

УДК: 616-053.31-056.7:575.224.2
DOI: 10.24061/2413-4260.X.4.38.2020.11ЛЕТАЛЬНИЙ ВИПАДОК СИНДРОМУ
ЕДВАРДСА У НОВОНАРОДЖЕНОЇ
ДІВЧИНКИІ.В. Ластівка¹, А.Г. Бабінцева¹,
Ю.Д. Годованець¹, М.І. Соболева¹,
Д.В. Колюбакін²Буковинський державний медичний університет¹,
КНП «Чернівецький обласний
перинатальний центр» ЧОР²
(м. Чернівці, Україна)

Резюме. Синдром Едвардса (СЕ) – це спадкове захворювання, яке характеризується трисомією 18-ої хромосоми. Частота СЕ становить 1 випадок на 6000 живонароджених, співвідношення дівчата: хлопчики – 3:1.

У 95 % усіх випадків розвитку СЕ в клітинах знаходиться зайва 18-а хромосома (повна трисомія), у 2 % спостерігається транслокація з іншої хромосоми на 18-у (часткова трисомія); у 3 % випадків має місце «мозаїчна трисомія», коли додаткова 47-а хромосома виявляється в організмі не у всіх клітинах, а лише у певній його частині. Найважливішим, але не єдиним, чинником ризику виникнення трисомії 18-ої хромосоми є вік матері старше 40 років.

Пренатальна діагностика СЕ включає УЗД та біохімічний скринінг вагітної на 11-13 тижні гестації з вивченням рівнів β-хоріонічного гонадотропіну людини та плазмового протеїну А, асоційованого з вагітністю, а також визначення каріотипу плода у вагітних групи ризику.

У статті представлено клінічний випадок синдрому Едвардса у новонародженої дівчинки, яка народилася від І вагітності (анемія вагітних, ранній токсикоз, хронічний пієлонефрит у матерів, контакт батьків з професійними шкідливостями), І пологів на 40-41 тижні природнім шляхом у сідничному передлежанні з масою тіла 1480 г та довжиною тіла 40 см, оцінкою за шкалою Апгар 4/4 бали.

Встановлено, що на обліку з приводу вагітності жінка знаходилася з 15 тижня гестації, від скринінгового обстеження категорично відмовлялася. Перше УЗД проведене у 30 тижнів гестації, під час якого виявлено складні уроджені вади розвитку серця та синдром затримки розвитку плода. Ризик народження дитини з вродженою патологією розцінено як високий.

Стан дитини при народженні та впродовж усього лікування та виходжування в умовах відділення інтенсивної терапії новонароджених розцінено як важкий з прогресивною негативною динамікою за рахунок поглиблення проявів поліорганної недостатності. При огляді пацієнта встановлено множинні дизморфні ознаки, включаючи маленькі очні щілини, низько розташовані вуха, мікrostомію, мікрогнатію, деформації кінцівок. За допомогою інструментальних методів обстеження встановлено семілобарну форму голопрозенцефалії; подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночка, дефект міжшлуночкової перетинки підортальний, гіпертрофію правого шлуночка, дефект міжпередсердної перетинки, ознаки легеневої гіпертензії; цитогенетичного дослідження - 47, XX, +18, синдром Едвардса.

Враховуючи важкість множинних уроджених вад розвитку, незважаючи на проведене лікування, дівчинка померла у віці 29 днів 3 годин 30 хвилин. Основним захворюванням та причиною смерті доношеної, морфологічно незрілої та маловагової дівчинки послужила хромосомна аномалія – трисомія 18-ої хромосоми (синдром Едвардса), яка ускладнилася розвитком поліорганної недостатності.

Наведений клінічний випадок ілюструє невчасну діагностику СЕ (трисомії 18-ої хромосоми) у зв'язку з пізньою постановкою вагітної на облік, її відмовою від проходження скринінгових обстежень, включаючи УЗД та визначення рівнів β-хоріонічного гонадотропіну людини й плазмового протеїну А, асоційованого з вагітністю. Пізня пренатальна діагностика множинних уроджених вад розвитку плода, відсутність пренатального інвазивного дослідження з цитогенетичним аналізом та, відповідно, діагностика хромосомної патології у дитини після народження асоціюються з вирішенням етичних питань щодо вибору «агресивної» терапевтичної тактики або надання паліативної допомоги дитині з синдромом Едвардса.

