

ISSN 1607-0771(Print); ISSN 2408-9494 (Online)

<https://doi.org/10.24835/1607-0771-269>

Пrenатальная диагностика гидранэнцефалии: клиническое наблюдение

Е.Ю. Андреева¹, Д.С. Бокиева¹, М.М. Буланова^{2*}

¹ ГБУЗ “Городская клиническая больница №67 имени Л.А. Ворохобова ДЗ города Москвы”; 123423 Москва, ул. Саляма Адила, д. 2/44, Российская Федерация

² ФГБОУ ВО “Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова”; 119991 Москва, Ленинские горы, д. 1, Российская Федерация

Гидранэнцефалия – это редкий порок развития центральной нервной системы плода, характеризуется замещением ткани полушарий головного мозга спинномозговой жидкостью, при интактных структурах задней черепной ямки, таламусах и серпе мозга. Среди причин развития данного порока выделяют ишемические, геморрагические осложнения, инфицирование плода, токсическое влияние угарного газа, бутана и генетические аномалии. Актуальность данной работы обусловлена представлением современных данных о возможных причинах развития гидранэнцефалии, описания наблюдения пренатальной ультразвуковой диагностики гидранэнцефалии в 28–29 нед беременности с отражением специфичных для этой патологии эхографических признаков. Описана тактика ведения, представлены рекомендации по генетическому обследованию пациентки. Также рассмотрены трудности дифференциальной диагностики и отличительные черты основных видов патологии со схожей ультразвуковой картиной, отмечены аспекты, при которых рекомендовано дообследование при планировании последующей беременности.

Ключевые слова: плод; гидранэнцефалия; пороки развития плода; патология центральной нервной системы; пренатальная диагностика

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии возможных конфликтов интересов.

Финансирование. Исследование проведено без спонсорской поддержки.

Цитирование: Андреева Е.Ю., Бокиева Д.С., Буланова М.М. Пренатальная диагностика гидранэнцефалии: клиническое наблюдение. *Ультразвуковая и функциональная диагностика*. 2024; 2: 63–71. <https://doi.org/10.24835/1607-0771-269>

Андреева Елена Юрьевна – врач ультразвуковой диагностики и пренатальной диагностики перинатального центра ГБУЗ “Городская клиническая больница №67 имени Л.А. Ворохобова ДЗ города Москвы”. Москва. <http://doi.org/0009-0009-8399-2271>

Бокиева Дарья Сергеевна – заведующая отделением ультразвуковой диагностики и пренатальной диагностики перинатального центра ГБУЗ “Городская клиническая больница №67 имени Л.А. Ворохобова ДЗ города Москвы”. Москва. <http://doi.org/0009-0003-4761-6742>

Буланова Мария Михайловна – аспирант кафедры акушерства и гинекологии факультета фундаментальной медицины ФГБОУ ВО “Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова”, Москва. <http://doi.org/0000-0002-9569-3334>

Контактная информация*: Буланова Мария Михайловна – e-mail: mariabulanova98@gmail.com

ВВЕДЕНИЕ

Гидранэнцефалия является редким пороком развития головного мозга (1–2 случая на 10 000 живорожденных). Данный порок сочетает в себе полное или почти полное отсутствие коры головного мозга при сохранности структур черепа и оболочек мозга [1, 2]. Прогноз неблагоприятный: до 50% жизнеспособных новорожденных погибают в течение 1-го месяца, к концу 1-го года жизни до 85%. Иногда наблюдаются случаи длительной выживаемости при отсутствии когнитивных функций [1]. Основной причиной смерти детей при данном пороке является развитие осложнений, таких как гидроцефалия, некупирующиеся судороги, спастические парезы, церебральный паралич, тяжелая задержка развития, инфекции дыхательных путей и респираторный дистресс-синдром [3].

В настоящее время одним из возможных вариантов симптоматического постнатального лечения является установка вентрикулоперитонеального или вентрикулоатриального шунта для снижения внутричерепного давления, однако она ассоциирована с развитием послеоперационных осложнений, в том числе обструкцией шунта, что может потребовать проведения повторных вмешательств. В литературе описаны и другие варианты вмешательств, проводимых постнатально, например эндоскопическая коагуляция сосудистых сплетений, которая также используется для уменьшения выраженности вентрикуломегалии и считается, по некоторым данным, более эффективной методикой, чем установка шунта [3].

