

Л.Ю. Гижа¹, Р.В. Стеник², А.А. Переяслов¹, Б.Я. Мальований², Т.О. Черевань²,
О.Є. Борова-Галай², А.Р. Поцюрко², І.Я. Гримак², В.Й. Кітов³

Випадок сиреномелії в однієї дитини із двійні

¹Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького, Україна

²КНП ЛОР Львівська обласна дитяча клінічна лікарня «ОХМАТДИТ», Україна

³КЗ ЛОР Львівське обласне патологоанатомічне бюро, Україна

Paediatric surgery.Ukraine.2020.3(68):58-62; DOI 10.15574/PS.2020.68.58

For citation: Gyzha LY, Stenyk RV, Pereyaslov AA, Malovanyy BY et al. (2020). ase of sirenomelia in one infant from twins. Paediatric Surgery.Ukraine. 3(68):58-62; doi 10.15574/PS.2020.68.58

Сиреномелія – надзвичайно рідкісна вроджена вада, що характеризується повним або частковим злиттям нижніх кінцівок, і поєднується із численними аномаліями внутрішніх органів, зокрема сечовидільної системи, що і визначають несприятливий прогноз у цих дітей, які помирають внутрішньоутробно або у ранньому неонатальному періоді.

Пренатальна ультрасонографічна діагностика, особливо протягом першого-другого триместру, дозволяє встановити наявність сиреномелії.

У зв'язку із надзвичайною рідкістю вади, представлено перший випадок сиреномелії в однієї дитини із двійні, народжених в Україні. Діагноз сиреномелії встановлено при плановому пренатальному ультрасонографічному обстеженні вагітної з багатоплідною вагітністю. Після пологів новонароджений із сиреномелією переведений у реанімаційне відділення КНП ЛОР Львівської обласної дитячої лікарні «ОХМАТДИТ». При обстеженні виявлено повне злиття нижніх кінцівок на всьому протязі, відсутність однієї нирки, сечового міхура та зовнішніх статевих органів. Через 9 днів після народження, при наростаючих явищах ниркової та дихальної недостатності, дитина померла.

Висновки. Сиреномелія – рідкісна вроджена вада розвитку, яка супроводжується високою летальністю у ранньому неонатальному періоді внаслідок наявності асоційованих вад розвитку, зокрема вад сечовидільної системи. Ультрасонографія у пренатальному періоді є скринінговим методом діагностики цієї вади.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

Ключові слова: сиреномелія, діагностика, двійня.

Case of sirenomelia in one infant from twins

L.Y. Gyzha¹, R.V. Stenyk², A.A. Pereyaslov¹, B.Y. Malovanyy², T.O. Cherevan², O.E. Borova-Halay², A.R. Potsyrko²,
I.Y. Hrymak², V.J. Kytov³

¹Danylo Halytsky Lviv National Medical University, Ukraine

²Lviv regional children's clinical hospital «OXMATDYT», Ukraine

³Lviv regional pathological anatomical bureau, Ukraine

Sirenomelia is extremely rare congenital malformation that characterized by the complete or incomplete fusion of the low extremities and associated by the various organs' disorders, such as urinary system, which determined the poor outcome in these infants that died during antenatal or early neonatal period. Prenatal ultrasonography, especially during first-second trimester, permits to establish the presence of sirenomelia.

Due to the rarity of this malformation, the own observation of first case of sirenomelia in one infant from twins is presented, which borne in Ukraine. Diagnosis of sirenomelia was established at the planned ultrasonographic screening of multigravida mother. After the birth, neonate with sirenomelia was transferred at the intensive care unit of Lviv regional children's clinical hospital «OXMATDYT». At the first examination, the throughout fusion of lower extremities, the absent of one kidney, bladder, and external genitalia was revealed. With increasing signs of renal and respiratory failure baby died at 9 days after birth.

Conclusions. Sirenomelia is extremely rare congenital malformation that associated with the high mortality during early neonatal period due to the presence of underlying congenital malformations, such as urinary system. Ultrasonography during the prenatal period is the screening methods for the diagnosis of this malformation.

No conflict of interest was declared by the authors.

Key words: sirenomelia, diagnostic, twins.