Ключові слова: трисомія 18 хромосоми; синдром Едвардса; множинні уроджені вади розвитку; цитогенетичне обстеження.

Вступ

Синдром Едвардса (СЕ) – це спадкове захворювання, яке характеризується трисомією 18-ої хромосоми, та займає друге місце за поширеністю серед генетичних порушень після трисомії 21-ої хромосоми (синдрому Дауна) [3, 5, 6]. Уперше дані про синдром Едвардса було опубліковано у 1960 році групою авторів на чолі з J. H. Edwards [10]. Частота СЕ становить 1 випадок на 6000 живонароджених, співвідношення дівчата:хлопчики – 3:1. Статистичні дані свідчать про несприятливий прогноз для дітей з трисомією 18-ої хромосоми:

більше 50 % дітей помирають у перший тиждень життя, 40 % – доживають до місяця, 5 % – до 1 року, 1 % – до 10 років [5, 8].

У 95 % всіх випадків розвитку СЕ в клітинах знаходиться зайва 18-а хромосома (повна трисомія), у 2 % спостерігається транслокація з іншої хромосоми на 18-у (часткова трисомія); у 3 % випадків має місце «мозаїчна трисомія», коли додаткова 47-а хромосома виявляється в організмі не у всіх клітинах, а лише у певній його частині (рис.1). Клінічно перший варіант може відрізнятися більш важким перебігом захворювання [11].

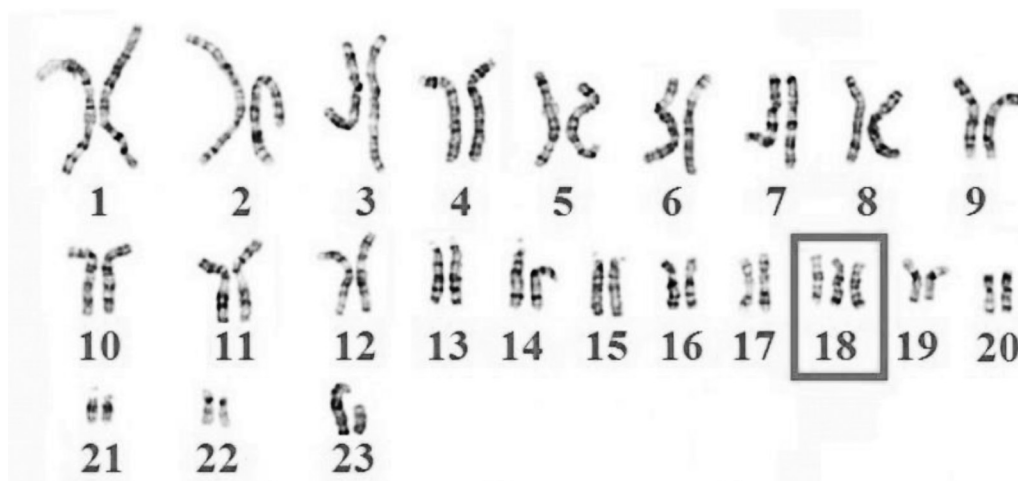


Рис. 1. Повна трисомія 18-ої хромосоми

Найважливішим, але не єдиним, чинником ризику виникнення трисомії 18-ої хромосоми є вік матері старше 40 років. Також обтяжений сімейний анамнез щодо народження дітей з СЕ асоціюється з високим ризиком народження дітей з трисомією 18-ої хромосоми у наступних поколіннях [3].