При обсуждении вопроса об антенатальной коррекции следует учитывать, что эффективность вмешательств, направленных на уменьшение объема спинномозговой жидкости (цефалоцентез, установка вентрикулоамниотического шунта), напрямую зависит от причины развития гидроцефалии. Согласно опубликованным данным, проведение фетального оперативного вмешательства может быть применено только в случае гипертензивной гидроцефалии, то есть вследствие нарушения оттока, тогда как при гидранэнцефалии первичной причиной формирования гидроцефалии являются атрофические изменения паренхимы головного мозга [4, 5]. В некоторых публикациях рассматривается перинатальное

проведение цефалоцентеза при большом размере головки у плодов с гидранэнцефалией [6].

Гидранэнцефалия развивается в результате разрушения вещества полушарий мозга. В частности, может наблюдаться постепенный распад тканей с формированием множественных кист и последующим их сливанием (лейкомаляция). Этиология этого процесса до конца не известна, однако возможно выделить основные группы причин:

- ишемический некроз, являющийся следствием окклюзии внутренних сонных или средних мозговых артерий;

- диффузный некроз с последующей резорбцией погибших тканей на фоне гипоксии плода (воздействие CO, бутана);

- внутриутробное инфицирование плода токсоплазмой, цитомегаловирусом, вирусом простого герпеса, приводящее к развитию васкулита или локальной деструкции вещества головного мозга;

- тромбоз и эмболия после гибели второго плода из двойни за счет высвобождения из тканей погибшего плода тромбогенных факторов [7, 8];

- массивное внутричерепное кровоизлияние вследствие аллоиммунной тромбоцитопении плода (АТПП): АТПП может быть диагностирована до 20-й недели беременности и является наиболее тяжелым вариантом тромбоцитопении. Именно поэтому С. Kaplan предлагает рассматривать АТПП как возможную причину практически любого внутричерепного кровоизлияния и, в частности, как причину развития порэнцефалии и гидранэнцефалии соответственно [9];

- генетические причины, в частности мутации в гене FLVCR2, LAMB1 (также при проведении дифференциальной диагностики следует учитывать широкий спектр генетических мутаций, которые могут приводить к развитию гидроцефалии, например X-сцепленные, L1CAM-ассоциированные варианты, мутации в PI3K-Akt-mTOR клеточном сигналинге, гене GFAP и др.) [10].

Характерными проявлениями гидранэнцефалии являются отсутствие больших полушарий, полость черепа заполнена большим количеством анэхогенной/мелкодисперсной жидкости. В начальных стадиях

развития порока может визуализироваться остаточная паренхима полушарий головного мозга, которая постепенно замещается жидкостью. Серп мозга сохранен, таламусы разделены, интактны, структуры задней черепной ямки не изменены. Окружность головки плода может иметь нормальные размеры, однако при раннем возникновении порока может отмечаться микроцефалия. Иногда, наоборот, может быть отмечено увеличение размеров головки плода. Многоводие обычно появляется к концу II триместра, поскольку данная аномалия головного мозга приводит к нарушению глотания у плода. Однако движения плода, в том числе дыхательные и сосательные, сохраняются [7].

Представляем клиническое наблюдение гидранэнцефалии, а также аспекты дифференциальной диагностики в пренатальном периоде.

Клиническое наблюдение

Беременная Б., 31 год. Настоящая беременность пятая, в анамнезе трое своевременных родов без осложнений, данные о психоневрологическом здоровье и развитии детей отсутствуют, один самопроизвольный аборт в сроке 5–6 нед. Вредные привычки и профессиональные вредности отрицает. Наследственность неотягощена. Брак неродственный. Супруги соматически здоровы.

Пациентка обратилась для первичной постановки на учет по беременности в сроке 25–26 нед. Со слов пациентки беременность до момента обращения протекала без осложнений. В связи с поздним обращением за медицинской помощью скрининговые ультразвуковые исследования (УЗИ) I и II триместров не проводились. При проведении первого УЗИ плода определен срок беременности – 25–26 нед, выявлены признаки выраженной вентрикуломегалии (ширина желудочков >15 мм), лиссэнцефалии, индекс амниотической жидкости 22,5 см (нормальное количество околоплодных вод), в связи с чем пациентке была рекомендована консультация генетика и нейрохирурга.

