

ЭМНЭЛЗҮЙН ТОХИОЛДОЛ

№2 ААРЦГИЙН БҮСИЙГ ХАМАРСАН
ДООД МӨЧНИЙ ТӨРӨЛХ ГАЖИГХ.Одонбаяр¹, С.Алтанцэцэг², Б.Амгалан¹

Email: amgalan@mnums.edu.mn

¹АШУУИС, АУС, Хүүхдийн анагаахын тэнхим²Өмнөговь аймаг, БОЭТ

Утасны дугаар: 99026933, 86523443

Үйлчлүүлэгчийн тухай мэдээлэл:

Нярай 0 хоногтой, эмэгтэй 2024 оны 9 сард 31 настай эхийн 5 дахь жирэмслэлтийн 4 дэх төрөлтөөр, 37 долоо хоногтойд төрөх замаар 2720 гр жинтэй, 42 см урттай, Апгарын 5/6 баллтай төрсөн.

Одоогийн зовуурь

Төрөх үед хүүхэд хөхрөнө, хааяа сулхан яраглана, цээж сул татагдана гэсэн зовуурьтай байсан.

Өвчний түүх

Төрөх үед хүндэвтэр бүтэлттэй төрсөн. Төрсний дараа хөхөрч, цээж нь татагдаж эхэлсэн. Апгарын 5/6 баллтай төрж, төрсний дараа амьсгал хямралын шинж илэрсэн тул хамрын хос гуурсаар хүчилтөрөгч өгч тогтворжуулан нярайн эрчимт эмчилгээний тасагт шилжүүлэн эмчилгээнд авсан. Доод мөчдийн төрөлхийн хөгжлийн гажигтай, мөч богино түнх ба өвдөгний үеэр хөдөлгөөн хязгаарлагдмал байв (Q 76.4).

Амьдралын түүх

2024 оны 9 сарын 20 -нд 31 настай эхийн 5 дахь жирэмслэлт, 4 дахь төрөлтөөр, 37 долоо хоногтойд төрөх замаар 2720 гр, 42 см, эм хүйстэй Апгарын 5/6 баллтай төрсөн.

Эхийн талаас: Сүүлийн сарын тэмдэг 2024 оны 1 сарын 4 нд ирсэн. Хяналтанд 3 сартайд өрхийн эрүүл мэндийн төвд

орсон. Хяналтын хугацаанд 7 удаа үзүүлсэн. Жирэмсний хугацаанд өгсөн шинжилгээнд өөрчлөлт илрээгүй. Үтрээний наацын шинжилгээ хэвийн. Жирэмсний эрт үеийн хордлоготой. Жирэмсэн үед өвдсөн өвчингүй. 5 сартай ургийн гажиг оношлуулах ЭХО шинжилгээнд хувийн эмнэлэгт харуулж байсан. В, С вирусгүй. Дох, тэмбүү /-/. Эхийн цусны бүлэг /All/ резус эерэг. 3 дахь хүүхэд гэнэт нас барж байсан гэнэ.

Бодит үзлэгт

Нярайн биеийн байдал хүндэвтэр. Орчны харьцаа болон хөдөлгөөний идэвх дунд. Мариа сул, толгой данхардуу, зулай 1.0*1.0 см, тайван, Дагзны хөшингө үгүй. Арьсны өнгө хэвийн Гарын хөдөлгөөн чөлөөтэй. Доод мөчдийн хөдөлгөөн хязгаарлагдмал, түнх ба өвдөгний үеэр хөдөлгөөн хязгаарлагдмал, мөч богино. Хөлийн тавхай дотогш эргэсэн, булчингийн хүчдэл дунд. Цээжний хэлбэр зөв цээжний 2 тал амьсгал жигд оролцоно. Чагналтаар 2 талд нялхсын сулавтар амьсгалтай. Зүрхний авиа бүдгэвтэр, хэм жигд. Хэвлий зөөлөн, гэдэсний гүрвэлзэх хөдөлгөөн сонсогдоно. Элэг дэлүү томгүй. Хошноо хэвийн. Баас шар өнгөтэй гарна. Шээс ердийн. Захад хавангүй.

