирургом. В динамике имело место уменьшение диаметра раневой



Рисунок 3. Возраст ребенка 2 месяца. Площадь поверхности дефекта 2,5 × 5 см, покрыта грануляциями

поверхности, формирование участков грануляции по центру и по периферии. Твердая мозговая оболочка покрывалась фибрином. Ребенок 2 раза в неделю по настоящее время получает перевязки с гроссалиндом (защищает твердую мозговую оболочку от пересыхания), мазью левомеколь и мазью сульфаргин. Проведен курс антибактериальной, ноотропной терапии. В настоящий момент возраст ребенка составляет 2 месяца. Площадь поверхности дефекта 2,5 × 5 см, покрыта грануляциями по центру и по периферии (рис. 2, 3).

Выводы

У доношенного ребенка диагностирована редкая врожденная патология — синдром Андерсона — Нови (Кемпбелла синдром), которая может быть результатом фетопатии, возникающей при воздействии различных неблагоприятных факторов, влияющих на плод. Врожденная патология сопровождалась гипоксическими изменениями белого вещества головного мозга с небольшим участком энцефаломалиции в корковом отделе левой теменной кости, что подтверждено данными МРТ-исследования.

Лечебные мероприятия направлены на предупреждение менингоэнцефалита и развития сепсиса, заживление раневого дефекта, улучшение кровообращения и обменных процессов в головном мозге.

При благоприятном исходе и заполнении обширных дефектов в области теменных костей в последующем возможно применение методов пластической хирургии.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Лихачова Н.В.¹, Екзархова А.І.¹, Каратай О.С.², Сошко Т.В.², Шилова В.В.², Зейнієва А.Є.²

¹Харківська медична академія післядипломної освіти

²Харківський міський перинатальний центр

СИНДРОМ АНДЕРСОНА — НОВІ: УРОДЖЕНА АПЛАЗІЯ ШКІРИ, КІСТОК ЧЕРЕПА У НОВОНАРОДЖЕНОГО

Резюме. У статті наведений рідкісний випадок уродженої аплазії шкіри та двох тим'яних кісток у новонародженої доношеної дитини, яка народилася в місті Харкові. Немовля лікується у Харківському міському перинатальному центрі. У хлопчика, що народився шляхом кесаревого розтину, діагностована аплазія шкіри та двох тим'яних кісток — синдром Андерсона — Нови. Дефект має нерівну форму, розміри 10 × 10 см, відсутні епідерміс, дерма, волосся та обидві тем'яні кістки.

Лікування дитини націлено на попередження менингоенцефаліту, сепсису, на покращення мозкового кровообігу, нейротрофічних процесів та репарацію дефекту.

Ключові слова: синдром Андерсона — Нови (Кемпбелла синдром), аплазія шкіри, тим'яних кісток голови, новонароджений, випадок із практики, лікування.

Список литературы

1. Козин В.М., Клишко С.С., Юнес И.В., Козина Ю.В., Алтухова Н.Г., Накишбиди Р. Аплазия кожи у новорожденных монозиготных близнецов // Вестник ВГМУ. — 2013. — Т. 12, № 89. — С. 99-104.

2. Рук А. Болезни волос и волосистой части головы: Пер. с англ. / А. Рук, Р. Даубер. — М.: Медицина, 1985. — 508 с, ил.

3. Balsa R.E. Aplasia cutis congenital / Balsa R.E., Retrucelli M.C., de Nichilo M.A. // *Dermatologia (Mexico)*. — 1974. — P. 18, 5.

4. Клиническая дерматовенерология: в 2 т. / Под ред. Ю.К. Скрипкина, Ю.С. Бутова. — 2009. — Т. 2. — 928 с.

5. Хегер П.Г. Детская дерматология / Под ред. А.А. Кубановой, А.Н. Львова: Перевод с нем. В.П. Адашкевича. — 2013. — 648 с.

6. Дифференциальная диагностика кожных болезней (руководство для врачей) / Под ред. проф. А.А. Студницина. — М.: Медицина, 1983. — С. 340.

Получено 23.02.15 ■

Lykhachova N.V.¹, Ekzarhova A.I.¹, Karatai O.S.², Soshko T.V.², Shilova V.V.², Zeiniieva A.E.²

¹Kharkiv Medical Academy of Postgraduate Education, Kharkiv

²Kharkiv Municipal Perinatal Center, Kharkiv, Ukraine

ANDERSON — NOVY SYNDROME: CONGENITAL APLASIA OF THE SKIN, CRANIAL BONES IN A NEWBORN

Summary. The paper presents a rare case of congenital aplasia of the skin and the two parietal bones in a full-term neonate born in Kharkiv and undergoing treatment in Kharkiv municipal perinatal center. In a male baby born by cesarean section, we have detected aplasia of the skin and the two parietal bones — Anderson — Novy Syndrome. Defect had irregular shapes and sizes 10 × 10 cm, with the absence of the epidermis, dermis, hair, and the two parietal bones.

The treatment is aimed at the prevention of meningoencephalitis, sepsis, improvement of cerebral circulation, neurotrophic processes and healing of the defect.

Key words: Anderson — Novi syndrome (Campbell syndrome), aplasia of the skin, parietal bone, newborn, case study, treatment.