По заключению генетика на основании выявленного порока развития центральной нервной системы (ЦНС) плода, высокого риска хромосомных аномалий показано проведение инвазивной пренатальной диагностики – кариотипирования плода, от которого пациентка отказалась. Также пациентка проконсультиро-

вана нейрохирургом: прогноз для жизни и здоровья новорожденного определен как неблагоприятный.

Учитывая данные обследований и заключения специалистов, пациентка направлена на городской пренатальный консилиум в Перинатальный центр при ГKB №67 имени Л.А. Ворохобова, в рамках подготовки к которому проведено представляемое в публикации УЗИ.

Исследование проведено на ультразвуковой системе Voluson S10 (GE Healthcare, США) с использованием трансабдоминального конвексного датчика 2–3 МГц.

Дата последней менструации неизвестна.

При проведении эхографии в полости матки обнаружен один живой плод в головном предлежании. Фетометрические показатели соответствовали сроку беременности 28–29 нед беременности: бипариетальный размер 73,6 мм (58,5 процентиля); окружность головы 261 мм (10,1 процентиля); окружность живота 246 мм (42 процентиля); длина бедра 49,6 мм (менее 5 процентилей); предполагаемая масса плода 1181 г (16,6 процентиля). При оценке структур головного мозга были выявлены следующие изменения: форма головки не изменена, кости черепа интактны, оксификация костей свода черепа удовлетворительная, серп интактен, таламусы разделены, ствол мозга сохранен, без признаков патологических изменений. Вещество полушарий головного мозга не определялось, замещено анэхогенной жидкостью, мозолистое тело не визуализировалось. Мозжечок неизменен, поперечный диаметр 34,1 мм (соответствовал 54-му перцентилю), большая цистерна не расширена (рис. 1–4). Эхографических признаков патологии других органов и систем плода не выявлено. Индекс амниотической жидкости 16,5 см (на момент проведения исследования – нормальное количество околоплодных вод). Было вынесено заключение о наличии порока развития ЦНС – гидранэнцефалии.

По заключению консилиума прогноз для здоровья новорожденного определен как неблагоприятный, в связи с чем установлены медицинские показания к прерыванию беременности. При решении семьи о прерывании беременности было рекомендовано дообследование: сохранение материала плода для последующего проведения цитогенетического обследования, а также, по желанию семьи, хромосомного микроматричного анализа, исследования клинического экзосом/Х-сцепленных гидроцефалий; консультация генетика при планировании сле-



Рис. 1. На эхограмме представлен трансталамический аксиальный срез. Визуализируются таламусы, разделены. В передних отделах визуализируется серп мозга. Мозжечок сохранен, нормальной формы и размеров, большая цистерна не изменена. Вещество полушарий головного мозга отсутствует, замещено анэхогенной жидкостью.

Fig. 1. The ultrasound image in the transthalamic axial plane shows a parted thalami, the falx in the front, an intact cerebellum of normal shape and size, and an intact cisterna magna. The cerebellum hemispheres are absent, replaced with anechoic fluid.

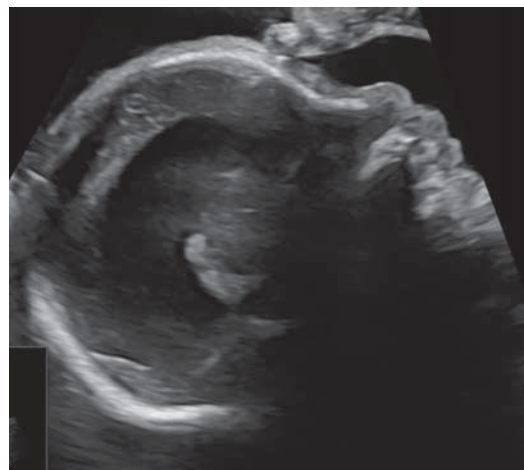


Рис. 2. Представлен парасагиттальный срез: отчетливо виден серп мозга.

Fig. 2. Parasagittal plane: the falx is clearly visible.

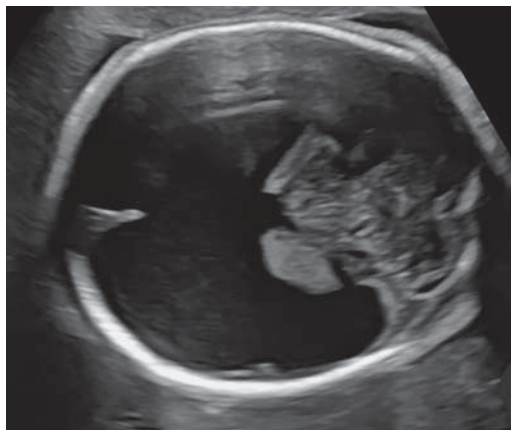


Рис. 3. Визуализируются резидуальные фрагменты сосудистых сплетений.