Пренатальними ознаками, які дозволяють запідозрити СЕ у плода, є багатоводдя/ маловоддя, маленька плацента, затримка внутрішньоутробного розвитку плода, слабка активність плода, агенезія пупкової артерії, тривалий перебіг вагітності (до 42 тижня) або, навпаки, передчасне народження. Формування синдрому Едвардса у плода часто пов'язано з внутрішньоутробною смертю, а виживають, як правило, дівчатка. Основною причиною внутрішньоутробної смерті плода при трисомії 18-ої хромосоми є саме серцеві патології, а також уроджені вади розвитку нирок і центральної нервової системи [9].

Пренатальна діагностика СЕ включає 1) УЗД та біохімічний скринінг вагітної на 11-13 тижні гестації та 2) визначення каріотипу плода у вагітних групи ризику. На ранніх термінах вагітності вкрай важко запідозрити СЕ при УЗД, однак в 12 тижня можна виявити характерні ознаки (затримку внутрішньоутробного розвитку, омфалоцеле, відсутність візуалізації кісток носа, одну пуповинну артерію, кісти судинних сплетінь тощо). На 11-13 тижнях вагітності в крові жінки визначається рівень білків, а саме, β -хоріонічного гонадотропіну людини (β -ХГЛ) та плазмового протеїну А, асоційованого з вагітністю. З урахуванням результатів обстеження та віку вагітної розраховується ризик народження дитини з СЕ та формується група ризику вагітних, яким на більш пізньому терміні береться матеріал у плода для постановки точного діагнозу: 8-12 тижнів – біопсія ворсин хоріону, 14-18 тижнів – амніоцентез, 20 тижнів – кордоцентез з УЗД-контролем. Після цього в отриманому матеріалі визначають наявність додаткової 18-тої хромосоми за допомогою КФ-ПЛР (кількісної флуоресцентної полімеразної ланцюгової реакції) або каріотипування. Якщо вагітна не пройшла генетичне скринінг-обстеження, то на більш пізніх термінах попередня діагностика СЕ здійснюється з допомогою УЗД [2, 4, 14].

Немовлята з трисомією 18-ої хромосоми ма-

ють ряд характерних фенотипічних ознак, а також проявів поліорганного пошкодження. Ознаки СЕ можна розділити на дві великих групи. До першої групи належать симптоми, характерні для зовнішнього вигляду дитини: низька маса тіла, непропорційно маленька голова, мікрогнатія, спотворення форми обличчя, порушення прикусу, ущелина твердого піднебіння та/або верхньої губи, флексорне положення пальців, низька посадка вух, синдактилія, вроджена клишоногість, «стопа-гойдалка», мікrostомія. До другої групи можна віднести ознаки порушення роботи внутрішніх органів, моторики та нервово-психічного розвитку: уроджені вади розвитку (УВР) серця, шлунково-кишкового тракту, центральної нервової системи, сечової системи, опорно-рухового апарату. До найбільш частих УВР відносяться уроджені вади серця, насамперед дефект міжшлункової перетинки, пупкова та пахова кіла, крипторхізм [1, 4, 12, 13].

У більшості випадків прогноз при СЕ несприятливий. Смертність при СЕ на першому році життя становить близько 90 %, причому середня тривалість життя при тяжкому перебігу захворювання у хлопчиків складає 2-3 місяця, у дівчаток – 10 місяців. Діти, які доживають до дорослого віку, мають серйозні розумові відхилення та постійно потребують стороннього догляду і контролю [9].

Мета дослідження – представити клінічний випадок синдрому Едвардса у новонародженої дівчинки, який завершився летальним виходом у віці 1 місяця постнатального життя.

Усі дані, результати обстежень та фотоматеріали опубліковані за письмовою згодою батьків новонародженої дівчинки. Публікація матеріалів погоджена Комісією з біоетики Буковинського державного медичного університету.

Клінічний випадок. Новонароджена дівчинка з масою тіла при народженні 1480 г, довжиною тіла 40 см, обвідом голови 28 см, обвідом погруддя 24 см.

Дитина народилася від I вагітності, яка перебігала на фоні анемії вагітних I ступеня, раннього токсикозу та хронічного пієлонефриту. Вагітна на обліку у жіночій консультації знаходилася з 15 тижня, однак категорично відмовилася від обстеження на TORCH-інфекції.

