

АНОМАЛИИ РАСПОЛОЖЕНИЯ ОРГАНОВ ГРУДНОЙ И БРЮШНОЙ ПОЛОСТЕЙ В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ

Лазаревич А.А.

Республиканский научно-практический центр “Мать и дитя”, Минск, Беларусь

Введение

Аномалии расположения органов и сосудов грудной и брюшной полостей являются врожденной патологией и составляют совокупность сердечных, сосудистых и висцеральных аномалий. При situs inversus totalis происходит полная инверсия всех внутренних органов справа налево, включая декстрокардию. Когда сердце остается в своей нормальной позиции слева, это еще более редкое состояние, известное как situs inversus incompletus. Situs ambiguus, или синдром гетеротаксии – это удвоенное расположение, представляет собой состояние, при котором наблюдается либо удвоенная правосторонность, либо левосторонность. К гетеротаксии относят левопредсердный (левый) и правопредсердный (правый) изомеризмы. Сопутствующие ВПС при гетеротаксии являются тяжелыми, сложными, сочетающимися в себе множество анатомических вариантов и диагностируются в 60–95% случаев.

Цель

Описать клинические проявления у пробандов с аномалиями расположения органов и сосудов грудной и брюшной полостей.

Методы и материалы

Объектом исследования явились 120 пробандов аномалиями расположения органов и сосудов грудной и брюшной полостей. В случае завершения беременности родами, на этапе клинической диагностики пациенты/семьи обследованы с использованием синдромологического, генеалогического методов. Использовались постнатальное ультразвуковое исследование, магнитно-резонансная томография органов и систем. В случае завершения беременности прерыванием по медико-генетическим показаниям все плоды подвергались патоморфологическому исследованию, которое проводилось под стереомикроскопом, оснащенным цифровой камерой с использованием инструментария для глазной хирургии. Во всех случаях выполнен стандартный анализ кариотипа.

Результаты и выводы

У пробандов с Situs inversus totalis врожденные пороки сердца (ВПС) диагностированы в 43% случаев. В большинстве случаев – корригированная транспозиция магистральных сосудов (ТМС) и правосторонняя дуга аорты (таблица 1).

Таблица 1 – Клинические проявления у пациентов с situs inversus totalis

Situs inversus totalis, (в том числе incompletus)	28 (3)
Соотношение полов (М:Ж)	2:1
Живорожденные, из них умерли	21 (1) (75%)
Прерывание по генетическим показаниям	7 (25%)
ВПС, в том числе:	12 (43%)
Инверсия желудочков	9 (75%)
Правая дуга аорты	8 (66,6%)
ТМС некорригированная	2 (1)
Общий артериальный ствол	1
Двойное отхождение магистральных сосудов от правого желудочка (ДОМС от ПЖ)	2 (1)
Аспления/полиспления/норма/нет данных	4/3/13/8
ВПР почек	1
Признаки первичной цилиарной дискинезии	10 (50%)

Признаки первичной цилиарной дискинезии (ПЦД) наблюдались у 50% живорожденных. У 100% пациентов с ПЦД отмечалась ранняя манифестация симптомов тотального поражения респираторной системы (синуситы, бронхиты, пневмонии), у 4 (40%) пациентов в анамнезе ателектазы, бронхоэктазы, пневмофиброз, в 1 наблюдении проводилась билобэктомия. Утрата здоровья 3 степени установлена у 2 пациентов. Внематочная (трубная) беременность наблюдалась в 2 случаях, мужское бесплодие – в 2 наблюдениях.

У пробандов с синдромом гетеротаксии (правый изомеризм) (таблица 2) в 100% случаев диагностированы сложные ВПС (ДОМС от ПЖ, единственный желудочек сердца (ЕЖС), ТМС с атрезией легочного ствола (ЛС) и АВК. Во всех случаях - это функционально ЕЖС с атрезией/стенозом крайней степени ЛС. Хирургическое вмешательство по поводу ВПС выполнено у 93% детей (13/14). Смертность составила 61,5% (8/13). Утрата здоровья 1-2 степени установлена у 100% (6/6) пациентов.

Таблица 2– Клинические проявления у пробандов с синдромом гетеротаксии (правый изомеризм)

Синдром гетеротаксии правый изомеризм	50
Соотношение полов (М:Ж)	1:1
Живорожденные, из них умерли	14 (28%), 8 (57%)
М/А по генетическим показаниям	36 (72%)
Декстрокардия	17 (34%)
ВПС	50 (100%)
ДОМС из ПЖ со стенозом/атрезией ЛС, АВК	22 (44%)
в том числе из них правая дуга аорты	11(50%)
ЕЖС со стенозом/атрезией ЛС	12 (24%)
ТМС с атрезией ЛС	10 (20%)
в том числе с АВК	3 (37,5%)
БВПВ/АДЛВ/перерыв НПВ	9 (18%)/7(14%)/4 (8%)
Аспления/полиспления/норма	40 (80%)/5 (10%)/5 (10%)
ВПР почек	4 (8%) (галетообразная, агенезия, кистозная дисплазия)

У пробандов с синдромом гетеротаксии (левый изомеризм) (таблица 3) ВПС диагностированы в 96% случаев. В большинстве случаев – АВК, стеноз Ао/Лс, перерыв нижней полой вены. Хирургическое вмешательство по поводу ВПС выполнено у 67% детей (4/6), дополнительно всем проведена установка ЭКС (из-за АВ блокады). Утрата здоровья 2-3 степени установлена у 100% оперированных (4/4) пациентов.

Таблица 3– Клинические проявления у пробандов с синдромом гетеротаксии (левый изомеризм)

Синдром гетеротаксии левый изомеризм	24
Соотношение полов (М:Ж)	1:1
Живорожденные, из них умерли	6 (25%), 0
М/А по генетическим показаниям	18 (75%)
Декстрокардия	2 (8%)
ВПС	96%
АВК (полная и асимметричная формы)	11 (45,8%)
ДОМС из ПЖ со стенозом ЛС	6 (25%)
Стеноз Аорты	6 (25%)
ТМС с атрезией ЛС	3 (12,5%)
БВПВ/ЧАДЛВ/перерыв НПВ	3/1/10 (42%)
Аспления/полиспления/норма	5 (20,8%)/11 (45,8%)/4 (16,6%)
ВПР почек	3 (12,5%) (подковообразная, агенезия, кистозная дисплазия)