Хэсэг газрын үзлэгт: Толгой том, данхар, нүд жартгар. Цээж түхгэр. Доод мөч

богино, 2 хөл дотогш эргэсэн байдалтай, хөл тэнийхгүй, түнх ба өвдөгний үеэр хөдөлгөөн хязгаарлагдмал, түнхний үеэр

гадагшлах хөдөлгөөн хийх боломжгүй, тавхай дотогш эргэсэн.



Зураг 1. Өвчтөн нярайн хэвлий, доод мөчний харагдах байдал

Генетикийн шинжилгээнд

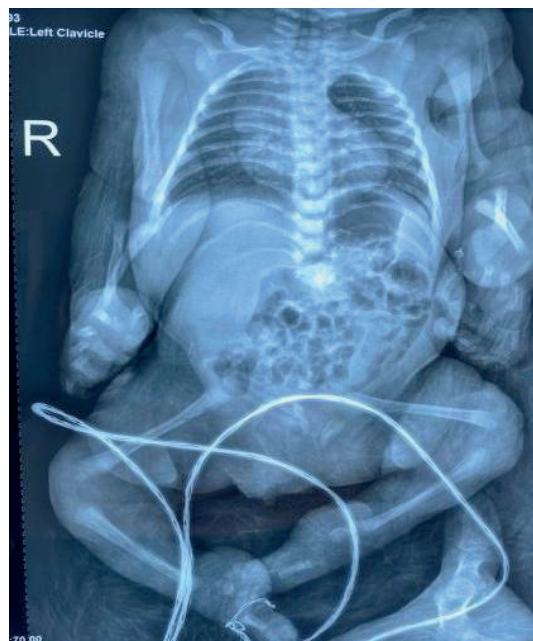
Хэвийн хромосомын бүрдэл. Кариотип 46, XX. Уг шинжилгээгээр хромосомын субмикроскоп бүтцийн өөрчлөлт, нэг генийн мутаци өөрчлөлтийг үгүйсгэх боломжгүй.

Зулай эхо

Тархины эдэд голомтот өөрчлөлтгүй. Ховдлууд өргөсөөгүй. Баруун судсан багцад 1.2x0.7см, зүүн талын судсан багцад 1.2x0.6см хэмжээтэй таславч бүхий уйланхайлаг голомтот өөрчлөлттэй. Субарахнойд зай хэвийн.

Цээжний эгц байрлалын рентген зураг шинжилгээнд

Уушгины талбайд голомтот ба нэвчдэст сүүдэргүй. Уушгины зураглал олшроогүй. Уг өргөсөөгүй. Синус чөлөөтэй Өрцний контур тод ялгарч харагдахгүй. Зүрх, гол судасны сүүдэрт өөрчлөлтгүй. Цээжний яснууд (хавирга, багана нуруу, эгэм, бугалга, дал) 2 талд тэгш хэмтэй.



Зураг 2. Нярай 1 хоногтой. Эгц байрлалын рентген зурагт аарцаг яс хөгжөөгүй.

Хоёр талын дунд чөмөг ба шилбэ яс ойролцоо хэмжээтэй харагдана.

Бүсэлхий нурууны тодосгогч бодисгүй компьютер томографийн шинжилгээнд

Хүзүү, сээрний нугаламын бүтэц, хэлбэр, хэмжээ, тоо хэвийн. Сээрний нугаламуудын төгсгөлд бүтэц тодорхойгүй нэг нугалам тодорно. Нугаламуудын төгсгөлд нуруу хэсгийн

арьсан дор баруун талдаа байрласан 2,0* 1,5*1,1 см хэмжээтэй, +14- +27HU нягтралтай, нугас төст эд харагдана. Аарцаг яс бүрэн хөгжөөгүй. Баруун дунд чөмөг диафизын дээд хэсгээр бүрэн биш ташуу хугаралтай.

Хэвлийн эхо

Элэгний хэмжээ хэвийн, эхо ойлт жигд, голомтот өөрчлөлтгүй. Элгэн доторх цөсний сувгууд өргөсөөгүй. Цөсний хүүдий агшсан (хөхүүлсэн). ЦЕС өргөсөөгүй. Нойр булчирхай гэдэсний хийнд ялгарч харагдахгүй. Дэлүү томгүй, голомтот өөрчлөлтгүй. 2 бөөрний хэмжээ баруун 3.9x2.1см, зүүн 3.7x2.1см, АТС өргөсөөгүй,

голомтот өөрчлөлтгүй. Давсаг шээсгүй. Хэвлийд сул шингэнгүй.

