

УДК 616.6-07-053.2/6

Т. С. Комишук

Буковинський державний медичний
університет, м. ЧернівціМОРФОЛОГІЧНІ ПЕРЕДУМОВИ
ВИНИКНЕННЯ УРОДЖЕНИХ ВАД
РОЗВИТКУ ГОЛОВНОГО МОЗКУ**Ключові слова:** головний мозок,
уроджені вади розвитку, плоди,
морфогенез, вагітні.**Резюме.** Встановлені морфологічні передумови можливого
виникнення вроджених вад розвитку головного мозку залежно від
етапів ембріогенезу та узагальнено їх класифікацію.**Вступ**

Активне впровадження анте- і перинатальної профілактики уроджених вад органів потребує сучасних підходів та методів дослідження внутрішньоутробного розвитку. Тому особливого значення набуває комплекс ембріотопографічних досліджень, що поєднує врахування органо-специфічних критичних періодів розвитку з розумінням особливостей просторових взаємовідношень органів та структур.

Закони морфогенезу органів різних систем побудовані на такому хиткому субстраті, як міжклітинні взаємодії. Нервова система формується першою після диференціювання трьох зародкових листків. Нейруляція є першим морфологічним виділенням конкретного органа зародка. Нейруляція і розвиток нервової трубки запускають цілий комплекс індукційних і морфологічних наслідків, які призводять до формування спеціалізованих похідних екто-, мезо- та ентодерми. Нервова система, яка виникає першою, розвивається швидше, ніж інші органи зародка, та складає від 1/3 до 1/6 усього тіла [19]. Процеси ембріогенезу акумулюють комплекс явищ, що характеризують послідовну зміну організації тканинних і органних систем організму, який розвивається. При цьому в морфогенезі знаходять своє вираження як органогенез, так і гістогенез.

Вади розвитку центральної нервової системи (ЦНС) плода відносяться до найбільш розповсюджених уроджених аномалій. Більшість уроджених вад розвитку (УВР) ЦНС формується на ранніх стадіях ембріонального періоду розвитку людини і лише до 1% випадків успадковується моногенно. Досить розповсюдженою вадою розвитку ЦНС є дефекти закриття нервової трубки (1-2 на 1000 новонароджених). Ультразвукове дослідження (УЗД) — основний діагностичний інструмент для виявлення УВР ЦНС як в постнатальному, так і в антенатальному періодах [15].

Частота дітей, що народилися з грубими еховізуалізованими УВР, є критерієм оцінки якості пренатальної ультразвукової діагностики в регіоні. На сучасному етапі УЗД дозволяє виявити 92% УВР ЦНС. Аненцефалія виявляється методом УЗД у

93% спостережень, гідроцефалія — у 80 %, енцефалоцеле — у 79%, спинномозкова грижа — у 53% випадків [7, 12].

Чутливість ехографічного скринінгу по відношенню до УВР ЦНС, за даними RADIUS та EUROFETUS, що проведені у США та країнах Європи, становить біля 80% [18].

У даній науковій статті ми пропонуємо розширену класифікацію УВР головного мозку на основі етапів ембріогенезу з урахуванням сучасних нормативів Міжнародної класифікації хвороб (МКХ-10).

Мета дослідження

Розробити класифікацію УВР головного мозку на основі етапів ембріогенезу, та проаналізувати поширеність даних аномалій у Чернівецькій області.

Матеріал і методи

Дослідження частоти УВР головного мозку проводилося у Чернівецькій області на базі медико-генетичного центру. Для дослідження використано ретроспективний метод шляхом вивчення реєстраційних генетичних карт (ф. №149/о) за 2004-2008 рр. Досліджувана група формувалася на популяційній основі, оскільки обліку підлягали лише ті діти, батьки яких постійно проживали в Чернівецькій області. Також використовувалися щорічні статистичні збірники (2004-2008 рр.). За досліджуваний період у районах області виявлено 72 вагітних, плоди яких мали УВР ЦНС, а саме аненцефалію та гідроцефалію. Контрольною групою (230 осіб) слугували вагітні, що зверталися за медичною допомогою в медико-генетичний центр за зазначений період.