Вперше пренатальне УЗД проведене на 30 тижні вагітності, результати якого показали наявність складної УВР серця: дефект міжшлуночкової перетинки (ДМШП), подвійний вихід магістральних судин з правого шлуночка, транспозиційний тип, дисплазія трикуспідального клапану, кардіомегалія, а також середнього розташування печінки. Встановлено ехографічні ознаки синдрому затримки розвитку плода. Ризик народження дитини з вродженою патологією розцінено як високий.

Вагітна спрямована в ДУ «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології імені академіка О.М. Лук'янової НАМН України» (м. Київ, Україна), де у терміні гестації 38/5 тижнів було підтверджено множинні УВР серця (ДМШП, дефект міжпередсердної перетинки, атріо-вентрикулярна комунікація, єдиний артеріальний стовбур) та сечової системи (дистопія та гіпоплазія правої нирки, правобічний мегауретер), синдром затримки розвитку плода III ступеня (симетрична форма), гепатоспленомегалія, ацентричний вихід пуповини, а також УЗ-маркери внутрішньоутробного інфікування плода, внутрішньоутробної гіпоксії плода та хромосомної патології плода.

Вивчення сімейного анамнезу засвідчило, що мати (26 років) є кухаркою, батько (29 років) – будівельником, працює з фарбами. Обоє батьків вказують на важкі фізичні умови праці. Спадковість по лінії матері не обтяжена; по лінії батька – бронхіальна астма у діда по лінії матері.

Акушерський анамнез у матері: менструація – з 16 років, статеве життя – з 22 років.

Дівчинка народилася від I пологів на 40-41-му тижні вагітності у сідничному передлежанні з оцінкою за шкалою Апгар 4/4 бала та проведенням заходів первинної реанімаційної допомоги, включаючи інтубацію трахеї та штучну вентиляцію легень через інтубаційну трубку. Зі збереженням «теплого ланцюжка» дитина транспортована у відділення інтенсивної терапії новонароджених.

Стан дитини при народженні та впродовж усього лікування та виходжування в умовах відділення інтенсивної терапії новонароджених розцінено як важкий з прогресивною негативною динамікою за рахунок проявів поліорганної недостатності з ураженням дихальної системи (дихальна недостатність III ступеня), нервової системи (коматозний синдром), шлунково-кишкового тракту (значно знижена толерантність до їжі), серцево-судинної недостатності (недостатність кровообігу II-III ступеня) на фоні множинних УВР та малого розміру до терміну гестації.

При огляді пацієнта встановлено множинні дизморфні ознаки, включаючи маленькі очні щілини, низько розташовані вуха, мікросомію, мікрогнатію. При обстеженні опорно-рухового апарату виявлялися вкорочені кінцівки, зап'ястки у положенні флексії, мальротация кистей з 5 пальцями та з великим пальцем маленького розміру, двобічні 4-пальцеві борозни на долонях та «ступ-



Рис. 2. Фенотипічні ознаки синдрому Едвардса

ня рока» (рис. 2).

Дівчинка в оперативному порядку була проконсультована дитячим неврологом та лікарем генетиком, який запідозрив СЕ.

Результати нейросонографічного обстеження: УЗ-ознаки семілобарної форми голопрозенцефалії.

Результати УЗД серця та судин: ЕхоКГ-ознаки подвійного відходження магістральних судин від правого шлуночка, ДМШП підаортальний, гіпертрофія правого шлуночка, дефект міжпередсердної перетинки, ознаки легеневої гіпертензії.

Результати цитогенетичного дослідження, яке проведено в ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України», Львівському спеціалізованому медико-генетичному центрі (м. Львів): 47, XX, +18, синдром Едвардса.

Відповідно до результатів клінічного, інструментального та генетичного обстеження у дитини

встановлено клінічний діагноз основний: трисомія 18-ої хромосоми (синдром Едвардса); ускладнення основного: серцева недостатність, дихальна недостатність, церебральна депресія; супутній діагноз: малий розмір до терміну гестації.