Случай сиреномелии у одного новорожденного из двойни**Л.Ю. Гужа¹, Р.В. Стеник², А.А. Переяслов¹, Б.Я. Мальований², Т.А. Черевань², О.Е. Борова-Галай², А.Р. Поцюрко², И.Я. Гримак², В.И. Китов³**¹Львовський національний медичний університет імені Данила Галицького, Україна²КНУ ЛОС Львівська обласна дитяча клінічна лікарня «ОХМАТДЕТ», Україна³КУ ЛОС Львівське обласне патологоанатомічне бюро, Україна

Сиреномелія – чрезвычайно редкий врожденный порок, характеризующийся полным или частичным сращением нижних конечностей, сочетающийся с многочисленными аномалиями внутренних органов, в частности мочевыделительной системы, которые и определяют неблагоприятный прогноз у этих детей, умирающих внутриутробно или же в раннем неонатальном периоде.

Пренатальная ультразвукографическая диагностика, особенно на протяжении первого-второго триместра беременности, позволяет установить наличие сиреномелии.

В связи с чрезвычайной редкостью порока, представлен первый случай сиреномелии у одного ребенка из двойни, рожденных в Украине. Диагноз сиреномелии был поставлен во время планового ультразвукографического обследования беременной с многоплодной беременностью. После рождения, младенец с сиреномелией был переведен в отделение КНУ ЛОС Львовская обласна дитяча клінічна лікарня «ОХМАТДЕТ». При обследовании выявлено полное сращение на всем протяжении нижних конечностей, отсутствие одной почки, мочевого пузыря и наружных половых органов. Через 9 дней, при нарастающих явлениях почечной и дыхательной недостаточности, ребенок умер.

Выводы. Сиреномелія рідкий вроджений порок розвитку, супроводжується високою летальністю в ранньому неонатальному періоді в результаті наявності супутніх пороков розвитку, в частині мочевидільної системи. Ультрасонографія в пренатальному періоді являється скрининговим методом діагностики цього порока.

Ключевые слова: сиреномелія, діагностика, двойня.

Сиреномелія, яку також називають синдром русалки, або мальформація за типом русалки, відноситься до рідкісних вроджених мальформацій [7,16]. За даними різних джерел, ця вада зустрічається з частотою 0,98–1 на 100 000 новонароджених [5,9]. Сиреномелія характеризується повним або частковим злиттям нижніх кінцівок, вадами сечо-видільної системи, відсутністю зовнішніх статевих органів, наявністю імперфорованого анусу, тощо [9,14].

У зв'язку із рідкістю даної вади, наводимо власне спостереження.

Клінічний випадок

Пацієнтка 25 років, перша вагітність, госпіталізована у Львівський обласний перинатальний центр із діагнозом – багатоплідна вагітність. Із 10 тижня вагітності знаходилась під спостереженням у медичному центрі.

У третьому триместрі проведена пренатальна ультрасонографія:

Перший плід за фотометрією 36 тижнів, без ознак патологічних змін, розміри пропорційні, відповідають терміну гестації.

Другий плід за фотометрією 30–31 тижнів із ознаками множинних вроджених вад розвитку – зрослі нижні кінцівки з особливим розташуванням стоп, як при синдромі «русалки» (рис.1), гіпоплазована грудна клітка, єдина підковоподібна нирка з ознаками полікістозу, сечовий міхур і геніталії не візуалізуються. Навколоплідні води відсутні.

Заключення: монохоріальна біамніотична двійня. Дискордантний розвиток близнюків, дискордантність 47%.

Діти народились 20.05.2020 року шляхом природних пологів. Термін гестації на момент пологів –

36–37 тижнів. Перша дитина здоровий хлопчик: вага при народженні 2400 г, ріст 46 см.

Друга дитина: вага при народженні 1940 г, довжина тіла 46 см, оцінка за шкалою Апгар 3/4. Стать невизначена.

20.05.2020 року дитина госпіталізована у відділення реанімації новонароджених КНП ЛОР Львівська обласна дитяча клінічна лікарня «ОХМАТДИТ».

На госпіталізації стан дитини важкий: температура тіла 36,7°C, частота серцевих скорочень 133 за хвилину, шкірні покриви блідо-рожеві, тургор шкіри не змінений. Очі – D=S. Фізіологічні рефлексів пригнічені. М'язовий тонус знижений.

Знаходиться на ШВЛ. Аускультативно – зліва дихання ослаблене.

Границі серцевої тупості зміщені вправо, тони серця приглушені. Живіт м'який, не здутий. Вислуховується поодинокі перистальтика. Випорожнень і сечі не було.