Обговорення результатів дослідження

У теперішній час в ембріональному періоді розвитку людини виділяють біля 40 стадій, які мають досить чіткі морфологічні критерії. Єдиним показником, що не зазнав ніяких змін за всю історію опису нормального розвитку людини, є тім'яно-куприкова довжина (ТКД) зародка. ТКД уперше запропонована Арнольдом у 1887 році (F. Keibel, F. Mall, 1910). Однак при проведенні морфологічних досліджень цей показник доцільно використовувати тільки після 26-го дня розвитку,

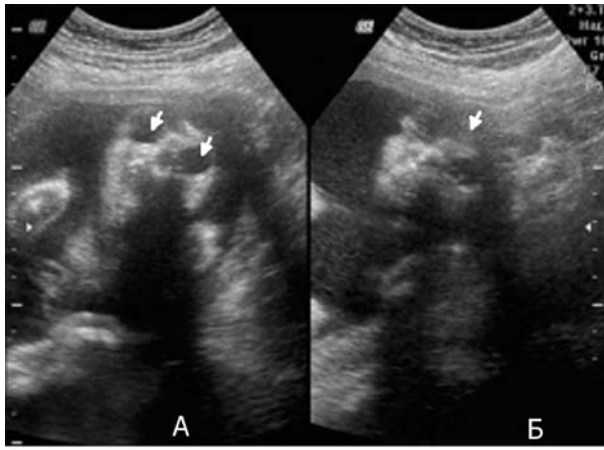


Рис. 1. Ультразвукова картина аненцефалії (А — широко розставлені «жаб'ячі» очі; Б — відсутність мозку)



Рис. 2. Екзенцефалія, вагітність 16 тижнів



Рис. 3. Поренцефалія, МРТ

коли ембріон досягає в розмірах 5,0-6,0 мм (12-а стадія). До цієї стадії розвитку ТКД зародка не є показником його віку, оскільки існують природні осьові вигини зародка, що пов'язані з сомітогенезом, нейроляцією і закладкою кровоносної системи. Тому в період нейроляції зародок може як би зменшуватися за довжиною, а потім збільшувати-

ся до вихідного стану. Після завершення сомітогенезу та рудиментації хвоста ТКД стає надійним показником визначення віку ембріонів аж до середини II триместру розвитку [13, 14].

До УВР кінцевого мозку (кортикальних дисплазій), пов'язаних з порушенням змикання (дизрафія) краніальної ділянки нервової борозни при утворенні нервової трубки, відносяться:

Аненцефалія (anencephalia) — відсутність великого мозку, кісток склепіння черепа, м'яких тканин, при цьому часто пошкоджується задній мозок. Аненцефалія виникає внаслідок незмикання нервової трубки і є результатом порушення закриття переднього (рострального) нейропора нервової трубки впродовж 28 днів з моменту запліднення (рис. 1).

Гідраненцефалія — відсутність півкуль великого мозку та заміщення мозку великих розмірів порожниною з вмістом. Стовбур мозку і базальні ядра сформовані, є рудименти лобових і потиличних відділів кори. Уроджені рефлексорні реакції у новонароджених збережені, досить часто є судоми. У дітей з 2-3 місячного віку спостерігаються виражені моторні і психічні дефекти.

Досліджувані нами вагітні жінки поділені по віку наступним чином: до 20 років — 38,9%, 20-35 років — 52,8%, після 35 років — 8,3%, тобто найчастіше дані вади ЦНС виявлялися у жінок віком 20-35 років, що збігається з даними літератури [1, 17]. Гідроцефалія в 1,2 раза частіше траплялася в плодів жінок віком до 20 років (СШ — 1,2; 95% ДІ 0,6-2,7), аненцефалія в 1,7 раза — у жінок віком 20-34 років (СШ — 1,7; 95% ДІ 0,8-3,7).

Найчастіше дані аномалії діагностовано в терміні до 22-х тижнів вагітності (II триместр) і складають 58,3% (42 випадки), до 16 тижнів виявлено 23,6% (17 спостережень, із них 14 — аненцефалій) та після 28 тижня діагностували 18,1% вад (13 випадків). Це вказує на своєчасну діагностику УВР головного мозку. До 13-го тижня вагітності у 5,2 раза частіше діагностовано аненцефалію (СШ — 5,2; 95% ДІ 2,0-13,2), до 22-го тижня найчастіше діагностували гідроцефалію (СШ — 1,1; 95% ДІ 0,5-2,5).

У 73,6% спостережень — це була перша вагітність, у 26,4% — друга. При першій вагітності в 1,8 раза частіше траплялася аненцефалія (СШ — 1,8; 95% ДІ 0,8-4,1), та в 1,5 раза — гідроцефалія (СШ — 1,5; 95% ДІ 0,7-3,4). Дані вагітності закінчилися в більшості випадків абортми за медичними показаннями (63,9%), що вказує на своєчасну елімінацію плода з УВР ЦНС.

Аненцефалія (СШ — 1,1; 95% ДІ 0,5-2,5) та гідроцефалія (СШ — 1,6; 95% ДІ 0,7-3,4) частіше траплялися в плодів жіночої статі.

