

АНОМАЛІЯ UHL'A (УЛЯ). ОПИС ВЛАСНОГО СПОСТЕРЕЖЕННЯ

Савчук Т.В.,
Савченко О.І.

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця (м.Київ)
Клініка репродуктивної медицини „НАДІЯ”, м. Київ

Резюме. Наводимо опис власного спостереження аномалії Уля (часткова відсутність міокарду правих відділів серця). Випадок діагностовано пренатально у плода у терміні вагітності 19 тижнів. Проведений подальший патологоанатомічний розтин був скерований УЗД. Результати УЗД порівнювалися з даними літератури. В нашому випадку аномалія побудови міокарда поєднувалася з іншими вадами розвитку серця.
Ключові слова: аномалія Уля, УЗД плодів, пренатальна діагностика, патологоанатомічне дослідження плодів, природжені вади серця.

Аномалія Уля – рідкісна природжена патологія (складає 0,1% від всіх природжених вад серця), при якій спостерігається повна або часткова відсутність міокарду. Вперше була описана у 1952 році [2]. Частіше уражається міокард правих відділів серця, але інколи патологія може виникати і у лівих відділах серця [3]. Етіологія вибіркового ураження міокарду незвідома, зв'язок зі спадковістю наразі не підтверджено [3]. Більшість випадків є спорадичними і, вірогідно, можуть бути пов'язаними з мутаціями або бути результатом токсичного впливу, чи бути наслідком перенесених внутрішньоутробних запальних процесів у міокарді [4]. Можливо поєднання аномалії Uhl'a (Уля) з іншою патологією, а саме: з відкритою артеріальною протокою, дефектом міжпередсердної перегородки, атрезією легеневої артерії, гіпоплазією дуги аорти [6]. У літературі зустрічаються поодинокі описання випадків пренатальної діагностики цієї аномалії [1].

У цій статті ми наводимо опис аномалії Uhl'a, діагностованої пренатально з подальшим детальним патоморфологічним дослідженням.

Жінка, 29 років. Вагітність I, 19 тижнів.

Ультразвукове дослідження (УЗД): плід знаходився в повздовжньому положенні єдиничного передлежання, задньому виді, III позиції. Частота серцевих скорочень – у припустимих межах. Під час огляду знайдено: потовщення потиличної складки; гіпоплазію мозочка із черв'яком, підвищену ехогенність кишечника, гіпоплазію легенів; збільшені розміри печінки, значний випіт у серцеву сорочку (хоча не можна остаточно

виключити двобічний гідроторакс), значно збільшені розміри серця (займає близько 2/3 об'єму грудної клітки) завдяки правим відділам серця, міокард правих відділів серця значно потоншений; ліві відділи не зменшені в абсолютному вимірі, вони зменшені відносно правих відділів (Рис. 1, 2); двосторонню клишоногість та змінену форму ступнів (так звані ступні-гойдалки). Оскільки анатомія органів грудної клітки була значно змінена, вивчити її ретельно не було можливим; тим не менш, виникла підозра про наявність транспозиції головних судин або транспозиції камер серця, оскільки збільшений шлуночок серця, розташований праворуч, мав лише два помітних пучка хорд та відповідних м'язів на внутрішніх поверхнях власних витончених стінок, і оскільки передсердно-шлуночковий клапан, розташований праворуч, мав лише дві стулки замість трьох. Відповідно, під час УЗД неможливо було напевно сказати, чи є середня магістральна судина, що значно звужена і вихо-



Рис. 1. Ехограма поперечного розтину грудної клітки, де чітко помітне велетенське збільшення камер правого серця та потоншення їх стінок, відповідно горизонтальне розміщення серця у порожнини грудної клітки, значний гідроперикард.



Рис. 2. Ехограма серця плода, де на так званому чотирикамерному зрізі чітко видно горизонтальне положення серця внаслідок виразного зсуву верхівки серця ліворуч і назад, неушкоджену міжшлуночкову перетинку, значне розширення правих відділів серця з потоншеними стінками у порівнянні зі звичайними розмірами порожнин та товщини стінок лівих камер серця.

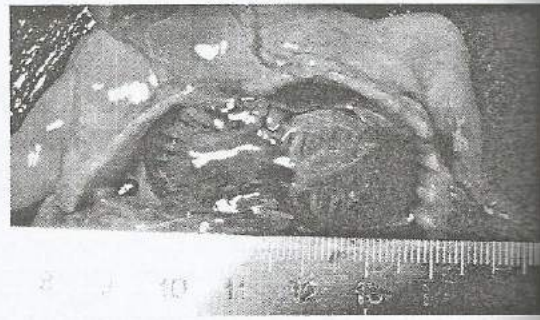


Фото 1. Розітнута грудна порожнина, горизонтально розташоване серце. Збільшені у об'ємі

дять із значно розширеного правого шлуночка з двостулковим передсердно-шлуночковим клапаном, є аортою чи легеневою артерією, що розташована медіально.