Fig. 3. The remaining parts of the choroid plexus are presented.

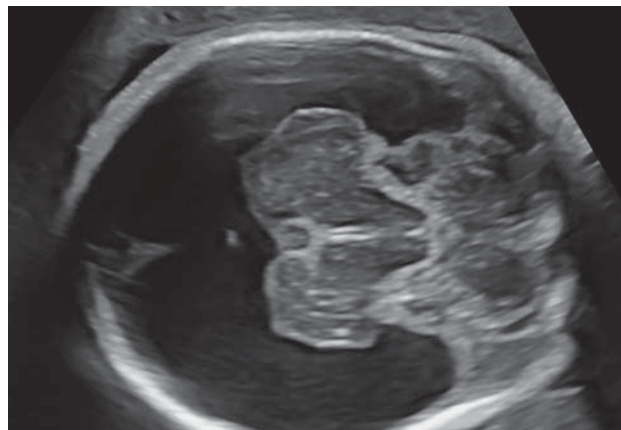


Рис. 4. Визуализируются разделенные таламусы и неизменный мозжечок.

Fig. 4. The parted thalami and the intact cerebellum are presented.

дующей беременности. Учитывая неблагоприятный прогноз для плода и решение семьи о прерывании беременности, исследование для исключения инфекционной причины гидранэнцефалии не выполнено. При планировании следующей беременности рекомендовано пройти обследование на TORCH-комплекс, при необходимости проведение консультации инфекциониста.

После проведенного фетотида родился мертвый плод мужского пола массой тела 1721 г, ростом 45 см, с окружностью головы 30 см, окружностью груди 29 см. Видимые пороки развития и стигмы дисэмбриогенеза при внешнем осмотре отсутствуют. Тело плода и плацента направлены на патологоанатомическое исследование.

Послеродовый период протекал без осложнений, пациентка была выписана на 3-и сутки в удовлетворительном состоянии.

По результатам патологоанатомического вскрытия установлен окончательный диагноз.

Основное заболевание: гидранэнцефалия.

Конкурирующее заболевание: антенатальная асфиксия плода: мацерация кожного покрова, трупный аутолиз внутренних органов, трупная водянка полостей. Недоношенность.

Плацента: очаговый продуктивный парие-тальный хориодецидуит, базальный децидуит. Гипоплазия плаценты (плацентарно-плодовый коэффициент (ППК): 0,19, при норме ППК на срок гестации 0,23). Умеренно выраженные компенсаторные процессы. Умеренно выраженные инволютивно-дистрофические изменения. Преждевременное созревание ворсин хориона.

На момент выхода статьи известно, что генетические исследования в объеме: цитогенетическое исследование, хромосомный микроматричный анализ, исследование клинического экзосом/Х-сцепленных гидроцефалий не проведены.

ОБСУЖДЕНИЕ

Данная редко встречающаяся патология имеет свои характерные ультразвуковые черты, которые описывались авторами в публикациях, посвященных схожим клиническим случаям. Выявление этого порока развития возможно уже во время проведения первого скринингового исследования. В своей работе 2013 г. G. Cecchetto и соавт. описали два случая пренатальной диагностики гидранэнцефалии. В обоих случаях при проведении УЗИ плода в сроке

12–13 нед было отмечено отсутствие типичной структуры “бабочки”, характерной для визуализации сосудистых сплетений боковых желудочков. При более подробном исследовании обнаружены другие характерные признаки, такие как полное отсутствие полушарий мозга при интактных структурах задней черепной ямки, серпа мозга. Также следует отметить, что в обоих случаях гидранэнцефалия наблюдалась у плодов с аномалией кариотипа по типу триплоидии 69, XXУ [11].