Екзенцефалія (exencephalia) являє собою відсутність кісток склепіння черепа (акранія) і

м'яких покривів голови, в результаті чого півкулі великого мозку розміщуються відкрито на основі черепа у вигляді окремих вузлів, вкритих м'якою мозковою оболонкою (рис 2). Під час проведення динамічних УЗД з'ясовано, що акранія, екзенцефалія і аненцефалія є етапами однієї вади кінцевого мозку. Цим пояснюється той факт, що частота екзенцефалії в ранні терміни вагітності превалює над аненцефалією і навпаки аненцефалія домінує над акранією та екзенцефалією у II і III триместрах вагітності.

Ініоненцефалія (iniencephalia) — відсутність частини або всієї потиличної кістки зі значним розширенням великого потиличного отвору внаслідок чого більша частина головного мозку виявляється розташованою в ділянці задньої черепної ямки і частково у верхньому відділі хребтового каналу, хребці якого не мають дуг і остистих відростків.

Поренцефалія (porencephalia) — це наявність у тканині кінцевого мозку додаткових порожнин, які вистелені епендимною і сполучаються з шлуночками мозку і з підпаутинним простором (рис 3). Окремі дослідники [8,15] вважають поренцефалію дефектом, який розвивається внаслідок кістозного переродження бічного шлуночка і розповсюджується на піа-арахноїдальну перетинку. При патоморфологічному дослідженні поренцефалія, як правило, являє собою односторонні кісти. Наповнення кіст супроводжується зміщенням речовини мозку і може вторинно викликати ураження мозкової тканини.

Голопрозенцефалія — внаслідок незмикання краніального кінця нервової трубки кінцевий мозок залишається не поділений на півкулі, його єдина вентрикулярна порожнина відкрита і вільно сполучається з підпаутинним простором; при цьому страждає і проміжний мозок. Однією з причин, які призводять до розвитку голопрозенцефалії нехромосомної етіології, є генетичні мутації. Серед УВР ЦНС голопрозенцефалія трапляється в 1-4% спостережень і в 5% — серед плодів на автопсії. Частота голопрозенцефалії серед новонароджених варіює від 0,06 до 0,2 на 1000. При самовільних викиднях частота цієї вади становить 4 випадки на 1000. Голопрозенцефалія може бути результатом захворювання з автосомно-рецесивним, автосомно-домінантним і Х-зчепленим типом успадкування. Частота голопрозенцефалії хромосомного генезу коливається від 33 до 55% спостережень [20].

Розрізняють три форми голопрозенцефалії: а) алобарна — найважча форма, що розвивається в результаті відсутності або неповного розділення кінцевого мозку на ранніх етапах ембріогенезу (рис 4).