Эмчилгээ: Нярай ишемийн шалтгаант энцефалопати оношоор Өмнөговь БОЭТ-д 11 хоног хэвтэн эмчлүүлсэн. ЭХЭМҮТ-ийн мэдрэл, удамзүйн эмчид үзүүлэхэд удмын шалтгаант хүчин зүйл олдоогүй. Одоогоор сэргээн засах, хөдөлгөөн засал, физик эмчилгээ хийгдэж байгаа.

Хэлцэмж, дүгнэлт: Аарцгийн бүсийг хамарсан доод мөчний төрөлх гажиг нь ургийн хөгжлийн эхэн үед каудал мезодермийн хөгжлийн алдагдсанаас үүсдэг. Шинж тэмдгүүдэд аарцаг болон нурууны доод хэсгийн бүтцийн алдагдал, мөчдийн гажиг, мэдрэлийн, хоол боловсруулах замын гажгууд багтана.[8-10] Энэхүү тохиолдолд мөчид богиносох, аарцгийн гаж хөгжил, нугаламын эмгэг зэрэг үндсэн шинж тэмдгүүд ажиглагдсан.

Нурууны тодорхойгүй бүтэцтэй нугалам болон Spina bifida нь нугасны хөгжлийн гажгуудтай хосолсон байж болохыг харуулж байгаа бөгөөд энэ нь каудал регрессийн хам шинжийн 20%-д тохиолддог.[12] Гуяны ясны хугарал нь төрөх үеийн механик нөлөөгөөр үүссэн байж болзошгүй.

Энэ нь төрөх үед нурууны нугалам аарцаг эсвэл түүний хэсэг бүрэн хөгжөөгүй, эсвэл огт байхгүй байж болох бөгөөд энэ нь хүүхдийн хөдөлгөөн, хөгжилд саад учруулдаг. Аарцаг яс нь биеийн доод хэсгийн гажигтай холбоотой бөгөөд нийтлэг илрэл нь хөдөлгөөний бэрхшээл, мэдрэхүйн өөрчлөлт, бусад гажгийн хамт илэрдэг. [1]

Шалтгаан

Эхийн чихрийн шижин өвчтэй нягт холбоотой байдаг ч уг өвчний хамааралгүй тохиолдол ч мөн байдаг. Энэ хам шинж нь шалтгаан тодорхойгүй эсвэл удамшлын хэлбэрээр илэрдэг. [11]

Удмын хүчин зүйлс - Хэд хэдэн судалгаагаар мутацитай генүүдээс үүсэх боломжтой ба VANG1 1 генийг илрүүлээд байгаа. Хүүхдийн эцэг, эхийн аль нэг нь энэ эмгэгтэй бол хүүхдэд тохиолдож болох магадлал өндөр байдаг. Хэвлийн гажиг, эмэгтэйчүүдийн жирэмсэн үеийн физик, химийн хүчин сөрөг хүчин зүйлс хүүхдэд аарцгийн бүсийг хамарсан доод мөчний төрөлх гажиг үүсэхэд нөлөөлж болно. Мөн сүүлийн үеийн судалгаагаар эх чихрийн шижинтэй байснаас захын судасны цусан хангамж хямарснаас болж судасны шалтгаантай үүсч болох юм.[2]

Төрөлхийн эмгэгүүд болох Коннелл, Вайкли (хүзүү, хөлний сульдаж) гэх мэт гажигтай хавсарч илэрдэг. Биологийн бусад хүчин зүйлс нь жирэмсэн үед вирусны халдвар (жишээ нь, улаанууд, улаанбурхан гэх мэт), архи, тамхи эсвэл хими эмчилгээ, замбараагүй эмийн хэрэглээ нөлөөлдөг.[3]

Тархвар зүй

Маш ховор тохиолдол бөгөөд 100,000-1,000,000-ийн нэг тохиолддог гэж үздэг. Энэ нь нийт төрөлхийн гажигтай хүмүүсийн дунд бага хувь юм. Судалгаагаар эмэгтэйчүүдийн дунд илүү их тохиолддог. Зарим судалгаагаар хөгжиж буй орнууд ба хөгжингүй