Схожая картина наблюдается и при исследовании во II триместре. W. Sepulveda и соавт. в 2012 г. представили 4 случая диагностики гидранэнцефалии в сроках 21–23 нед беременности. Во всех случаях авторы отметили отсутствие полушарий, замещение их гомогенной эхогенной взвесью (кровь и некротизированные ткани полушарий мозга), сохранность таламуса, ствола мозга и мозжечка (отмечалось уменьшение его размеров менее 5-го перцентиля в 3 из 4 случаев). Авторы обращают внимание, что визуализация анэхогенной жидкости характерна для несколько более поздних сроков беременности – 24–25 нед, что было ими продемонстрировано при проведении динамических исследований [12]. Аналогичные результаты УЗИ плода были получены в нашем случае.

Тем не менее, несмотря на яркую ультразвуковую картину, данная патология может быть выявлена и постнатально, например у детей, рожденных от необследованных матерей. Так, M. Gentry и M. Connell в 2013 г. представили результаты УЗИ ребенка с гидранэнцефалией, проведенного сразу после рождения. В парасагитальном и коронарном срезах отмечались отсутствие полушарий, замещенных жидкостью, интактные таламусы и мозжечок, серп мозга [8]. В публикации 2011 г. A. K. Petridis и соавт. описали случай еще более поздней диагностики гидранэнцефалии – в возрасте 9 мес у ребенка, основанием для обследования которого стали выраженное увеличение окружности головы, а также тяжелый неврологический дефицит [13].

В работе 2021 г. K. Sen и соавт. представили случай пренатальной диагностики гидранэнцефалии, имеющей генетическую этиологию. При проведении УЗИ у плода были обнаружены признаки гидранэнцефа-

лии: тонкий контур серпа мозга, полушария замещены анэхогенной жидкостью; также дополнительно были обнаружены дефект межжелудочковой перегородки, агенезия одного из хрусталиков. Известно, что у пациентки ранее произошло 3 самопроизвольных выкидыша, причины которых неизвестны, материал плодов не исследовался, а также что она состоит в близкородственном браке. Учитывая данные анамнеза и УЗИ, пациентке был проведен хромосомный микроматричный анализ (ХМА), по результатам которого не было выявлено клинически значимых делеций и дупликаций. В связи с этим проведено дополнительное обследование, в том числе секвенирование гена L1CAM, результат которого оказался неинформативным. При исследовании на инфекции патологии не было выявлено. При рождении у ребенка были обнаружены увеличение окружности головы, стигмы дисэмбриогенеза, крипторхизм, а также выявленные ранее пороки развития ЦНС, он умер вскоре после рождения. При проведении полногеномного секвенирования был обнаружен гомозиготный вариант гена LAMB1 [14]. В наблюдении, описанном нами, не было обнаружено сопутствующих пороков развития, также известно, что брак не является родственным, и со

слов пациентки старшие дети здоровы. Тем не менее это не позволяет исключить генетическую причину развития гидранэнцефалии у плода, что и стало основанием рекомендовать пациентке широкий спектр генетических исследований.

Несмотря на то что первичное обнаружение такой крупной патологии ЦНС плода не представляет трудности, постановка конкретного диагноза может быть затруднительной. Для более наглядного представления основных признаков, лежащих в основе дифференциальной диагностики, приводим их в таблице. Несмотря на то что прогноз для жизни и здоровья ребенка при тяжелых поражениях ЦНС является неблагоприятным, важной целью является установление точного диагноза и причин развития данной патологии.

Проведение дифференциальной диагностики имеет значение для последующего планирования беременности с учетом возможных генетических (мутация в гене FLVCR2, трисомия 13, X-сцепленная гидроцефалия), инфекционных, токсических, ишемических, геморрагических (АТПП) причин развития пороков ЦНС, приведенных в таблице. Так, в случае спорадических aberrаций дополнительное обследование при планировании беременности может

Таблица. Ультразвуковые признаки для дифференциальной диагностики тяжелых поражений ЦНС

Table. Ultrasound signs for differential diagnosis of severe central nervous system malformations

Признак Sign	Гидранэнцефалия Hydranencephaly	Алобарная голопрозэнцефалия Alobar holoprosencephaly	Тяжелая гидроцефалия Severe hydrocephaly	Open-lip двусторонняя шизэнцефалия Open-lip schizencephaly
Ткань полушарий головного мозга Hemispheres	Отсутствует/истончена Могут быть обнаружены “островки” остаточной ткани затылочной и лобной долей, медиальные отделы височных долей (за счет особенностей кровоснабжения) [1] Absent/thinned Isles of remaining parts of occipital and frontal lobes, medial aspects of temporal lobes can be seen (due to perfusion pattern) [1]	Отсутствует Остаточная кортикальная ткань часто имеет форму “чашечки”, сросшейся по средней линии в передних отделах [16] Absent Remaining cortex often has a form of a “cup”, connected at midline [16]	Присутствует, может быть выраженно истончена [17, 18] Preserved, is markedly thinned [17, 18]	Сохранена, визуализируется “расщелина” в ткани полушария (по данным МРТ – выстланная серым веществом) [1] Preserved, open- lips in hemispheres are seen (according to MRI is covered with gray matter) [1]

Таблица (окончание).