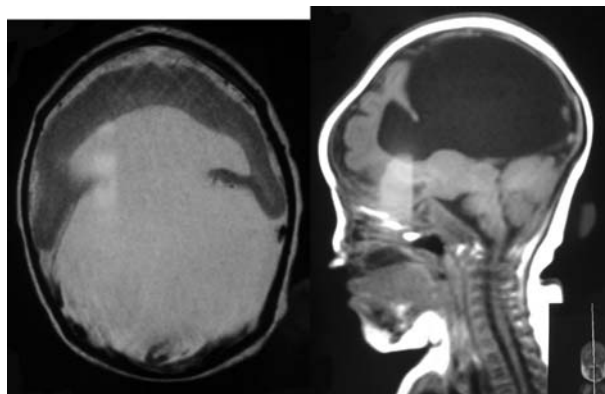


Рис. 4. Алобарна прозенцефалія

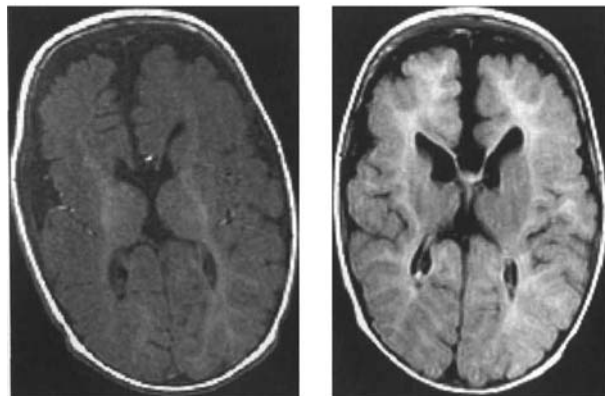


Рис. 5. Шизенцефалія I тип

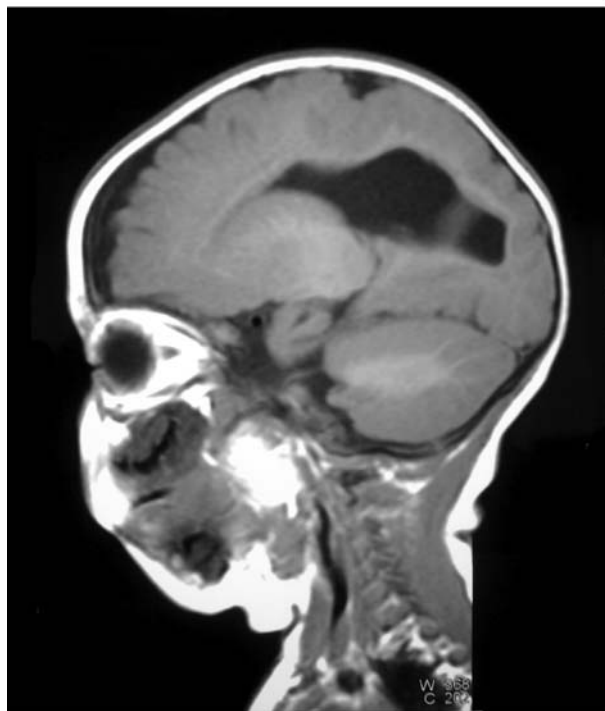


Рис. 6. Агірія, МРТ

При цій формі голопрозенцефалії відсутні як поздовжня щілина великого мозку, так і мозолисте тіло, серп великого мозку та базальні ядра. Інформативним методом діагностики алобарної форми голопрозенцефалії є пренатальна ехографія [11]; б) семілобарна форма голопрозенцефалії — результат часткового не розділення великого мозку на ліву і праву

півкулі. При цій формі голопрозенцефалії дві півкулі великого мозку частково розмежовані в задній частині, є один загальний шлуночок з рудиментарними задніми рогами. Алобарна і семілобарна форми частково поєднуються з мікроцефалією і рідше — з макроцефалією; в) лобарна форма характеризується менш вираженими ураженнями структур мозку. При проведенні скринінгового УЗД у II триместрі вагітності визначається відсутність порожнини прозорої перегородки і злиття передніх рогів бічних шлуночків. Окремі дослідники (G. Piluetal., 1994) опублікували випадок пренатальної діагностики лобарної голопрозенцефалії у 30 тижнів вагітності. При УЗД автори спостерігали відсутність порожнини прозорої перегородки, при чому бічні і III шлуночок збільшені в розмірах і сполучалися між собою. У середній коронарній площині сканування мозку плода в ділянці III шлуночка виявлена ехогенна структура розміром 3,0 мм. Нейросонографія в новонародженого підтвердила пренатальний діагноз, а також наявність ехогенної лінійної структури вздовж стрілової осі III шлуночка. МРТ дозволила виявити ту ж саму лінійну структуру між передньою і задньою спайками і розцінити її як рудиментарно зрощені склепіння.

Шизенцефалія (shysencephalia) — тотальна патологія з формуванням гліальних міграційних траєкторій, що простягаються від шлуночків до кори головного мозку; ця вада візуалізується на томограмах головного мозку у вигляді різного ступеня вираженості щілин, які простягаються від бічних шлуночків до верхньобічної поверхні кори головного мозку. Зазвичай дефекти розміщені симетрично, іноді — однобічні. Існують дві теорії щодо етіопатогенезу шизенцефалії. Так, P.I. Yakovlev, R.C. Wadsworth [25] припускають, що ішемічний вплив на 7-8 тижні ембріонального розвитку призводить до аномальної міграції нейронів у кору. Інші автори [8, 9] вважають, що шизенцефалія є результатом ураження судин мозку (дизрупція головного мозку). Дизрупція — морфологічний дефект органа внаслідок якогось зовнішнього впливу на спочатку нормальний процес розвитку. Двобічний стеноз/атрезія внутрішніх сонних і/або середніх мозкових артерій викликають інфаркт і як наслідок ішемічний некроз мозку [22,23]. Розрізняють два типи шизенцефалії: тип I — «закрита щілина» характеризується наявністю лінійних дефектів кори, стінки яких стикаються (рис 5). Слід зазначити, що пренатальне УЗД неефективне, оскільки порожнина дефекту не містить спинномозкової рідини; тип II — «відкрита щілина» характеризується тим, що стінки дефекту речовини мозку розміщені на відстані одна від одної. Спинномозкова рідина заповнює щілину від бічних шлуночків до підпа-

вутинного простору [24]. Е.Н. Андреева [2, 3, 4] на підставі власних досліджень вважає, що шизенцефалія є мальформацією — морфологічним дефектом органа, частини органа чи більшої ділянки тіла в результаті внутрішнього порушення процесу розвитку. Про це свідчить пренатальна діагностика шизенцефалії в 19 тижнів.