Якихось інших видимих ознак вад розвитку плода, ознак хромосомних аномалій, ознак внутрішньоутробного інфікування виявити не вдалось.

Зроблено такі висновки: Вагітність I, 19 тиж. Вада розвитку серця – аномалія Uhl'a (Уля). Транспозиція магістральних судин або камер серця зі стенозом аорти (легеневої артерії?). Решта аномалій, є вторинними: значний гідроперикард, гіпоплазія легень, гепатомегалія, клишоногість, затримка розвитку плода I ст.

Патологоанатомічний розтин. Плід 20 тижнів гестації, жіночої статі, з вираженою мацерацією шкіряних покривів, внутрішні органи з явищами групного аутолізу. Спостерігається двобічна клишоногість.

Патологічна анатомія серця:

При розтині грудної порожнини спостерігається горизонтально розташоване серце, що займає практично усю грудну порожнину, до заду відтісняючи та здавлюючи легені (фото 1). Праве передсердя різко збільшене в об'ємі та займає праву частину грудної клітки, значно збільшений правий шлуночок зміщений вліво. Розміри серця: довжина (передсердя та шлуночка) – 41 мм (21 мм праве передсердя), ширина – 18 мм. Взаєморозташування магістральних судин не змінено. Зменшений діаметр легеневого стовбура.

При розтині порожнини правого передсердя спостерігаємо різке розширення його порожнини, витончена стінка, міжперед-

сердна перетинка відсутня (діаметр овального отвору 1 см). Стінка правого шлуночка стоншена. У значно розширеній порожнині правого шлуночка містяться лише два сосочкових м'язи (передній та задній; септальний м'яз відсутній) (фото 2). Відповідно, тристулковий клапан замість трьох стулок має лише дві (передню та задню). Вихід з порожнини правого шлуночка відсутній внаслідок атрезії клапана легеневої артерії (фото 3). Легеневий стовбур звужений. Довжина за периметром легеневого стовбура у місці виходу – 2,5 мм. (фото 4). Товщина стінки правого передсердя та товщина стінки правого шлуночка зменшена до 1 мм. Товщина стінки лівого шлуночка сягає 2-3 мм. Міжшлуночкова перегородка є інтактною

Патологічна гістологія серця:

Праве передсердя: спостерігаються витончені поодинокі м'язові волокна, що виглядають звивистими внаслідок надмірного розтягнення стінки передсердя. У великій кількості розрошення сполучної тканини у інтерстиції, епікард потовщений та склерозований (фото 5, 6).

Правий шлуночок: вогнищеві порушення розташування шарів міокарда. Часткова відсутність зовнішнього косоповерхового шару; у інтерстиції – розрошення сполучної тканини, вогнища склерозу, ендокард потовщений та склерозований (фото 7).

Лівий шлуночок: будова шарів збережена. Помірно гіпертрофовані кардіоміоцити, потовщення ендокарда.

Висновки

У нашому спостереженні під час УЗД знайдено та під час патологоанатомічного дослі-

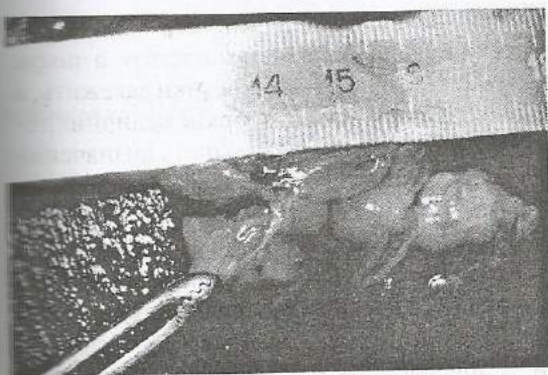


Фото 4 Розігнута легенева артерія, атрезія клапану різке звуження просвіту.

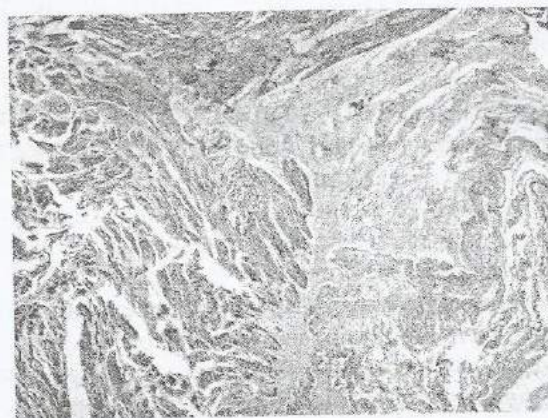


Фото 7. Міокард правого шлуночку, у інтерстиції розрощення сполучної тканини. Забарвлення: Ван Гізон. x 100



Фото 5. Міокард правого передсердя. Спостерігаються витончені, звивисті поодинокі м'язові волокна. Забарвлення: гематоксилін-еозин. x 100



Фото 6. Міокард правого передсердя. У великій кількості розрощення сполучної тканини у інтерстиції, епікард потовщений та склерозований. Забарвлення: Ван Гізон. x 100