Нижні кінцівки з'єднані на всьому протязі, проте визначаються окремі стегнові та великогомілкові кістки; зовнішні статеві органи відсутні (рис.2).

Діагноз: множинні вроджені вади розвитку – синдром сирени.

Загальний аналіз крові (20.05.20): лейкоцити – $13,88 \times 10^9/\text{л}$, еритроцити – $3,75 \times 10^{12}/\text{л}$, гемоглобін – 146 г/л, еозінофіли – 1%, паличкоядерні – 7%, сегментоядерні – 45%, лімфоцити – 45%, моноцити – 2%, тромбоцити – $216 \times 10^9/\text{л}$, гематокрит – 39,3%, ретикулоцитоз – 38%.

Біохімія крові (20.05.20): глюкоза – 2,0 ммоль/л, сечовина – 2,7 ммоль/л, креатинін – 106,5 ммоль/л, загальний білок – 49,3 г/л, АСТ – 54 од/л, АЛТ –

Клінічний випадок

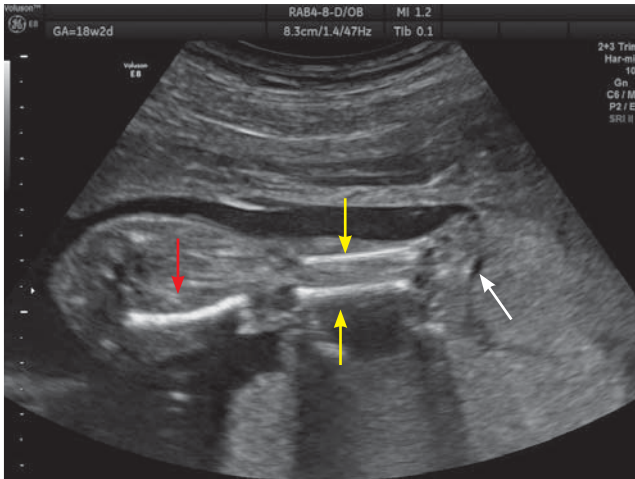


Рис. 1. Пренатальна УЗГ. Визначається одна стегнова кістка (червона стрілка), дві гомілкові кістки (жовті стрілки) і зроснені стопи (біла стрілка)



А

Б

Рис. 2. Вигляд дитини: (А) – з переду, (Б) – з заду

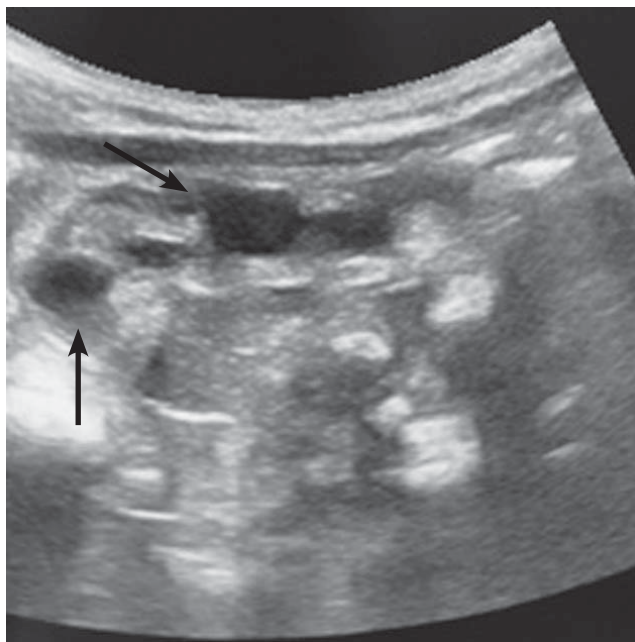


Рис. 4. Єдина нирка (?) з наявною пієлоектазією (стрілки)