орнуудын хооронд тархалтын ялгаа байх магадлалтай. Гэхдээ нийтдээ энэ эмгэг нь дэлхийн өнцөг булан бүрт илэрдэг бөгөөд үндэсний ба бүс нутгийн удмын нөхцөл байдлаас хамаарч тархалт ялгаатай байж болно.[5]

Ангилал

Хөнгөн хэлбэр: Аарцаг яс ба булчин, эд эрхтэний бага хэмжээний гажиг илэрсэн тохиолдлууд хамарна. Заримдаа хөдөлгөөнд бага зэргийн саад учруулдаг боловч амьдралын чанартай холбоотой бэрхшээл үүсэхгүй.

Дунд хэлбэр: Аарцаг ба хүзүүний орчим илүү гажигтай, улмаар хөлний хөдөлгөөн, мэдрэхүйн үйл ажиллагаанд асуудал үүсэх магадлал өндөр байдаг.

Хүнд хэлбэр: Аарцаг ба бусад амин чухал эрхтэний хөгжил дутагдалтай байх тохиолдол багтана. Энэ нь хөдөлгөөн, үйл ажиллагаанд томоохон хүндрэл үүсгэж болох бөгөөд нэмэлт эмчилгээ, тусламж хэрэгтэй болдог.[4]

Эмнэлзүйн онцлог

Хөлний хөгжлийн дутагдал: Хөл чичирхийлэл, хөдөлгөөн хязгаардлагдах эсвэл хөлний хэлбэр өөрчлөгдөнө.

Хэвлийн доод хэсгийн мэдрэхүйн өөрчлөлт: Аарцаг яс бүрэн хөгжөөгүй тохиолдолд мэдрэхүйд өөрчлөлт орж, хүндрэлүүд үүснэ.

Нурууны доод хэсгийн өвдөлт: Зарим тохиолдолд өвдөлт үүсч, биеийн хөдөлгөөн хийхэд саад учруулна.

Бусад төрөлхийн гажиг: Аарцгийн бүсийг хамарсан доод мөчний төрөлх гажиг нь бусад эрхтэнүүдийн хөгжлийн гажигтай хамт илрэх нь бий. Тухайлбал зүрх, бөөр, гэдэс гэх мэт. [1]

Оношлогоо

Эмч дэлгэрэнгүй асуумж авч нөлөөлөх хүчин зүйлсийг тодруулна. Хүүхдэд бүтэн биеийн үзлэг хийж биеийн

бүтэц, хөдөлгөөний чадвар, мэдрэхүйн өөрчлөлт зэргийг илрүүлнэ. Аарцаг ясны бүтэц, хөгжлийг тодорхойлохын тулд рентген зураг авна. Хэрвээ илүү нарийн шинжилгээ хийх шаардлагатай бол соронзон резиност томограф болон компьютер томографийн зураг авах боломжтой.[3]

Эмчилгээ

Хүүхдийн зовуурь, биеийн байдал, гаж хөгжлийн хэлбэрээс хамаарч ялгаатай байж болно. Эмчилгээний гол зорилго нь хүүхдийн сэтгэц, хөдөлгөөний хөгжил, хөдөлгөөний чадварыг нэмэгдүүлэх чиглэлтэй. Үүнд :

Хөдөлгөөн хийх чадварыг нэмэгдүүлэх, эрхтэнүүдийн хөгжлийг дэмжих зорилгоор сэргээх засах эмчилгээ, хэрэв шаардлагатай бол гажгийн төрлөөс хамаарч мэс засал шаардлагатай болно. Хүүхдэд туслах зориулалттай эсвэл алхахад зориулсан тоног төхөөрөмжүүд хэрэгтэй болдог. [6]

Тавилан

Хөнгөн хэлбэрийн гажгийн үед эмчилгээг эрт эхэлж, хөгжлийн хоцрогдлоос сэргийлж чадвал хүүхэд хэвийн өсч хөгжих боломжтой. Гэвч хүнд хэлбэрийн гажиг үүссэн тохиолдолд хөдөлгөөн хязгаарлагдан амьдралын чанарт шууд муугаар нөлөөлнө.