Дитина виходжувалася та отримувала лікування у відділенні інтенсивної терапії новонароджених в умовах відкритої реанімаційної системи з сервоконтролем із забезпеченням охоронного режиму, проведенням ентéraleного вигодовування грудним молоком/адаптованою молочною формулою, покриттям фізіологічних потреб та патологічних втрат у рідині та поживних речовин за допомогою повного парентерального живлення, відповідної антибактеріальної терапії, протекцією дихальної функції у режимі інвазивної штучної вентиляції легень, а також постійного клінічного, лабораторного та інструментального моніторингу.

Враховуючи важкість множинних УВР, незважаючи на проведені лікування, дівчинка померла у віці 29 днів 3 годин 30 хвилин.

Відповідно до результатів патологоанатомічного дослідження у новонародженої дівчинки мало місце:

- основне захворювання: вроджена вада розвитку – синдром Едвардса (трисомія 18 хромосоми) з ураженням серцево-судинної системи (дефект міжшлункової перетинки, правобічне розміщення артеріального стовбура з двома клапанами); центральної нервової системи (гіпоплазія мозочку і довгастого мозку); сечової системи (підковоподібна нирка); кістково-м'язової системи (доліхоцефалічний череп, низько розташовані вушні раковини без мочки і козелка, мікрогнатія, коротка грудина, зменшення міжреберних проміжків, флексорна деформація пальців рук, приведення кінцівок до тулуба);

- ускладнення основного: кардіомегалія, гіпертрофія міокарда, дилатація серцевих шлунків; гепатомегалія, спленомегалія; двобічні дифузні ателектази зі спаденими альвеолярними ходами та альвеолами; синдром дисемінованого внутрішньосудинного згортання крові (розсіяна внутрішньосудинна коагуляція) – сладж і агрегація еритроцитів у судинах мікроциркуляторного русла, множинні периваскулярні крововиливи в легенях, міокарді, м'яких мозкових оболонках та головному мозку, печінці, селезінці, наднирниках і нирках, шлунку з помірною кровотечею; загальне венозне повнокрів'я внутрішніх паренхіматозних органів; запустіння порожнин серця

та магістральних кровоносних судин; виражений набряк головного мозку та його мозкових оболонок; дистрофічні зміни паренхіматозних органів; склерема;

- супутній: морфологічна незрілість внутрішніх органів; маловаговий до терміну гестації.

Таким чином, основним захворюванням та причиною смерті доношеної, морфологічно незрілої та маловагової дівчинки віком 30 днів послужила хромосомна аномалія – трисомія 18-ої хромосоми (синдром Едвардса), яка ускладнилася розвитком поліорганної недостатності. Розбіжностей при співставленні клінічного та патологоанатомічного діагнозів не встановлено.

Наведений клінічний випадок ілюструє невчасну діагностику СЕ (трисомії 18-ої хромосоми) у зв'язку з пізньою постановкою вагітної на облік, її відмовою від проходження скринінгових обстежень, включаючи УЗД та визначення рівнів β-хоріонічного гонадотропіну людини й плазмового протеїну А, асоційованого з вагітністю. Пізня пренатальна діагностика множинних УВР плода, відсутність пренатального інвазивного дослідження з цитогенетичним аналізом та, відповідно, діагностика хромосомної патології у дитини після народження асоціюються з вирішенням етичних питань щодо вибору «агресивної» терапевтичної тактики або надання паліативної допомоги дитині з синдромом Едвардса.

Конфлікт інтересів: відсутній.

Джерела фінансування: самофінансування.

