

## КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК

DOI 10.31718/2077-1096.20.4.237

УДК 618.4-053.31:616.24

**Фесенко М. Є., Щербань О. А., Фастовець М. М., Калюжка О. О., Чернявська Ю. І.**

### **СИНДРОМ ПЕРШОЇ ЖАБЕРНОЇ ДУГИ У НОВОНАРОДЖЕНОЇ ДИТИНИ**

Українська медична стоматологічна академія, м. Полтава,  
КП "Дитяча міська клінічна лікарня Полтавської міської ради"

*Стаття присвячена діагностиці та особливостям перебігу «Синдрому першої жаберної дуги» у новонародженої дитини. Представлено клінічний випадок власного спостереження за новонародженою дівчинкою з даним захворюванням. Особливістю даного захворювання є те, що мати дитини знаходилась в групі ризику в зв'язку з палінням, захворюванням під час вагітності (анемією) та наявністю медичних абортів в анамнезі. Причини виникнення «Синдрому 1-ї жаберної дуги» вивчені недостатньо, але, за сучасними уявленнями, вони криються в мутації гену TCOF1. В етіології захворювання також не виключається роль несприятливого акушерсько-гінекологічного анамнезу і захворювань матері, попередніх медичних абортів та тератогенних чинників. Труднощі діагностики обумовлені великою варіабельністю клінічних проявів та перебігу даного захворювання. Заключений діагноз дитини базується на специфічних для даного захворювання клінічних ознаках: асиметрія обличчя, односторонній параліч обличчя (ураження лицьового нерва праворуч), наявність сліпої нориці лівої щоки та шкірної підвіски лівої вушної раковини. Зроблений висновок про необхідність розробки профілактичних заходів щодо виникнення даного захворювання: своєчасне проведення ультразвукового дослідження у вагітних з групи ризику народження здорової дитини та обов'язкове динамічне спостереження за дитиною з даним захворюванням із метою оцінки фізичного та нервово-психічного розвитку*

Ключові слова: вроджені аномалії розвитку, синдром першої жаберної дуги, новонароджена дитина.

Вроджені вади голови, обличчя та шиї виявлено на тератологічних дощечках месопотамських халдеїв, написаних за 2000 років до н.е. Переклад древніх клиновидних письмен містить майже повний перелік вад обличчя, щелеп, вуха і тіла, а також зображення стародавніх керамічних виробів Колумбії, Мексики, які ілюструють різні типи геміфаціальної мікросомії органу слуху, в тому числі спадкових (зображений батько з дитиною на руках з тією ж патологією) [14]. Після тривалої перерви, починаючи з XVII століття з'являються окремі роботи з описом змін, типових для синдрому 1-ї і 2-ї жаберних дуг у дітей [11]. Прояви цих захворювань відрізняються великою варіабельністю:

- аномалії розвитку обличчя (асиметрія обличчя, гіпоплазія нижньої щелепи);
- аномалії розвитку вух – преаурикулярні шкірні вирости, сліпі нориці, отвір яких виявляється в порожнині зовнішнього слухового проходу, а також під щелепою [6, 7, 9, 12, 13].

Причини виникнення синдрому 1-ї і 2-ї жаберних дуг вивчені недостатньо, але, за сучасними уявленнями, вони криються в мутації гену TCOF1. Тип успадкування може бути аутосомно-рецесивним або аутосомно-домінантним. В етіології захворювання також не виключається роль несприятливого акушерсько-гінекологічного анамнезу і захворювань матері, попередніх медичних абортів та тератогенних чинників [4]. Відомо також, що частина вад, патогенетично тіс-

но пов'язаних з синдромом 1-ї та 2-ї жаберних дуг, описуються як самостійні форми, наприклад, синдром Франческетті, Робена, Галлермана та ін. Крім цього, існує низка назв, які розглядаються як синоніми, наприклад: некротична лицьова дисплазія, геміфаціальний мікросомія, отомандібулярний дістоз [1, 2, 3, 5].

В історії опису синдромів 1-ї та 2-ї жаберних дуг Pruzansky (цит. За J. Converse [10]) вперше запропонував класифікувати синдроми 1-ї та 2-ї жаберних дуг в залежності від ступеня недорозвинення кісткових і м'яких тканин як мінімальне, помірне і різке недорозвинення нижньої щелепи, гілки та суглобової головки з мікродією. Г.В. Кручинським і співавторами була запропонована класифікація з урахуванням різноманітного набору ознак, що зустрічаються при синдромах 1-ї та 2-ї жаберної дуги [3].

Аномалії 1-ї жаберної дуги часто проявляються норицями, отвір яких виявляється в порожнині зовнішнього слухового проходу, а також під щелепою. У пацієнтів з вадами 1-ї жаберної дуги може спостерігатися односторонній параліч обличчя (ураження лицьового нерва), нерідко можуть сполучатися з геміфаціальною мікросомією. Слід зазначити, що при важкому і середньої тяжкості перебігу цих захворювань завжди спостерігається виражена асиметрія обличчя. Вона обумовлена не тільки недорозвиненням, навіть дефектом кісткових структур ураженого боку, але також неминучою в процесі росту де-

формацією здорової половини обличчя, так званою вторинною деформацією.