Энэ төрөлх гажиг нь хүүхдэд байнгын эрчимтэй зорилтот эмчилгээ, дэмжлэг шаарддаг бөгөөд эрт оношлогдсон тохиолдолд тавилан сайн байж болох юм.[7]

Ёс зүйн мэдэгдэл

Эцэг эхийн зөвшөөрлөөр эмнэлзүйн мэдээлэл болон дүрсийг нийтэлсэн. Бүх үйл явц нь Хельсинкийн тунхаглал болон эмнэлзүйн ёс зүйн стандартыг мөрдсөн. Өвчтөний мэдээллийн нууцлалыг бүрэн хангаж, стандарт оношилгооны хүрээнээс хэтрээгүй болно.

Талархал: Энэхүү тохиолдлын оношилгоонд туслалцаа үзүүлсэн Өмнөговь аймгийн БОЭТ-ийн нярайн болон дүрс оношилгооны тасагт талархал илэрхийлье. Мөн гэр бүлийн хамтын ажиллагаа, ёс зүйн зөвлөлийн дэмжлэгт талархаж байна.

Ном зүй

1. Sacral Agenesis, Monserrat Sánchez-Romero MD a, Libia Tlaxcala-Castillo MD b, Pavel Salvador Pichardo-Rojas MD c, Marco-Antonio Valencia-Melo MD a, Ángel-Antonio Paz-López MD d, Fabián Sánchez-Sagastegui MD, PhD e, Talia Wegman-Ostrosky b, Pediatric neurology, Volume 163, February 2025, Pages 27-34
2. Sacral agenesis: a pilot whole exome sequencing and copy number study, Robert MPorsch 1, Elisa Merello 3, Patrizia De Marco 3, Guo Cheng 2, Laura Rodriguez 4, Manting So 2, Pak C Sham 1,5,6,7, Paul K Tam 2,5, Valeria Capra 3, Stacey S Cherny 1,6,7, Maria-Mercè Garcia-Barcelo 2,5,8, Desmond D Campbell 1,6, 2016 Dec 22;17:98. doi: 10.1186/s12881-016-0359-2
3. T. Warner et al. Caudal regression syndrome—a review focusing on genetic associations, World Neurosurg (2020)
4. U. Purbasari et al. Caudal regression syndrome from radiology and clinical perspective: a case series and a proposed new integrated diagnostic algorithm, Radiol Case Rep (2023)
5. K.S. Au et al. Epidemiologic and genetic aspects of spina bifida and other neural tube defects, Dev Disabil Res Rev (2010)
6. CHAPTER 4 - Anatomy and Physiology of Congenital Spinal Lesions Author links open overlay panelChristopher I. Shaffrey, Andrew, G. Chenelle, Mark F. Abel, Arnold H. Menezes, Gregory C. Wiggins, Spine Surgery (Second Edition) Techniques, Complications Avoidance, and Management 2005, Pages 61-87
7. Sacralagenesis:evaluationofaccompanying pathologies in 38 cases, with analysis of long-term outcomes Mehmet Bülent Balioğlu 1, Yunus Emre Akman 2, Hanifi Ucpunar 2, Akif Albayrak 2, Deniz Kargin 2, Yunus Atıcı 2, Abdül Fettah Büyüç 3, 2016 Sep;32(9):1693-702. doi: 10.1007/s00381-016-3022-5. Epub 2016 Feb 12.
8. 1. Pang D, Dias MS, Ahab-Barmada M. Split cord malformation. Part I: A unified theory of embryogenesis for double spinal cord malformations. Neurosurgery. 1992;31(3):451–480.
9. Renshaw TS. Sacral agenesis. J Bone Joint Surg Am. 1978;60(3):373–383.
10. Welch TR, Aterman K. The syndrome of caudal regression: A review. Pediatr Pathol. 1984;2(3):313–327.
11. Tortori-Donati P, Fondelli MP, Rossi A, et al. Segmental spinal dysgenesis: Neuroradiologic findings with clinical and embryologic correlation. AJNR Am J Neuroradiol. 1999;20(3):445–456.
12. MacDonald C, Morrow JJ, Spitz L, Kiely EM. The orthopedic management of patients with caudal regression syndrome. J Pediatr Orthop B. 1999;8(3):199–203.
13. Moore KL, Persaud TVN, Torchia MG. The Developing Human: Clinically Oriented Embryology. 10th ed. Elsevier; 2015.
14. Shurtleff DB. Myelodysplasia: Developmental Problems in Children with Spina Bifida. J Pediatr Orthop. 1986;6(1):7–13.
15. Bulsara KR, Zomorodi AR, Villavicencio AT, Fuchs HE. The clinical anatomy of spinal dysraphism. Neurosurg Focus. 2001;10(1):1–5.
16. De Souza LJ, De Souza LC. Caudal regression syndrome in a newborn of a mother with gestational diabetes mellitus. Rev Bras Ginecol Obstet. 2007;29(8):412–418.