Література

1. Вахарловський ВГ. Генетика в практиці педіатра. Руководство для лікарів. Издательство Санкт-Петербург: Феникс; 2009. 286 с.
2. Горовенко НГ, Євсєєнкова ОГ, Ємець ІМ, Калашнікова РВ, Тищенко НО. Помилки в діагностиці синдрому Едвардса. Медичні перспективи. 2005;10(2):97-101.
3. Джонс КЛ. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту: атлас-справочник. Москва: «Практика»; 2011. с.16-7.
4. Захарова ЕС, Ларинова АД. Синдром Эдвардса как проявление генетического заболевания в педиатрической практике (клинический случай). Вестник новых медицинских технологий. 2018;2:17-20.
5. Знаменська ТК. Неонатологія. Київ; 2020. с.253-4.
6. Козлова СИ, Демикова НС, Семанова ЕИ, Бенникова ОЕ. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник. Москва: Практика; 1996. с.300-1.
7. Притчард ДДж, Корф БР. Наглядная медицинская генетика. Москва: ГЭОТАР-Медия; 2018. с.39-40.
8. Процюк ОВ, Линчак ОВ, Поканевич ТМ. Поширеність хромосомних аномалій серед живо- та мертворождалих в Україні. Акушерство. Гінекологія. Генетика. 2017;3(3):37-41.
9. Calin FD, Ciobanu AM, Dimitriu MCT, Pacu I, Banacu M, Popescu I, et al. Edwards' syndrome diagnosis between first trimester screening and ultrasound minomarkers. Archives of the Balkan Medical Union. 2016;51(3):445-50.
10. Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolf OH. A new trisomic syndrome. The Lancet. 1960;275(7128):787-90. doi: 10.1016/S0140-6736(60)90675-9.
11. Edwards' Syndrome (Trisomy 18). NHS Choices [Internet]. 2020[cited 2020 Oct 20]. Available from: <https://www.nhs.uk/conditions/edwards-syndrome/>
12. Katasi C. Edwards' syndrome: A case study. Indian J Cont Nsg Edn 2019;20(1):18-21 doi : 10.4103/IJCN.IJCN_11_19.
13. López-Ríos V, Grajales-Marín E, Gómez-Zambrano V, Barrios-Arroyave FA. Prolonged survival in Edwards syndrome with congenital heart disease: a case report and literature review. Medwave [Internet]. 2020[cited 2020 Oct 18];20(8):e8015. Available from: <https://www.medwave.cl/link.cgi/English/Original/CaseReport/8016.act?ver=sindiseno>
14. Swedish Council on Health Technology Assessment. Methods of Early Prenatal Diagnosis: A Systematic Review (Summary and conclusions). SBU Yellow Report No. 182 [Internet]. Stockholm: Swedish Council on Health Technology Assessment (SBU); 2007[cited 2020 Sep 19]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK447970/>

ЛЕТАЛЬНЫЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ЭДВАРДСА У НОВОРОЖДЕННОЙ ДЕВОЧКИ

*И.В. Ластивка¹, А.Г. Бабинцева¹, Ю.Д. Годованец¹,
М.И. Соболева¹, Д.В. Колюбакін²*

**Буковинский государственный
медицинский университет¹,
КНП «Черновицкий областной
перинатальный центр» ЧОС²
(г. Черновцы, Украина)**

Резюме. Синдром Эдвардса (СЭ) – наследственное заболевание, характеризующееся трисомией 18-ой хромосомы. Частота СЭ составляет 1 случай на 6000 живорождённых, соотношение девочки:мальчики - 3:1.

В 95 % всех случаев развития СЭ в клетках находится лишняя 18-ая хромосома (полная трисомия), в 2 % наблюдается транслокация с другой хромосомы на 18-ую (частичная трисомия), в 3 % случаев имеет место «мозаичная трисомия», при которой дополнительная 47-ая хромосома оказывается в организме не во всех клетках, а только в определенной его части. Важнейшим, но не единственным, фактором риска возникновения трисомии 18-ой хромосомы является возраст матери старше 40 лет.

Пренатальная диагностика СЭ включает УЗИ и биохимический скрининг беременной на 11-13 неделе гестации с изучением уровней β-хорионического гонадотропина человека и плазменного протеина А, ассоциированного с беременностью, а также определения каротиопы плода у беременных группы риска.

В статье представлен клинический случай СЭ у новорождённой девочки, которая родилась от I беременности (анемия беременных, ранний токсикоз, хронический пиелонефрит у матери, контакт родителей с профессиональными вредностями), II родов на 40-41 неделе естественным путем в ягодичном предлежании с массой тела 1480 г и длиной тела 40 см, оценкой по шкале Апгар 4/4 баллов.