Поширеність синдрому різноманітна та залежить від клінічних проявів. Так, мікротія (відсутність вушної раковини) зустрічається у 1 з 6000 новонароджених європейської раси. Правобічна мікротія зустрічається вдвічі частіше ніж лівобічна, а двостороння мікротія виявляється у 10% клінічних випадків. Співвідношення між пацієнтами чоловічої та жіночої статі з цією патологією визначається як 2:1 або 3:1.

Діагностика базується на фізикальному обстеженні, включаючи ретельне отологічне обстеження та комп'ютерну томографію. Ларингоскопія може виявити синусовий тракт у грушоподібній пазусі. Пацієнтам із підозрою на піриформні синусові свищі рекомендовано проведення рентгенослідження стравоходу з барієм [8].

Профілактика синдрому першої жаберної дуги полягає в медико-генетичному консультуванні сім'ї, пренатальній ультразвуковій діагностиці. Генетичне тестування може бути запропоновано для підтвердження діагнозу.

#### **Описання клінічного випадку та його обговорення**

Стаття присвячена діагностиці та особливостям перебігу «Синдрому першої жаберної дуги» у новонародженої дитини. Представлено клінічний випадок власного спостереження за новонародженою дівчинкою з даним захворюванням.

Дівчинка М. на 6-у добу життя була переведена з відділення інтенсивної терапії новонаро-

джених міського клінічного пологового будинку в тяжкому стані до відділення раннього дитинства з неонатальними ліжками дитячої міської клінічної лікарні м. Полтава із діагнозом: гіпоксично-ішемічне ураження ЦНС, гострий період, синдром м'язової дистонії. Внутрішньоутробне інфікування. Вроджена вада серця: дефект міжшлункової перегородки, СН 0 ст.

З анамнезу життя відомо, що дитина народилася від IV вагітності, II пологів (два медичних аборти), у матері 27 років. Мати дитини має шкідливу звичку – паління. Вагітність перебігала на фоні анемії легкого ступеня. На УЗД передчасне дозрівання плаценти. Пологи природнім шляхом, передчасні, в гестаційному терміні 36 тижнів. Води світлі, безводний період 18 годин. Плацента з петрифікатами. Маса при народженні 2300 г, зріст 47 см. Оцінка за шкалою Апгар на 1/5 хв. – 7/8 балів. Оцінка за шкалою Downes – 4 бали. Група крові дитини – В (III), Rh позитивний. Генеалогічний і алергічний анамнези не обтяжені.

При поступленні у відділення загальний стан дитини середньої тяжкості. Тяжкість стану обумовлена м'язовою гіпотонією, гіпорексисією, млявим смоктанням, термолабільністю, порушенням мікроциркуляції. Вага 2374 г.

Під час огляду дитини виявлена асиметрія обличчя, опущення кута рота ліворуч. Шкірна підвіска лівої вушної раковини, сліпа норичця лівої щоки (рис. 1, 2).



Рисунок 1



Рисунок 2

Дівчинка була оглянута спеціалістами:  
- генетиком (фенотипово – синдром першої жаберної дуги);

- неврологом (гіпоксично-ішемічне ураження ЦНС, ВШК II ст. зліва, гострий період, синдром м'язової гіпотонії, псевдобульбарний синдром);

- окулістом (очне дно не змінене);
- кардіологом (легенева гіпертензія новонародженого. ВОВ);
- щелепно-лицевим хірургом (недорозвинення нижньої щелепи з лівого боку та суглобового відростку);
- хірургом (шкіряна підвіска лівої вушної раковини);
- ЛОР (патології не виявлено).

У відділенні проведені загальноклінічні, біохімічні та інструментальні методи дослідження.

Загальний аналіз крові: гемоглобін – 184 г/л, еритроцити –  $5,6 \times 10^{12}$ /л, лейкоцити –  $9,9 \times 10^9$ /л, ШОЕ 2 мм/год, паличкоядерні нейтрофіли – 1%, сегментоядерні – 51%, еозинофіли – 10%, лімфоцити – 30%, моноцити – 7%, міелоцити – 1%.

Загальний аналіз сечі: питома вага – 1004, реакція кисла, білок – 0,033 г/л.

Білірубін загальний 39,4 мкмоль/л, прямий – 12,8 мкмоль/л, непрямий – 26,6 мкмоль/л.

Результати інструментальних методів обстеження:

ЕКГ: ритм синусовий, ЧСС 167-171-182 за хв, помірна тахікардія. Електрична вісь серця різко відхилена праворуч. Ознаки гіпертрофії правого шлуночка з його систематичним перенавантаженням.

Нейросонографія: ВШК II ступеню зліва. Перивентрикулярний набряк.

ЕхоКГ: ВОВ 2 мм, міжшлуночкова перегородка ехогенно ціла.