дження підтверджено головні ознаки аномалії Uhl'a (Уля) – часткову відсутність міокарду, що призвело до витончення та надмірного розтягування стінок правого шлуночка і правого передсердя, відповідного значного збільшення правого серця та зменшення його здатності скорочуватися, відповідного порушення гемодинаміки і відповідного наростання ознак серцевої недостатності. В нашому описаному випадку аномалія побудови міокарда та її наслідки не були ізольованими, а поєднувалися з іншими вадами розвитку серця: відсутністю однієї стулки тристулкового клапану та відповідних хорд і сосочкового м'язу, атрезією клапану легеневої артерії (класифікація вади по J. Somerville, 1970) та гіпоплазією легеневого стовбуру. Зазвичай, для первинної атрезії легеневої артерії притаманна значна гіпоплазія правого шлуночку, особливо при інтактній міжшлуночкової перетинці [7,8]. В нашому випадку, навпаки, спостерігається значне розширення порожнин правого передсердя та правого шлуночка та витончення їх стінок, що вказує на первинну правильну побудову серця. Можна припустити, що надалі внаслідок поступового звуження (з невідомих причин) та заростання легеневого клапану підвищувався тиск крові у правому серці, а часткова відсутність шарів міокарду призвела до раннього та значного розширення порожнин правого серця, витончення стінок камер правого серця, значних порушень загальної та коронарної гемодинаміки, розвитку вторинних серцевих та загальних патологічних змін.

Наведений нами випадок є цікавим, що найменше, з двох причин:

1) самим фактом зустрічі з такою рідкісною аномалією розвитку серця (описання пренатальної діагностики якої є поодинокими у цілому світі), тим більше у поєднанні з іншими вадами серця, коли дуже легко можна пропустити цю патологію, зосередившись на явно помітних макроскопічних змінах серця;

2) прикладом тісної співпраці лікарів, які займаються пренатальною діагностикою, з патологоанатомами, коли ще до переривання вагітності майбутнє патоморфологічне дослідження було скеровано даними УЗД; перед розтином ще раз були ретельно вивчені результати УЗД, розтин мав направленість на спростування, підтвердження або уточнення попередньо одержаних «клінічних» даних.

Вважаємо, що така тісна й послідовна співпраця патологоанатомів із фахівцями медицини плода є вкрай важливою для підвищення точності загальної діагностики, бо існує складність в патоморфологічному до-

слідженні плодів при ранніх термінах вагітності та виражених явищах аутолізу, а також оскільки від точності діагностики залежить, в свою чергу, точність висновків медичних генетиків і відповідна правильність визначення ними так званого прогнозу потомства й плану можливих додаткових досліджень членів родини.

Останнє вже набуло сьогодні безсумнівної значущості з появою в Україні можливостей передімплантаційної генетичної діагностики. А при відсутності у дитини зі знайденими вадами хромосомних аномалій чи не єдиним джерелом інформації для медичного генетика залишаються дані морфологічної оцінки, які можуть стати в нагоді при пошуках можливих моногенних захворювань.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Шевченко Е.А. Пренатальная диагностика редких врожденных пороков и синдромов. XVII Аномалия Уля / Е.А. Шевченко // Пренатальная диагностика. — 2008. — Т. 7, № 2. — С. 117-120.
2. Uhl HSM. A previously undescribed congenital malformation of the heart: almost total absence of the myocardium of the right ventricle. Bull Johns Hopkins Hosp. 1952;91:197-205.
3. D. Cardaropoli, M. G. Russo, D. Paladini, C. Pisacane, S. Caputo, P. Giliberti, R. Calabrò. Prenatal echocardiography in a case of Uhl's anomaly // Ultrasound Obstet Gynecol. — 2006. — V. 27., № 6. — P. 713-714
4. Nana Miura Ikari, Estela Azeka, Vera Demarchi Aiello, Edmar Atik, Miguel Barbero-Marcial, Munir Ebaid. Uhl's Anomaly. Differential Diagnosis and Indication for Cardiac Transplantation in an Infant // Arquivos Brasileiros de Cardiologia. — 2001. — V. 77, № 1. — P. 73-76
5. Sutter, A.; Gujer, H.-R. Left and Right Ventricular Dysplasia and Uhl's Anomaly: A Case Report // The American Journal of Forensic Medicine and Pathology. — 1996. — V. 17, № 2. — P. 141-145
6. Leon M Gerlis, Severine C Schmidt-Ott, Siew Yen Ho, Robert H Anderson. Dysplastic conditions of the right ventricular myocardium: Uhl's anomaly vs arrhythmogenic right ventricular dysplasia // Br Heart J. — 1993. — V. 69, № 2. — P. 142-150.
7. Тератология человека. Руководство для врачей / Под ред. Г.И. Лазюка. — М.: Медицина. — 1990.
8. Шарыкин А.С. Врожденные пороки сердца. Руководство для педиатров, кардиологов, неонатологов. — М.: Изд-во «Теремок», 2005