Гіпоплазія мозолистого тіла — часткова відсутність окремої частини або частин мозолистого тіла.

Агенезія мозолистого тіла — повна відсутність мозолистого тіла; при аплазії та гіпоплазії мозолистого тіла III шлуночок мозку залишається відкритим. Частота агенезії мозолистого тіла при проведенні пренатальної ехографії в середньому становить 0,11 на 1000. Етіологія виникнення агенезії мозолистого тіла гетерогенна. Ця вада може бути ізольованою, а може поєднуватися з генетичними і хромосомними синдромами. Диференціація тканини мозолистого тіла починається з 39-ої доби ембріонального розвитку, а морфологічне формування завершується тільки до 16-17 тижнів вагітності. Згідно з дослідженнями [16] оцінка розвитку мозолистого тіла при УЗД можлива після 20-го тижня вагітності. Найбільш показовою для візуалізації мозолистого тіла є сканування голівки плода у сагітальній площині, при цьому мозолисте тіло являє собою гіпоехогенну стрічку, обмежану зверху і знизу двома ехогенними лініями. Інші автори [5, 10, 20] оптимальним терміном для оцінювання морфогенезу мозолистого тіла вважають термін проведення другого скринінгового дослідження (21-24 тижні). Для точної діагностики агенезії мозолистого тіла використання коронарної і сагітальної площини сканування є обов'язковим [6, 21].

Агірія (agyria) — відсутність звивин і борозен півкуль великого мозку, внаслідок чого він має гладеньку поверхню (рис 6).

Мікрогірія (microgyria) — зменшення звивин півкуль великого мозку, часто трапляється фокальна мікрогірія різної площини.

Полімікрогірія — ще один варіант кіркової дисплазії, який позначає ділянку численних дрібних, неглибоких звивин із порушенням будови сірої речовини. Розрізняють фокальну та генералізовану форми полімікрогірії, іноді по типу інфантильних спазмів, резистентні до протисудомної терапії. Полімікрогірія, що визначається обабіч бічної борозни Сільвія, має специфічні клінічні прояви і називається «уроджений двобічний перисільвія синдром».

Полігірія (polygyria) — збільшення кількості дрібних і аномально розташованих звивин півкуль великого мозку (рис. 7).

Пахігірія (rachygyria) – стовщення звивин півкуль великого мозку (рис. 8). Вищезазначені вади, як правило, супроводжуються:

- **макроенцефалією (macroencephalia)** – збільшення розмірів і маси головного мозку;
- **мікроенцефалією (microencephalia)** – зменшення розмірів і маси головного мозку;
- **гідроцефалією (hydroencephalia)** – розширення шлуночків мозку;
- **енцефалоцеле (encephalocoelia)** (кила мозку) — розташування мозку поза порожниною черепа, під його м'якими покривами;
- **менінгоцеле (meningocele)** (кила мозкових оболонок) — розташування мозкових оболонок поза порожниною черепа.

Щодо УВР стовбура головного мозку, то структурні порушення стосуються головним чином провідних шляхів, які залежно від ступеня ураження кінцевого мозку, бувають гіпоплазованими або повністю відсутніми. Первинні дефекти розвитку стовбура головного мозку — гіпоплазія або аплазія ядерних груп (наприклад, окорухових і блокових черепних нервів). Рідко трапляються вроджені гіпоплазії та аплазії пірамід і олив довгастого мозку.

Вади розвитку мозочка (гіпоплазія, аплазія, гетеротопії) трапляються доволі часто і звичайно поєднуються з іншими порушеннями розвитку головного мозку.

Усі вищезазначені УВР можливо виявити пренатально за допомогою УЗД та МРТ головного мозку плода. За даними М.В. Медведєва (2005), у середньому, 27% недіагностованих пренатально УВР не виявляються в установах першого рівня лише внаслідок недотримання термінів проведення ультразвукового обстеження. До важливих чинників, що визначають неточність пренатальної діагностики, відносяться недотримання правил оформлення протоколу УЗД плода, недостатня підготовка фахівців з діагностики патології плода, низька якість ультразвукової апаратури [7].

Висновки

1. Порушення нейроонтогенетичного процесу являє собою мультифакторну патологію ембріонального періоду розвитку, при якій існує певний зв'язок між окремою вагою та віком ембріона.