ABSTRACT

SACRAL AGENESIS IN 1 DAY OLD
NEONATE : A CASE REPORTOdonbayar.kh¹, Altantsetseg.S², Amgalan.B¹

Email: Amgalan@mnums.edu.mn

¹MNUMS, School of Medicine, Department of Pediatrics²Regional Diagnostic and Treatment Center of Umnugovi Province

We report a case of a 1-day-old neonate presenting with classic clinical and radiologic features of sacral agenesis, a rare congenital disorder. Early identification and multidisciplinary management are critical to improving outcomes.

Case Presentation

A full-term, 1-day-old infant was examined for multiple congenital deformities. Physical findings included a large head, round eyes, and a shallow chest. The lower limbs were short, internally rotated, and stiff, with minimal mobility at the hip and knee joints. External rotation of the hips was not possible, and both feet were turned inward.

A CT scan of the lumbar spine (without contrast) revealed normal cervical and thoracic vertebrae. However, one thoracic vertebra showed an unclear structure. At the spine's end, a 2.0 × 1.5 × 1.1 cm spindle-shaped mass with a density of +14 to +27 HU was seen under the skin on the right. The pelvis appeared underdeveloped, with an incomplete oblique fracture of the upper right midshaft femur. Upright radiography confirmed underdeveloped pelvic bones. The medial malleolus and tibia appeared symmetrical bilaterally.

Epidemiology

Sacral agenesis (caudal regression syndrome) is a rare congenital condition with an estimated incidence of 1 in 100,000

live births. It is more common in infants born to mothers with pregestational diabetes, although it can occur sporadically. Both genetic and environmental factors may contribute.[11]

Discussion

Sacral agenesis results from abnormal development of the caudal mesoderm during early embryogenesis, leading to partial or complete absence of the sacrum and sometimes lumbar spine. The severity ranges from isolated sacral agenesis to complete lumbosacral agenesis with associated genitourinary, gastrointestinal, and limb deformities. [8-10]

The current case presented with classic signs: bilateral lower limb deformities, limited joint mobility, underdeveloped pelvis, and a spinal abnormality. The presence of a spindle-shaped subcutaneous mass may represent a lipoma or associated spinal dysraphism. The incomplete femoral fracture may be due to birth trauma in the context of fragile bones or abnormal limb positioning.

Early imaging helps confirm the diagnosis and evaluate associated anomalies. Management typically involves orthopedic, neurologic, and urologic interventions. Long-term care focuses on mobility, continence, and developmental support. [13,14]

Conclusion

This case emphasizes the importance of recognizing sacral agenesis at birth through clinical examination and radiological imaging. Although rare, early diagnosis is vital for implementing supportive care and planning multidisciplinary interventions. Close follow-up is essential to monitor motor development and prevent complications.

Ethical Considerations (EHT)

Ethical approval was obtained from the institutional review board. Parental consent was secured for the publication of clinical data and images. All procedures followed ethical standards of clinical care and the Helsinki Declaration. Confidentiality of patient information has been maintained throughout the report. No invasive procedures beyond standard diagnostics were performed.

Acknowledgments

The authors thank the Neonatology and Radiology Departments of Regional Diagnostic Center of Umnugovi Province for their contributions to the diagnosis and imaging. We also appreciate the cooperation of the child's family and the medical ethics committee for guidance and approval. Special acknowledgment to the Division of Pediatric Neonatologists for their early intervention planning and support.