Установлено, что на учёте по поводу беременности женщина находилась с 15 недели гестации, от скринингового обследования категорически отказывалась. Первое УЗИ проведено в 30 недель гестации, во время которого обнаружены сложные врождённые пороки развития сердца и синдром задержки развития плода. Риск рождения ребенка с врожденной патологией расценено как высокий.

Состояние ребенка при рождении и в течение всего лечения и выхаживания в условиях отделения интенсивной терапии новорожденных расценено как тяжелое с прогрессивной отрицательной динамикой за счет нарастания проявлений полиорганной недостаточности. При осмотре пациента установлено множественные дисморфические признаки, включая маленькие глазные щели, низко расположенные уши, микростомию, микрогнатию, деформации конечностей.

С помощью инструментальных методов обследования установлено семилобарную форму голопроэнцефалии; двойное отхождение магистральных сосудов от правого желудочка, дефект межжелудочковой перегородки подаортальный, гипертрофию правого желудочка, дефект межпредсердной перегородки, признаки легочной гипертензии; цитогенетического исследования - 47, XX, 18, синдром Эдвардса.

Учитывая тяжесть множественных врождённых пороков развития, несмотря на проводимое лечение, девочка умерла в возрасте 29 суток 3 часов 30 минут. Основным заболеванием и причиной смерти доношенной, морфологически незрелой и маловесной девочки послужила хромосомная аномалия - трисомия 18-той хромосомы (синдром Эдвардса), которая осложнилась развитием полиорганной недостаточности.

Приведенный клинический случай иллюстриру-

EDWARDS SYNDROME LETHAL CASE OF A NEWBORN GIRL

*I.V. Lastivka, A.G. Babintseva, Yu.D. Hodovanets,
M.I. Soboleva, D.V. Koliubakin*

**Bukovinian State
Medical University¹,
Municipal Institution
«Chernivtsi Regional Perinatal Center»²
(Chernivtsi, Ukraine)**

Summary. Edwards syndrome is a hereditary disease characterized by trisomy of the 18th chromosome (trisomy 18). The occurrence of Edwards syndrome is 1 per 6 000 live births, the proportion of girls to boys is 3:1.

In 95 % of all the cases of Edwards syndrome development, an extra copy of the 18th chromosome is present in the cells (complete trisomy), in 2 % the translocation of another chromosome on the 18th one is found; in 3 % of cases “mosaic trisomy” is found when the additional 47th chromosome is found not in all the cells but in a part of them. The most important, but not a single risk factor promoting the development of trisomy 18 is a woman’s age over 40. Prenatal diagnostics of Edwards syndrome includes USD and biochemical screening of a pregnant woman during the 11-13th weeks of gestation studying the levels of β-chorionic human gonadotrophine and plasma protein A, associated with pregnancy, as well as karyotype detection of the fetus in pregnant women from risk groups.

The article presents a clinical case of Edwards syndrome of a newborn girl born from I pregnancy (anemia of pregnancy, early toxicosis, maternal chronic pyelonephritis, parental contact with industrial harmful factors), I physiological labour on the 40-41st week with breech presentation, body weight of 1480 g and body length of 40 cm, and 4/4 Apgar score.

The woman was found to be registered regarding pregnancy since the 15th week of gestation, she positively refused screening examinations. The first USD was performed during the 30th week of gestation. It found complicated congenital developmental defects of the heart and retarded development of the fetus syndrome. The risk of a child’s birth with congenital pathology was considered to be high.

The child’s condition at birth and during the whole period of treatment and care in the neonatal resuscitation unit was assessed as severe with progressive negative dynamics at the expense of deterioration of multiple organ failure signs. Examination of the patients found multiple dysmorphic signs including narrow eyelid openings, low-set ears, microstomy, micrognathia, deformities of the limbs. By means of instrumental methods of examination semilobar shape of the holoprosencephaly (Patau’s syndrome), double origin of the major vessels from the right ventricle, defect of the interatrial septum, subaortal defect, right ventricular hypertrophy, defect of the intraventricular septum, the signs of pulmonary hypertension were found; cytogenetic examination detected -47, XX, +18, Edwards syndrome.

