

ками. Более половины случаев DWS являются проявлением хромосомных аномалий, поэтому при обнаружении инструментальных признаков DWS целесообразно проведение амниоцентеза с кариотипированием и анализом массива одноклеточных полиморфизмов, т. к. прогноз ассоциированных с хромосомными нарушениями случаев DWS хуже, чем изолированных. В ряде случаев причиной DWS являются субтеломерные аномалии, поэтому при подозрении на DWS при нормальном картиотипе целесообразно проведение полноэкзомного секвенирования. Однако инструментальные и лабораторные методы пренатальной диагностики DWS имеют ряд ограничений, поэтому постнатальное проведение нейровизуализации с детальным анализом параметров задней черепной ямки является необходимым, особенно у детей с гидроцефалией, для исключения DWS.

Заключение. Пренатальная диагностика DWS важна для выявления генетических аномалий, с которыми он ассоциирован, для своевременного начала лечения и улучшения прогноза.

* * *

* * *

ВОЗМОЖНОСТИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ДЕНДИ-УОКЕРА

Материй В.И., Сухоручко П.А.

**Научный руководитель: канд. мед. наук, доцент
Е.А. Саркисян**

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; синдром Денди–Уокера;
диагностика

Актуальность. Синдром Денди–Уокера (Dandy–Walker syndrome, DWS; МКБ-10: Q03.1; OMIM 220200) — наследственный порок развития головного мозга, для которого характерна триада симптомов — гипотрофия или аплазия червя мозжечка и/или полуший мозжечка, кисты задней черепной ямки, гидроцефалия разной степени. Распространённость — 1 : 25 000–35 000 живорождённых детей. DWS — причина 4–12% случаев гидроцефалии у детей, смертность — 10–66%. **Цель:** определить современные возможности пренатальной диагностики DWS для его своевременного выявления и начала лечения.

Результаты. Основной метод пренатальной диагностики DWS — ультразвуковое исследование плода в 2 проекциях — позволяет выявить ключевые признаки DWS: агенезию червя мозжечка, увеличение задней черепной ямки, смещение намета мозжечка, кистозное расширение четвертого желудочка. Для определения степени ротации червя и дифференциальной диагностики с другими формами патологии используется оценка углов между стволом и червем, стволом и наметом мозжечка. Магнитно-резонансная томография плода с оценкой размеров мозжечка и задней черепной ямки позволяет дифференцировать формы DWS между собой и с другими поро-