Рис. 3. Рентгенографія органів грудної клітки та живот

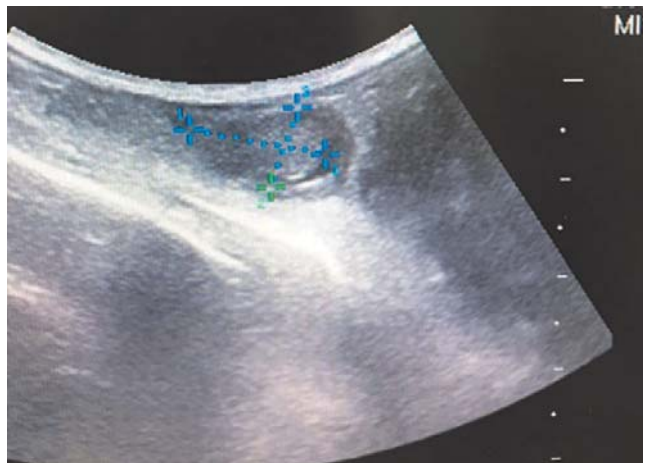
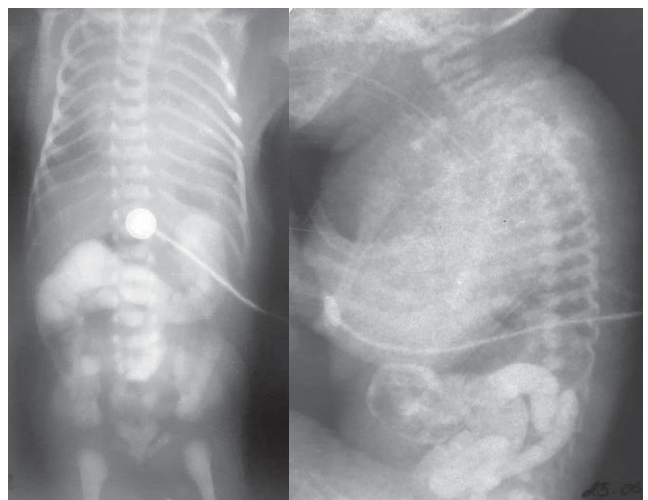


Рис. 5. Структура, яка схожа на яєчко



А

Б

Рис. 6. Іригографія: (А) – пряма, (Б) – бокова проекція

Таблиця 1

Динаміка показників загального аналізу крові

Показник	24.05.20	25.05.20	26.05.20	27.05.20
Лейкоцити ($\times 10^9/\text{л}$)	6,42	9,24	6,69	12,72
Еритроцити ($\times 10^{12}/\text{л}$)	4,27	3,44	3,59	3,4
Гемоглобін (г/л)	169	156	140	132
Паличкоядерні (%)	4	15	9	8
Сегментоядерні (%)	65	62	60	71
Лімфоцити (%)	28	22	30	19
Моноцити (%)	3	1	1	2
Гематокрит (%)	43,4	35	36,4	34,4
Тромбоцити ($\times 10^9/\text{л}$)	161	155	116	110

10,2 од/л, K^+ – 4,98 мМоль/л, Na^+ – 140,2 мМоль/л, Cl^+ – 99,4 мМоль/л.

Проведена рентгенографія органів грудної клітки та живота: незначне затемнення лівої легені (за рахунок укладки дитини), справа – без особливостей. Зміщення тіні серця вправо. Відсутність газу в кишках (рис.3).

Проведена УСГ (21.05.20): з боку печінки, жовчного міхура, селезінки, підшлункової залози відхилень від норми немає. Вільної рідини в черевній порожнині не виявлено.

Єдина нирка (ймовірно ліва) візуалізується в малому тазу, розміром 3,8x2,0 см, гідрокалікоз до 0,8 см, піелоектазія до 1,0 см, чашечко-мискова система розщеплена (рис. 4).

Сечовий міхур чітко не візуалізується. У місці його розташування визначається анехогенний утвір розміром 0,8x1,0 см. У правій пахвинній ділянці та у проекції лівої сідниці візуалізуються структури овальної форми розміром ~1,0x0,8 см, середньої ехогенності, за структурою подібні до яєчок (рис.5).

Динаміка показників загального аналізу крові наведена у табл. 1.

Динаміка показників біохімічного аналізу крові представлена у табл. 2.

У продовж всього терміну перебування дитини у відділенні сечі не було.

25.05.2020 року проведена іригографія: контрастуються нижні відділи товстої кишки (рис. 6).

При наростаючих явищах ниркової та дихальної недостатності дитина померла 29.05.2020 року.

На автопсії виявлено множинні вроджені вади розвитку: синдром русалки, гіпоплазія грудної клітки, агенезія зовнішніх статевих органів, кістозна дисплазія легень, агенезія правої нирки, кістозна дисплазія лівої нирки, агенезія сечового міхура; затримка внутрішньоутробного розвитку, гіпопластичний варіант.