Considering the severity of multiple developmental defects, in spite of initiated treatment, the girl died at the age of 29 days 3 hours, and 30 minutes. The underlying disease and the cause of death of a term, morphologically immature girl with a low body weight at birth was the chromosome defect – trisomy 18 (Edwards syndrome) complicated by the development of multiple organ failure.

The clinical case presented illustrates an untimely diagnostics of Edwards syndrome (trisomy 18) due to late registration of the pregnant woman, her refuse from screening examinations, including USD, and detection of levels of β-chorionic human gonadotropin and plasma protein A associated with pregnancy. Late prenatal diagnostics of multiple congenital developmental defects of the fetus, lack of prenatal invasive examination with cytogenetic analysis, and diagnostics of chromosome

ет несвоевременную диагностику СЭ (трисомии 18-ой хромосомы) в связи с поздней постановкой беременной на учёт, её отказом от прохождения скрининговых обследований, включая УЗИ и определение уровней β-хорионического гонадотропина человека и плазменного протеина А, ассоциированного с беременностью. Поздняя пренатальная диагностика множественных врождённых пороков развития плода, отсутствие пренатального инвазивного исследования с цитогенетическим анализом и, соответственно, диагностика хромосомной патологии у ребёнка после рождения ассоциируются с решением этических вопросов по выбору «агрессивной» терапевтической тактики или оказания паллиативной помощи ребёнку с синдромом Эдвардса.

Ключевые слова: трисомия 18 хромосомы; синдром Эдвардса; множественные врождённые пороки развития; ультразвуковое обследование.

pathology of the child after birth are associated with the solution of ethical issues concerning the choice of “aggressive” therapeutic tactics or giving palliative aid to the child with Edwards syndrome.

Keywords: trisomy 18; Edwards syndrome; multiple congenital developmental defects; cytogenetic examination.

Контактна інформація:

Бабінцева Анастасія Геннадіївна - доктор медичних наук, доцент кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини Вищого державного навчального закладу України «Буковинський державний медичний університет» (м. Чернівці, Україна).

Контактна адреса: площа Театральна, 2, м. Чернівці, 58002, Україна.

Контактний телефон: +38 (050) 6662230.

e-mail: babintseva@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-3859-6431>

Resercher ID: <http://www.researcherid.com/rid/F-7720-2017>

Scopus (Author) ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorid=57201633922>

Контактная информация:

Бабінцева Анастасія Геннадіївна – доктор медичних наук, доцент кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини Вищого державного навчального закладу України «Буковинський державний медичний університет» (г. Черновцы, Україна).

Контактний адрес: площа Театральна, 2, г. Черновцы, 58002, Україна.

Контактний телефон: +38 (050) 6662230.

e-mail: babintseva@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-3859-6431>

Resercher ID: <http://www.researcherid.com/rid/F-7720-2017>

Scopus (Author) ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorid=57201633922>

Contact Information:

Anastasiya Babintseva – MD, Associate Professor, Department of Pediatrics, Neonatology and Perinatal Medicine Higher State Educational Establishment of Ukraine «Bukovinian State Medical University» (Chernivtsi, Ukraine).

Contact Address: Teatralna Square, 2, Chernivtsi, 58000, Ukraine.

Contact Phone: +38 (050) 6662230.

e-mail: babintseva@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-3859-6431>

Resercher ID: <http://www.researcherid.com/rid/F-7720-2017>

Scopus (Author) ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorid=57201633922>

© I.V. Ластівка, А.Г. Бабінцева,
Ю.Д. Годованець, М.І. Соболева,
Д.В. Коліубакін, 2020

© I.V. Lastivka, A.G. Babintseva,
Yu.D. Godovanets, M.I. Soboleva,
D.V. Koliubakin, 2020

Надійшло до редакції 11.09.2020 р.
Підписано до друку 15.11.2020 р.