ПАТОМОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ СИСТЕМНЫХ СКЕЛЕТНЫХ ДИСПЛАЗИЙ У ПЛОДОВ РАННИХ СРОКОВ ГЕСТАЦИИ

© *Лазаревич Анастасия Анатольевна*

Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» 220053 Республика Беларусь г. Минск ул. Орловская, 66.
E-mail: lazikn@mail.ru

Ключевые слова: системные скелетные дисплазии (ССД); 1 триместр; патоморфологические проявления; дифференциальная диагностики

Введение. Общая частота скелетных заболеваний оценивается как 5 случаев на 1000 беременностей. Разработка четко сформулированных подходов к патоморфологической верификации ССД у плодов 1 триместра позволит установить нозологическую форму ССД, что является исключительно важным для оценки прогноза потомства.

Цель исследования. Определить популяционную частоту, нозологический спектр ССД и установить морфологические особенности нозологических форм ССД у плодов 1 триместра.

Материал и методы. Морфологическое исследование плодов 11–13 недель производили под бинокулярном стереомикроскопом SM-20 в чашке Петри. Гистологическое исследование проводилось по стандартной методике с предварительной декальцинацией муравьиной кислотой в смеси с 10% раствором формалина в течение двух недель. Срезы парафиновых блоков окрашивали гематоксилином и эозином.

Результаты. Популяционная частота ССД в Республике Беларусь составляет 2,3 случая на 10 000 новорожденных. Наиболее частыми ССД среди плодов, прерванных до 22 недель гестации явились несовершенный остеогенез 2 типа (26,6%), танатофорная дисплазия (17,3%), синдромы группы цилиопатий с приемущественным вовлечением скелета: синдромы коротких ребер — полидактилии (СКРП) с синдром Жене (5,8%), ахондрогенез 2 типа и диастрофическая дисплазия (по 4,3%). У плодов, прерванных в 1 триместре беременности диагностируются 100% случаев неонатально летальной гипофосфатазии, ателостеогенеза 2 типа и ахондрогенеза, 75% случаев диастрофической дисплазии, 43% случаев СКРП, 37,5% случаев несовершенного остеогенеза 2 типа.

При проведении морфологической диагностики между нозологическими формами ССД со сниженной оссификацией скелета дифференциальными отличиями являются первичные центры оссификации (ПЦО) позвоночного столба, ребер и кистей и стоп и изменения гистологической структуры пластинки роста. При несовершеннм остеогенезе 2 типа ПЦО позвоночного столба, ребер, кистей и стоп соответствуют сроку гестации, эпифизарная ростовая зона хряща сформирована правильно. Для неонатально летальной гипофосфатазии характерно отсутствие ПЦО в телах одного или нескольких грудных позвонков, неравномерная оссификация ребер и задержанная оссификация кистей и стоп, широкие зоны пролиферации и гипертрофии, неровная линия оссификации и увеличенное количество хондроцитов в зоне покоящегося хряща эпифизарной ростовой пластинки. Для ахондрогенеза 2 типа характерно отсутствие ПЦО в телах позвонков, ПЦО ребер короткие с вилкообразными концами, полное отсутствие колонкообразования и дифференциация зон, гиперцеллюлярность покоящегося хряща с уменьшением матрикса, нахождение хондроцитов в расширенных лакунах, неровная линия оссификации эпифизарной ростовой пластинки. Окончательный диагноз танатофорной дисплазии у плодов 1 триместра должен быть подтвержден гистологическим исследованием, при котором выявляются нарушения эндохондральной оссификации с увеличенной васкуляризацией покоящегося хряща и признаки, эквивалентные рентгенологическим: платиспондилия, изогнутые в виде «телефонной трубки» закладки трубчатых костей, типичные боковые «шпоры» по периферии аномальной ростовой пластинки. При кампомелической дисплазии выявляются описываемые у плодов 2 триместра нарушения эндохондрального окостенения (скудность, нарушение колонкообразования зоны пролиферации) и эквивалентные рентгенологическим признакам изогнутые бедренные кости, ангуляция большеберцовых костей («тибиальные шипы»), платиспондилия и 11 пар ребер. При проведении морфологической диагностики между синдромами коротких ребер-полидактилии и синдромом Жене, между диастрофической дисплазией и ателo-

стеогенезом 2 типа при схожести внешних признаков дифференциальными отличиями являются размеры и форма ПЦО длинных трубчатых костей и изменения гистологической структуры пластинки роста. При СКРП 2 типа ПЦО большеберцовой кости овоидной формы и меньше ПЦО малоберцовой кости. В случаях СКРП 1/3 типа выявляется аномальная зона гипертрофии пластинки роста с дезорганизацией колонок. При синдроме Жене диагностируется укорочение зоны гипертрофии. Для диастрофической дисплазии характерна миксоидная дегенерация зоны покоящегося хряща ростовой пластинки. Отличительным признаком ателостеогенеза 2-го типа является дистальное сужение ПЦО плечевой и локтевой костей и дегенеративные изменения в зоне покоящегося хряща в виде кистозных участков неправильной формы и хондроцитов, окруженных ламеллярным материалом, образующим концентрические кольца.

Заключение. Мы впервые описали морфологические особенности и гистологические дифференциально значимые признаки каждой нозологической формы ССД у плодов 1 триместра.