Таблиця 2

Динаміка показників біохімічного аналізу крові

Показник	24.05.20	26.05.20	27.05.20
Глюкоза (мМоль/л)		3,2	2,7
Сечовина (мМоль/л)	9,1	9,26	14,78
Креатинін (мМоль/л)	168,4	328,7	439,4
Загальний білок (г/л)		34,4	
K^+ (мМоль/л)	5,19	4,94	4,9
Na^+ (мМоль/л)	129	139,6	132
Cl^+ (мМоль/л)	91,6	105,3	
АСТ (од/л)		10,8	
АЛТ (од/л)		24,4	

Обговорення

Сиреномелія є рідкісною вродженою вагою у дітей. За даними I.M. Orioli та співавторів (2011), у світі відомо 249 випадків сиреномелії [9]. Відомо лише близько 20 випадків народження близнюків, серед яких один чи обидва мали цю ваду [1,2,4,16].

У більшості випадків тривалість життя дитини, яка народилась із сиреномелією, визначається наявністю супутніх вроджених вад. За даними F. Jaiyesimi зі співавторами (1998), сиреномелія у 97% випадків супроводжується аноректальними вадами, у 93% – вадами нирок, у 85% – вадами геніталій, у 57% – вадами нижніх відділів сечових шляхів, у 26% – вадами серця, у 24% – вадами дихальних шляхів і у 8% – вадами центральної нервової системи [6]. У нашому спостереженні у новонародженого була єдина гіпоплазована нирка, відсутні сечовий міхур та зовнішні статеві органи. Переважна більшість немовлят із сиреномелією помирають протягом перших двох діб після народження внаслідок ниркової недостатності та лише 1% дітей живе довше одного тижня [8,9,15].

Антенатальна ультрасонографія є методом вибору для діагностики цієї вади [13]. Найчастіше діагноз встановлюється протягом другого або третього триместру вагітності [10], як і в цьому клінічному випадку, хоча найбільш оптимальними термінами є перший триместр або ранні терміни другого триместру [3,11]. У третьому триместрі наявність маловоддя, внаслідок агенезії/гіпоплазії нирок, у 50% спостережень утруднює встановлення правильного діагнозу [12].

Вартість лікування дітей із сиреномелією, які вижили, надзвичайно висока, що зумовлено необхідністю трансплантації нирки та численних хірургічних втручань [16]. У випадках пренатально встановленого діагнозу сиреномелії, майбутні батьки повинні бути консультовані бригадою спеціалістів щодо лікування та прогнозу захворювання.

Клінічний випадок

Висновки

Сиреномелія рідкісна вроджена вада розвитку, яка супроводжується високою летальністю у ранньому неонатальному періоді внаслідок наявності асоційованих вад розвитку, зокрема вад сечовидільної системи. Ультрасонографія у пренатальному періоді є скринінговим методом діагностики цієї вади.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

References/Література

1. Akbiyik F, Balci S, Akkoyun I et al. (2000). Type 1 sirenomelia in one of male twins, with imperforate anus in the other male twin. *Clin Dysmorphol.* 9(3): 227–229. doi: 10.1097/00019605-200009030-00015.
2. Al Yaquobi HN, Al Badi MM, Ambu Saidi FM, Al Shafouri NST. (2018). A case of sirenomelia associated with hypoplastic left heart with a healthy co-twin: a rare entity. *Case Rep Pediatr.* 9361745. doi: 10.1155/2018/9361745. eCollection 2018.
3. Clemente CM, Farina M, Cianci A et al. (2010). Sirenomelia with oligodactylia: early ultrasonographic and hysteroscopic embryoscopic diagnosis during the first trimester of gestation. *Fetal Diagn Ther.* 28(1): 43–45. doi: 10.1159/000309552.
4. Di Lorenzo M, Brandt ML, Veilleux A. (1991). Sirenomelia in an identical twin: a case report. *J Pediatr Surg.* 26(11): 1334–1336. doi: 10.1016/0022-3468(91)90614-y.
5. Duesterhoeft SM, Ernst LM, Siebert JR et al. (2007). Five cases of caudal regression with an aberrant abdominal umbilical artery: further support for a caudal regression-sirenomelia spectrum. *Am J Med Genet A.* 143A(24): 3175–3184. doi: 10.1002/ajmg.a.32028.
6. Jaiyesimi F, Gomathinayagam T, Dixit A, Amer M. (1998). Sirenomelia without vitelline artery steal. *Ann Saudi Med.* 18(6): 542–544. doi: 10.5144/0256-4947.1998.542.