2. Уроджені вади головного мозку є наслідком порушення одного або декількох основних процесів розвитку мозку: утворення нервової трубки, розділення її краніального відділу на парні утворення, міграції і диференціації нервових клітинних елементів. Це положення повною мірою стосується кінцевого мозку і меншою мірою стовбура головного мозку, структурні порушення якого можуть бути наслідком ушкодження кінцевого мозку.

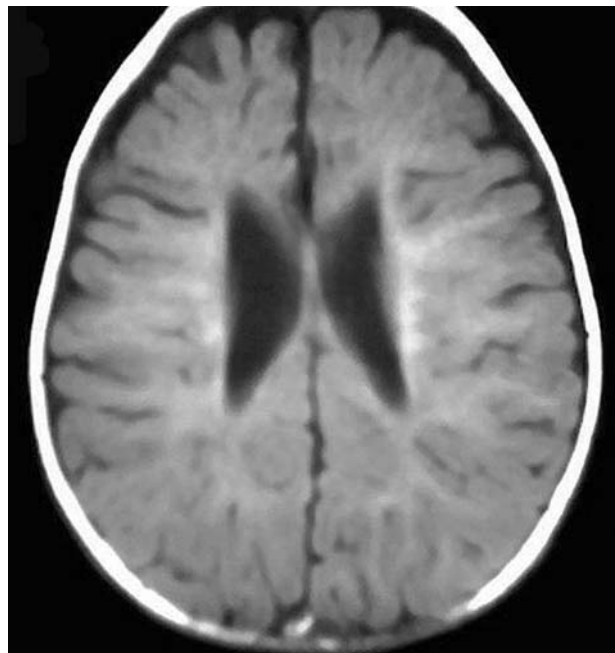


Рис. 7. Полігірія

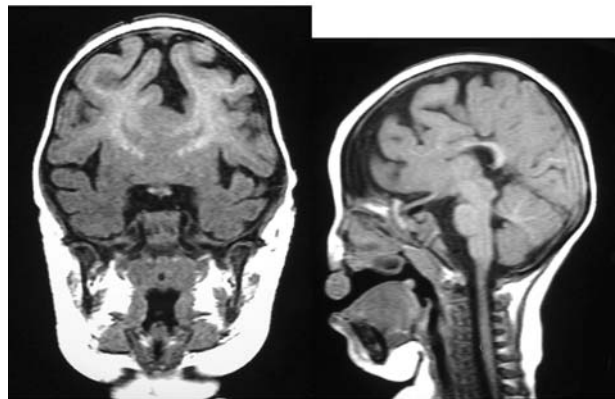


Рис. 8. МРТ-картина пахігірії

3. Найчастіше дані аномалії діагностовано в терміні до 22 тижнів вагітності (II триместр) — у 58,3% випадків. До 13 тижня вагітності у 5,2 рази частіше діагностовано аненцефалію (СШ — 5,2; 95% ДІ 2,0-13,2), до 22 тижня найчастіше діагностували гідроцефалію (СШ — 1,1; 95% ДІ 0,5-2,5).

4. Аненцефалія (СШ — 1,1; 95% ДІ 0,5-2,5) та гідроцефалія (СШ — 1,6; 95% ДІ 0,7-3,4) частіше траплялися в плодів жіночої статі.

Перспективи подальших досліджень

Планується комплексно вивчити корелятивні взаємовідношення шлуночків головного мозку впродовж плодового та неонатального періодів онтогенезу людини.

Література. 1. Айламазян Э.К. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Э.К. Айламазян, В.С. Баранов. — М.: МЕДпресс-информ, 2006. — 416 с. 2. Андреева Е.Н. Новый ультразвуковой признак в оценке срединных структур головного мозга плода в 11-14 нед. беременности в норме / Е.Н. Андреева // Мед. журнал "SonoAce-Ultrasound". — 2012. — № 24. — С. 21-27. 3. Андреева Е.Н. Пренатальная диагностика редких врожденных пороков и синдромов. XLVI. Синдром Пай / Е.Н. Андреева, Л.А. Жученко, А.Ю. Неплохов // Пренатальная диагностика. — 2010. — № 3. — С. 237-240.