Table (end).

Признак Sign	Гидранэнцефалия Hydranencephaly	Алобарная голопроэнцефалия Alobar holoprosencephaly	Тяжелая гидроцефалия Severe hydrocephaly	Open-lip двусторонняя шизэнцефалия Open-lip schizencephaly
Таламус и структуры задней черепной ямки Thalami and posterior fossa structures	Сохранены, таламусы разделены [1] Preserved, thalami separated [1]	Сохранены, таламусы не разделены [16] Preserved, thalami not separated [16]	Сохранены, таламусы разделены [17] Preserved, thala- mi separated [17]	Сохранены, таламусы разделены [1] Preserved, thalami separated [1]
Мозолистое тело Corpus collosum	Отсутствует [1, 3] Absent [1, 3]	Отсутствует [16] Absent [16]	Истончено [17] Thinned [17]	Сохранено, может сочетаться с дисгенезией мозолистого тела [1, 19, 20] Preserved, may develop along with corpus collosum dysgene- sis [1, 19, 20]
Сerp Falx	Сохранен [1, 3] Preserved [1, 3]	Отсутствует [16] Absent [16]	Сохранен [17] Preserved [17]	Сохранен [1] Preserved [1]
Череп Skull	Заполнен жидкостью, могут визуализироваться сосудистые сплетения [1] Filled with fluid, choroid can be seen [1]	Заполнен жидкостью [16] Filled with fluid [16]	Заполнен жидкостью [17] Filled with fluid [17]	Расщелина заполнена жидкостью [1] Open-lip is filled with fluid [1]
Средние мозговые артерии при доплеро- графии Medial cerebral arteries Doppler	Отсутствуют [1] Not seen [1]	Присутствуют, могут быть замещены извитыми ветвями внутренней сонной и базилярной артерии [16] Seen, may be replaced with inter- nal carotid and basi- lary artery branches [16]	Присутствуют [17, 18] Seen [17, 18]	Могут как присутствовать, так и отсутствовать [2], [20, 21] May be seen and not seen [2, 20, 21]
Размеры головки плода Head size	Чаще нормальные [1] Usually normal [1]	Нормальные, определяются лицевые аномалии (расщелины и др.) [16, 22] Normal. Clefts and other facial malfor- mation can be pres- ent [16, 22]	Макроцефалия [17, 18] Enlarged [17, 18]	Нормальные [1] Normal [1]

не требоваться, тогда как наличие полиморфизмов в генах может стать показанием к проведению экстракорпорального оплодотворения в связи с высоким риском повторного возникновения патологии в последующую беременность [15]. При выявлении инфекционных и токсических, ишемических и геморрагических причин поражения ЦНС прогноз для последующих беременностей благоприятный при условии проведения соответствующей профилактики.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Гидранэнцефалия – это тяжелый порок развития центральной нервной системы, характеризующийся высокой летальностью. Даже при выживании новорожденного в течение первого года жизни прогноз крайне неблагоприятный ввиду отсутствия функционирующей ткани полушарий головного мозга. Среди возможных причин развития данного порока выделяют ишемические, гипоксические, геморрагические, инфекционные и генетические либо их сочетание.

Диагностика данного порока возможна при помощи ультразвукового исследования, начиная с ранних сроков беременности, а также МРТ. Следует тщательно проводить оценку всех структур головного мозга плода для корректной постановки диагноза и исключения других возможных вариантов патологии развития со схожей ультразвуковой картиной.