7. Khalatkar P, Khalatkar V, Khalatkar A. (2019). A case of sirenomelia: a mermaid baby. *J Obstet Gynaecol India.* 69(Suppl 1): 10–13. doi: 10.1007/s13224-018-1099-3.
8. Khan MJ, Todase PS. (2016). Sirenomelia: a case report of a rare congenital anomaly and review of literature. *Int J Recent Surg Med Sci.* 2(1): 30–32. doi: 10.5005/Jp-journals-10053-0008.
9. Orioli IM, Amar E, Arteaga-Vazquez J et al. (2011). Sirenomelia: an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research, and literature review. *Am J Med Genet Part C (Semin Med Genet).* 157 C(4): 358–373. doi: 10.1002/ajmg.c.30324.
10. Sepulveda W, Bornstein E, Andreeva E et al. (2020). First-trimester sonographic diagnosis of sirenomelia: a multicenter series of 12 cases and review of the literature. *Prenat Diagn.* 40(5): 626–634. doi: 10.1002/pd.5667.
11. Singh C, Lodha P, Arora D et al. (2014). Diagnosis of sirenomelia in the first trimester. *J Clin Ultrasound.* 42(6): 355–359. doi: 10.1002/jcu.22116.
12. Sirtori M, Ghidini A, Romero R, Hobbins JC. Prenatal diagnosis of sirenomelia. (1989). *J Ultrasound Med.* 8(2): 83–88. doi: 10.7863/jum.1989.8.2.83.
13. Syngelaki A, Hammami A, Bower S et al. (2019). Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11–13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 54(4): 468–476. doi: 10.1002/uog.20844.
14. Tae N, Tarhani F, Goodarzi MF et al. (2018). Mermaid syndrome: a case report of a rare congenital anomaly in full-term neonate with thumb deformity. *Am J Perinatol Rep.* 8(4): e328–e331. doi: 10.1055/s-0038-1669943.
15. Ugwu RO, Eneh AU, Wonodi W. (2011). Sirenomelia in a Nigerian triplet: a case report. *J Med Case Rep.* 5: 426. doi: 10.1186/1752-1947-5-426.
16. Xu T, Wang X, Luo H, Yu H. (2018). Sirenomelia in twin pregnancy: A case report and literature review. *Medicine (Baltimore).* 97(51): e13672. doi: 10.1097/MD.00000000000013672.

Відомості про авторів:

Гижа Лілія Юрівна – к.мед.н., асистент каф. дитячої хірургії Львівського НМУ імені Д. Галицького. Адреса: м. Львів, вул. Лисенка 31. <https://orcid.org/0000-0003-1916-9108>.

Стеник Роман Володимирович – зав. першого хірургічного відділення КНП ЛОР Львівської ОДКЛ «ОХМАТДИТ». Адреса: м. Львів, вул. Лисенка 31.

Переяслов Андрій Анатолійович – д.мед.н., проф., проф. каф. дитячої хірургії Львівського НМУ імені Д. Галицького. Адреса: м. Львів, вул. Лисенка 31. <http://orcid.org/0000-0002-1225-0299>.

Мальований Ярослав Богданович – начмед з хірургічної роботи, ординатор першого хірургічного відділення КНП ЛОР Львівської ОДКЛ «ОХМАТДИТ». Адреса: м. Львів, вул. Лисенка 31.

Черевань Тетяна Олегівна – лікар-реаніматолог реанімаційного відділення раннього дитинства КНП ЛОР Львівської ОДКЛ «ОХМАТДИТ». Адреса: м. Львів, вул. Лисенка 31.

Борова-Галай Олеся Євгенівна – зав. діагностичним відділенням КНП ЛОР Львівської ОДКЛ «ОХМАТДИТ», лікар-ультрасонографіст. Адреса: м. Львів, вул. Лисенка 31.

Поцюрко Андрій Романович – ординатор першого хірургічного відділення КНП ЛОР Львівської ОДКЛ «ОХМАТДИТ», лікар-уролог. Адреса: м. Львів, вул. Лисенка 31.

Грибак Ярослав Богданович – ординатор першого хірургічного відділення КНП ЛОР Львівської ОДКЛ «ОХМАТДИТ», лікар-уролог. Адреса: м. Львів, вул. Лисенка 31.

Кітов Василь Йосипович – лікар патологоанатом КЗ ЛОР Львівського обласного патологоанатомічного бюро. Адреса: м. Львів, вул. Пекарська 52.

Стаття надійшла до редакції 05.06.2020 р., прийнята до друку 08.09.2020 р.