4. Андреева Е.Н. Шизэнцефалия, тип II / Е.Н. Андреева // Пренатальная диагностика. — 2008. — Т. 7, № 4. — С. 305-307. 5. Бейн Б.Н. Патогенетическая классификация поражений corpus callosum (по данным магнитно-резонансной томографии) / Б.Н. Бейн, К.Б. Якушев // Клиническая неврология. — 2010. — № 1. — С. 21-25. 6. Буклина С.Б. Мозолистое тело, межполушарное взаимодействие и функции правого полушария мезга / С.Б. Буклина // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. — 2004. — № 5. — С. 8-14. 7. Внедрение алгоритма комбинированного скрининга хромосомной патологии в первом триместре беременности. Опыт работы за 4 года / Е.С. Некрасова, Ю.А. Николаева, Т.К. Кашеева [и др.] // Ж. акуш. и жен. болезней. — 2007. — № 1. — С. 28-35. 8. Волков А.Е. Пренатальная диагностика редких пороков центральной нервной системы плода / А.Е. Волков // Пренатальная диагностика. — 2005. — Т. 4, № 3. — С. 179-185. 9. Волков А.Е. Пренатальная диагностика шизэнцефалии / А.Е. Волков, Е.Н. Андреева // Мед. журнал "SonoAce-Ultrasound". — 2010. — № 21. — С. 34-39. 10. Джуккаев Р.А. Случай пренатальной ультразвуковой диагностики агенезии мозолистого тела / Р.А. Джуккаев, А.А. Гапон, Н.А. Посухова // Пренатальная диагностика. — 2004. — № 1. — С. 63-64. 11. Калинина Л.В. Дисгенезия мозолистого тела и нарушение межполушарного взаимодействия / Л.В. Калинина, А.С. Петрухин, М.А. Величко [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. — 1999. — № 3. — С. 55-60. 12. Кузнецова Т.В. Факторы среды и наследственность человека / Т.В. Кузнецова // Экол. генетика. — 2007. — Т. 5, № 1. — С. 31-34. 13. Левашко Л.И. Проекционная анатомия глубоких срединных структур головного мозга на свод черепа / Л.И. Левашко // Морфология. — 1999. — № 5. — С. 18-20. 14. Медведев М.В. "Черные дыры" головного мозга плода постепенно становятся нозологическими формами / М.В. Медведев, З.А. Соснынюк // Пренатальная диагностика. — 2008. — Т. 7, № 4. — С. 321-323. 15. Некрасова Е.С. Осмотр центральной нервной системы плода в ходе рутинного ультразвукового исследования в 18-22 нед. беременности / Е.С. Некрасова // Ультразвуковая и функциональная диагностика. — 2011. — № 2. — С. 14-22. 16. Некрасова Е.С. Пренатальная ультразвуковая диагностика полной и частичной агенезии и гипоплазии мозолистого тела / Е.С. Некрасова, Б. Тутчек // Ультразвуковая и функциональная диагностика. — 2011. — № 2. — С. 39-46. 17. Пишак В.П. Структура врожденных пороков развития центральной нервной системы в Черновицкой области и факторы риска их развития / В.П. Пишак, М.А. Ризничук // Матер. Междунаучной научно-практич. конференции «Современная медицина: актуальные вопросы». — Новосибирск, 2012. — С. 17-20. 18. Пренатальная диагностика в г. Новосибирске / С.В. Сошникова, Т.В. Лукьянова, Л.В. Оськина [и др.] // Мед. генетика. — 2005. — № 6. — С. 270. 19. Савельев С.В. Стадии эмбрионального развития мозга человека / С.В. Савельев. — М.: ВЕДИ, 2002. — 112 с. 20. Соболева И.А. Случай пренатальной диагностики алобарной проэнцефалии с агенезией мозолистого тела / И.А. Соболева, А.Н. Гапон, Т.В. Тарасенко // Ультразвуковая диагностика в акушерстве и гинекологии. — 1999. — № 4. — С. 326-328. 21. Чернышева Н.В. Дисгенезии мозга: гипо-, агенезия мозолистого тела (обзор литературы) / Н.В. Чернышева, О.А. Милованова, М.А. Лобов [и др.] // Клиническая неврология. — 2012. — № 1. — С. 38-40. 22. Fernandez-Mayoralas D.M. Schizencephaly: pre- and postnatal magnetic resonance imaging / D.M. Fernandez-Mayoralas, A. Fernandez-Jaen, M. Jimenez-de-la-Pena [et al.] // J. Child. Neurol. — 2010. — V. 25, N 8. — P. 1020-1023. 23. Govaert P. Prenatal stroke / P. Govaert // Semin. Fetal Neonatal Med. — 2009. — V. 14, N 5. — P. 250-266. 24. Mejia L. Phenotypic characterisation of 35 Colombian children with an imaging diagnosis of schizencephaly / L. Mejia, J.C. Gomez, J. Carrizosa [et al.] // Rev. Neurol. — 2008. — V. 47, N 2. — P. 71-76. 25. Yakovlev P.I. Schizencephalies: a study of the congenital clefts in the cerebral mantle. I: Clefts with fused lips / P.I. Yakovlev, R.C. Wadsworth // J. Neuropathol. Exp. Neurol. — 1946. — V. 5. — P. 116-130.

МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ГОЛОВНОГО МОЗГА

Т.С. Комишук

Резюме. Установлены морфологические предпосылки возможного возникновения врожденных пороков головного мозга в зависимости от этапов эмбриогенеза и обобщена классификация этих аномалий.

Ключевые слова: головной мозг, врожденные пороки развития, плоды, морфогенез, беременные.

UDC 616.6-07-053.2/6

MORPHOLOGICAL PRECONDITIONS FOR CONGENITAL DEFECTS ORIGIN DURING THE BRAIN DEVELOPMENT

T.S. Komshuk

Abstract. The aim of our study was to develop a classification of CGD of the brain based on the embryogenesis stages and to analyze prevalence of given anomalies in Chernivtsi region. **Material and methods.** Research of CGD frequency in the brain was carried out in Chernivtsi region on the basis of medico—genetic centre. A retrospective method by studying the registration genetic maps (f.№ 149/a) for 2004-2008 was used. The group under study was formed on the population base. The annual statistical digests have been also used (2004-2008). Over the period of investigation pregnant women whose fetuses had CGD of CNS, namely anencephaly and hydrocephalus were determined in the districts of the region 72. The control group (230 people) consisted of pregnant women seeking care in the medico-genetic center during the period. **Discussion of the results.** Morphological preconditions for possible origin of congenital defects of the brain depending on the stages of embryogenesis have been established and their classification has been generalized. The pregnant women under study were divided by age as follows : up to 20 years — 38,9% , 20-35 years — 52,8% after 35 years — 8,3% that is defects of the CNS were detected more frequently in women aged 20-35, coinciding with the literature data. Hydrocephalus occurred 1,2 times more frequently in fetuses of women aged under 20 years (OR — 1,2, 95% CI 0,6-2,7), anencephaly 1,7 times — in women aged 20-34 years (OR — 1,7, 95% CI 0,8-3,7). Most frequently these anomalies were diagnosed during gestation up to 22 weeks of pregnancy (second trimester) and make up 58,3% (42 cases), and 16 weeks — 23,6% (17 observations, of which 14 — anencephaly) and 18,1% defects (13 cases) were diagnosed after 28 weeks. It is due to the timely diagnosis of CGD of the brain. By the 13th week of pregnancy anencephaly was diagnosed 5,2 times more frequently (OR — 5,2, 95% CI 2,0-13,2) hydrocephalus was diagnosed more frequently (OR — 1,1, 95% CI 0,5-2,5) to 22 weeks. In 73,6% of cases — it was the first pregnancy, in 26,4% — the second one. In the first pregnancy anencephaly occurred 1,8 times more often (OR — 1,8, 95% CI 0,8-4,1) and hydrocephalus — in 1,5 times (OR — 1,5, 95% CI 0,7-3,4). These pregnancies ended by abortion in the most cases, for medical reasons (63,9%), which indicates the timely elimination of the fetus with CGD of CNS. Anencephaly (OR — 1,1, 95% CI 0,5-2,5) and hydrocephalus (OR — 1,6, 95% CI 0,7-3,4) occurred more frequently in female fetuses. **Conclusions.** 1. Deranged neuroontogenetic process is a multifactorial pathology in the embryonic period of development in which there is some connection between the separate defect and age of the embryo. 2. Congenital defects of the brain are an outcome of one or more of the basic processes of brain development : formation of the neural tube , division of the cranial department into pair formations , migration and differentiation of neural cell elements . It fully applies to the forebrain and, to a lesser extent, to the brain stem. 3. Most frequently these anomalies were diagnosed in up to 22 weeks of pregnancy (second trimester) — in 58,3% of cases. By the 13th week of pregnancy anencephaly was diagnosed 5,2 times more often (OR — 5,2, 95% CI 2,0-13,2) hydrocephalus occurred more often (OR — 1,1, 95% CI 0,5-2,5) to 22 weeks. 4. Anencephaly (OR — 1,1, 95% CI 0,5-2,5) and hydrocephalus (OR — 1,6, 95% CI 0,7-3,4) occurred more frequently in female fetuses.

Key words: brain, congenital defects in the growth, fetus, morphogenesis, pregnant.

Bukovyna State Medical University, Chernivtsi

Clin. and experim. pathol. - 2013. - Vol. 12, №4 (46). - P.138-143.

Надійшла до редакції 01.12.2013

Рецензент — проф. І. В. Ластівка

© Т. С. Комишук, 2013