В описанном нами наблюдении окончательно причина развития порока на момент публикации не установлена. Пациентке рекомендовано проведение широкого спектра генетических исследований: цитогенетическое исследование, ХМА, исследование клинического экзоза, X-сцепленных гидроцефалий, так как в настоящее время известно, что гидранэнцефалия и другие варианты необструктивных гидроцефалий могут быть вызваны широким спектром генетических нарушений. Это обследование имеет особое значение при планировании последующей беременности в совокупности с обследованием для исключения инфекционных, геморрагических (АТПП) причин, а также токсического влияния химических веществ.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ [REFERENCES]

1. Вудворд П.Дж., Кеннеди Э., Сохи Р. Диагностическая визуализация. УЗИ в акушерстве: Пер. с англ. / Под ред. проф. О.В. Шараповой, проф. Е.А. Зубаревой. Том 1. М.: МЕДпресс-информ, 2021. 720 с.
Woodward P.G., Kennedy E., Sohaey R. Diagnostic imaging. Obstetrics Ultrasound: Translated from English / Eds by prof. O.V. Sharapova, prof. E.A. Zubareva. Vol. 1. M.: MedPress-inform, 2021. 720 p. (In Russian)
2. Медведев М.В., Новикова И.В., Козлова О.И. Врожденные пороки центральной нервной системы: пренатальная диагностика и патоморфология. М.: Реал Тайм, 2023. 583 с.
Medvedev M.V., Novikova I.V., Kozlova O.I. Congenital malformations of central nervous system: prenatal diagnostics and pathomorphology. M.: Real Time, 2023. 583 p. (In Russian)
3. Sandoval J., De Jesus O. Hydranencephaly. StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing, 2023.
4. Cavalheiro S., Lopez A., Serra S. et al. Microcephaly and Zika Virus: Neonatal Neuroradiological Aspects. *Childs Nerv. Syst.* 2016; 32: 1057. <https://doi.org/10.1007/s00381-016-3074-6>.
5. Cavalheiro S., da Costa M., Mendonça J. et al. Antenatal Management of Fetal Neurosurgical Diseases. *Childs Nerv. Syst.* 2017; 33 (7): 1125–1141. <https://doi.org/10.1007/s00381-017-3442-x>
6. Habek D. Peripartum Cephalocentesis in a Large Fetal Hydranencephaly. *J. Perinat. Med.* 2022; 50 (5): 634–635.
<https://doi.org/10.1515/jpm-2021-0621>
7. Contro E., De Musso F., Pilu G., Ghi T. Intracranial Hemorrhage, Cyst, Tumors, and Destructive Lesions. In: Copel J.A., D'Alton M.E., Fetovich H., Gratacós E., Krakow D., Odibo A.O., Platt L.D., Tutschek B. (eds) *Obstetric Imaging: Fetal Diagnosis and Care*. Elsevier, 2018: 204–212 p.
8. Gentry M., Connell M. Hydranencephaly. *Ultrasound Q.* 2013; 29 (3): 267–268.
9. Kaplan C. Foetal and Neonatal Alloimmune Thrombocytopaenia. *Orphanet J. Rare Dis.* 2006; 1 (39). <https://doi.org/https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-39>
10. Hale A.T., Boudreau H., Devulapalli R. The Genetic Basis of Hydrocephalus: Genes, Pathways, Mechanisms, and Global Impact. *Fluids Barriers CNS.* 2024; 21 (1). <https://doi.org/10.1186/s12987-024-00513-z>
11. Cecchetto G., Milanese L., Giordano R. et al. Looking at the Missing Brain: Hydranencephaly Case Series and Literature Review. *Pediatr. Neurol.* 2013; 48 (2): 152–158. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.10.009>
12. Sepulveda W., Cortes-Yepes H., Wong A.E. et al. Prenatal Sonography in Hydranencephaly. *J. Ultrasound Med.* 2012; 31 (5): 799–804.
<https://doi.org/10.7863/jum.2012.31.5.799>
13. Petridis A.K., Krause-Titz U.R., Doukas A., Mehdorn H.M. Delayed Diagnosis of Hydranencephaly in a Nine-Month-Old Child. *Clin. Pract.* 2011; 1 (3): e65. <https://doi.org/10.4081/cp.2011.e65>