УЗД органів черевної порожнини: структурних змін не виявлено.

Рентгенографія: рентгенограма шийного відділу хребта в 2-х проєкціях: не виключається недорозвинення дужок С6-С7 хребців, конгруенція С2-С3 хребців.

Отримувала лікування: інфузійна терапія, амікацин, нейроксон, пробіланс.

Базуючись критеріями встановлення діагнозу у новонародженої дівчинки на оцінці зовнішніх ознак, клінічних симптомів та результатів досліджень (рентгенографія, ехокардіографія) був поставлений клінічний діагноз: множинні вроджені вади розвитку. Синдром першої жаберної дуги. Відкрите овальне вікно. Гіпоксично-ішемічне ураження ЦНС, внутрішньошлуночкові крововиливи II ст. зліва, гострий період, синдром м'язової гіпотонії, псевдобульбарний синдром, парез лицьового нерва праворуч. Передчасно народжена дитина з малою вагою при народженні.

Клінічний випадок свідчить про необхідність комплексного обстеження пацієнта з даним захворюванням в неонатальному періоді для своєчасного проведення відповідних лікувально-реабілітаційних заходів і покращення якості життя дитини.

Прогноз по даному захворюванню сприятливий. У разі необхідності проводять слухопротезування для профілактики відставання дитини в мовному і загальному розвитку.

## Рекомендації

Особливістю даного захворювання є те, що мати дитини знаходилася в групі ризику по народженню здорової дитини в зв'язку з палінням, наявністю анемії під час вагітності і проведенням медичних абортів в анамнезі. Тому з метою попередження народження дитини з даною патологією є доцільним проведення профілактичних заходів:

- медико-генетичне консультування, під час якого визначається ступінь ризику народження дитини з даним захворюванням та даються відповідні рекомендації щодо народження дітей в сім'ях або серед родичів, де є випадки захворювання;

- ультразвукова пренатальна діагностика дозволяє встановити наявність вродженої вади у плода на ранніх етапах його розвитку, що допомагає прийняти своєчасне рішення про переривання вагітності або морально підготуватися до народження хворої дитини;

- після народження дітям з даним захворюванням до 6 місяців для попередження затримки психомоторного розвитку проводиться оцінка слуху.

## Перспективи подальшого дослідження, розроблення профілактичних заходів по виникненню цього захворювання

1. Необхідним являється своєчасне проведення УЗД у вагітних з групи ризику. Важливою частиною УЗД плода на 18-20 тижнях вагітності є оцінка лицевих структур, яка дозволяє виявити недорозвинення нижньої щелепи, розщеплення губи або піднебіння, відсутність чи недорозвиненість ока або вушної раковини;

2. обов'язковим є представлення динамічного спостереження за дитиною з даним захворюванням з метою оцінки фізичного та нервово-психічного розвитку.

## Література

1. Vashchilin HV, Hahalovska LA, Hnativ MM, Kalyinka SO, Zaitseva LM. Klinichnyi vypadok syndromu Holdenkhara u novonarozhdenoho [Clinical case of Goldenhar syndrome in a newborn]. Neonatolohiia, khirurhiia ta perynatalna medytsyna. 2016;1(19):74-5. (Ukrainian).
2. Kiseleva LG, Mokeeva LP, Tishkova YuS, Pavlovskiy NV, Danina EA. Klinicheskii sluchay sindroma Goldenhara u novorozhdenogo [Clinical case of Goldenhar syndrome in a newborn]. Vyatskiy meditsinskiy vestnik. 2015;2:52-4. (Russian).
3. Kruchinskiy GV. Klassifikatsiya sindromov 1-y i 2-y zhabernykh dug [Classification of syndromes of the 1<sup>st</sup> and 2<sup>nd</sup> gill arches]. Vestnik otorinolaringologii. 1999;2:26-9. (Russian).
4. Pokhylo VI, Tsvirenko SM, Ziuzina LS, Kaliuzhka OO. Markery prohnozuvannya rozvytku krytychnoho stanu u ditei iz zakhvoriuvanniamy orhaniv dykhanня pry provedenni yim intensyvnoi terapii [Markers for predicting the development of critical condition in children with respiratory diseases during intensive care]. Aktualni problemy suchasnoi medytsyny: visnyk Ukrainskoi medychnoi stomatolohichnoi akademii. 2020;1(69):119-25. (Ukrainian).
5. Slesarenko NA, Eremina MG, Belonogova YuV, Roschepkin VV, Eremin AV. Klinicheskii sluchay diagnostiki sindroma Goldenhara u novorozhdenogo malchika [A clinical case of the diagnosis of Goldenhar syndrome in a newborn boy]. Saratovskiy nauchno-meditsinskiy zhurnal. 2016;12(3):511-3. (Russian).
6. Alfi D, Lam D, Gateno J. Atlas Branchial arch syndrom. Oral Maxillofac Surg Clin North Am. 2014 Sep;22(2):167-73. doi: 10.1016/j.cxom.2014.04.003. Epub 2014 Jul 15.