14. Sen K., Kaur S., Stockton D. et al. Biallelic Variants in LAMB1 Causing Hydranencephaly: A Severe Phenotype of a Rare Malformative Encephalopathy. *AJP Rep.* 2021; 11 (1): e26–e28. <https://doi.org/10.1055/s-0040-1722728>
15. Radio F., Di Meglio L., Agolini E. et al. Proliferative Vasculopathy and Hydranencephaly-Hydrocephaly Syndrome or Fowler Syndrome: Report of a Family and Insight into the Disease's Mechanism. *Mol. Genet. Genomic Med.* 2018; 6 (3): 446–451. <https://doi.org/10.1002/mgg3.376>
16. Filly R., Chinn D., Callen P. Alobar Holoprosencephaly: Ultrasonographic Prenatal Diagnosis. *Radiology.* 1984; 151 (2): 455–459. <https://doi.org/10.1148/radiology.151.2.6709918>
17. Nyberg D., Mack L., Hirsch J. et al. Fetal Hydrocephalus: Sonographic Detection and Clinical Significance of Associated Anomalies. *Radiology.* 1987; 163 (1): 187–191. <https://doi.org/10.1148/radiology.163.1.3547493>
18. Ketonen L., Hiwatashi A., Sidhu R. Pediatric Brain and Spine, an Atlas of MRI and Spectroscopy; Heidelberg: Springer Verlag, 2005. 494 p.
19. Donnelly L.F. Pediatric Imaging: The Fundamentals. Philadelphia: Saunders/Elsevier, 2009. 284 p.
20. Hung J.H., Shen S.H., Guo W.Y. et al. Prenatal Diagnosis of Schizencephaly with Septo-Optic Dysplasia by Ultrasound and Magnetic Resonance Imaging. *J. Obstet. Gynaecol. Res.* 2008; 34 (Suppl.1): 674–679. <https://doi.org/10.1111/j.1447-0756.2008.00905.x>
21. Suchet I.B. Schizencephaly: Antenatal and Postnatal Assessment with Colour-Flow Doppler Imaging. *Canadian Assoc. Radiol. J.* 1994; 45 (3): 193–200.
22. McGahan J., Nyberg D., Mack L. Sonography of Facial Features of Alobar and Semilobar Holoprosencephaly. *Am. J. Roentgenol.* 1990; 154 (1): 143–148. <https://doi.org/10.2214/ajr.154.1.2104699>

Prenatal diagnosis of hydranencephaly: a clinical case

E.Yu. Andreeva¹, D.S. Bokieva¹, M.M. Bulanova^{2*}

¹ L.A. Vorohobov City Clinical Hospital No. 67; 2/44, Salyam Adil str., Moscow 123423, Russian Federation

² Lomonosov Moscow State University; GSP-1, Leninskie Gory, Moscow 119991, Russian Federation

Elena Yu. Andreeva – ultrasound specialist of Ultrasound and Prenatal Diagnostics Department of the Perinatal Centre of L.A. Vorohobov City Clinical Hospital No. 67, Moscow. <http://doi.org/0009-0009-8399-2271>

Daria S. Bokieva – Head of Ultrasound and Prenatal Diagnostics Department of the Perinatal Centre of L.A. Vorohobov City Clinical Hospital No. 67, Moscow. <http://doi.org/0009-0003-4761-6742>

Maria M. Bulanova – PhD student of the Department of Obstetrics and Gynecology of Faculty of Fundamental Medicine, Lomonosov Moscow State University, Moscow. <http://doi.org/0000-0002-9569-3334>

Correspondence* to Dr. Bulanova Maria Mikhailovna – e-mail: mariabulanova98@gmail.com

Hydranencephaly is a rare abnormality of the central nervous system (CNS) of the fetus, in which the cerebral hemispheres are absent and replaced with cerebrospinal fluid, while the structures of the posterior fossa, thalami and falx cerebri remains normal. The ischemic, hemorrhagic complications, infection of the fetus, the toxic effects of carbon monoxide, butane and genetic abnormalities are potential causes of a hydranencephaly development. The article presents the modern data on the possible causes of the hydranencephaly development, and clinical case of prenatal ultrasound diagnosis of hydranencephaly at 28–29 weeks of gestation, highlighting a specific ultrasound signs of this pathology. The management strategy and genetic testing recommendations are described. The difficulties of differential diagnosis and the key signs of similar disorders are discussed, as well as recommendation for future pregnancy planning.

Keywords: fetus; hydranencephaly; fetal malformations; central nervous system abnormalities; prenatal diagnostics

Conflict of interests. The authors have no conflicts of interest to declare.

Financing. This study had no sponsorship.

Citation: Andreeva E.Yu., Bokieva D.S., Bulanova M.M. Prenatal diagnosis of hydranencephaly: a clinical case. *Ultrasound and Functional Diagnostics.* 2024; 2: 63–71. <https://doi.org/10.24835/1607-0771-269> (In Russian)