

УДК 616.831-007.43-053.2

**Л.А. Волянська<sup>1</sup>, З.В. Король<sup>2</sup>, Е.І. Бурбела<sup>1</sup>,  
У.М. Підлужна<sup>1</sup>, О.Р. Боярчук<sup>1</sup>**

## Гігантське енцефалоцеле в дитини (клінічний випадок)

<sup>1</sup>Тернопільський національний медичний університет імені І.Я. Горбачевського, Україна  
<sup>2</sup>КНП «Тернопільська обласна дитяча лікарня» Тернопільської обласної ради, Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2024). 6(142): 127-133. doi: 10.15574/SP.2024.6(142).127133

**For citation:** Volianska LA, Korol ZV, Burbela EI, Pidlujna UM, Boyarchuk OR. (2024). Giant encephalocele in a child (clinical case). Modern Pediatrics. Ukraine. 6(142): 127-133. doi: 10.15574/SP.2024.6(142).127133.

Одним із варіантів уродженого дефекту ембріональної нервової трубки, які виникають на ранніх етапах вагітності внаслідок неправильного її закриття та є приводом до інвалідизації або смерті новонародженого, є випинання (кила) внутрішньочерепного вмісту через дефект твердої мозкової оболонки та черепа, відоме як енцефалоцеле.

**Мета** — підвищити обізнаність лікарів щодо менингоенцефалоцеле в новонароджених, щодо причин виникнення та можливостей прегравідарної підготовки як профілактики цієї патології на основі аналізу клінічного випадку, спостережуваного від народження і протягом кількох наступних місяців життя.

Описано клінічний випадок уродженої вади розвитку центральної нервової системи — менингоенцефалоцеле гігантських розмірів у комбінації з множинними стигмами дизембріогенезу. Дослідження останніх років свідчать, що вади розвитку нервової трубки є результатом взаємодії між екологічними та генетичними чинниками, які впливають на визначення генотипів і сприйнятливість ембріонів до тератогенів. 20% спричиняються генетичними факторами, решта не генетичні. Оскільки одним з основних патогенетичних чинників цієї патології є збалансоване і сублімоване фолієвою кислотою харчування вагітної, що насамперед визначається матеріальною спроможністю сім'ї та держави, наведений випадок є саме таким: сім'я з низьким матеріальним статусом, у жінки часті вагітності з мінімальними проміжками між ними, відсутність прегравідарної підготовки.

Дослідження виконано з дотриманням принципів Гельсінської декларації. На дослідження та оприлюднення його результатів отримано письмову згоду матері пацієнтки.

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

**Ключові слова:** енцефалоцеле, менингоенцефалоцеле, фолієва кислота.

### Giant encephalocele in a child (clinical case)

**L.A. Volianska<sup>1</sup>, Z.V. Korol<sup>2</sup>, E.I. Burbela<sup>1</sup>, U.M. Pidlujna<sup>1</sup>, O.R. Boyarchuk<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>I. Horbachevsky Ternopil National Medical University, Ukraine

<sup>2</sup>Ternopil Regional Children's Hospital, Ukraine

One of the embryonic neural tube congenital defect variants, which occurs in the early stages of pregnancy as a result of its improper closure and is the reason for the disability or death of the newborn, is the protrusion (herniation) of the intracranial contents due to the defect of the dura mater and the skull, known as encephalocele.

**Aim** — to increase the awareness of doctors about meningoencephalocele in newborns, the causes and the emergence of opportunities for pre-gravid training as a prevention of this pathology based on the analysis of a clinical case observed from birth and during the next few months of life.

A clinical case of a congenital malformation of the central nervous system is described: meningoencephalocele of giant sizes in combination with multiple stigmata of dysembryogenesis. Research in recent years suggests that neural tube defects are the result of an interaction between environmental and genetic factors that affect the determination of genotypes and the susceptibility of embryos to teratogens. 20% are caused by genetic factors, the rest are non-genetic. Since one of the main pathogenetic factors of this pathology is the balanced and folic acid-sublimated nutrition of the pregnant woman, which is primarily determined by the financial capacity of the family and the state, our case is exactly this: a family with a low financial status, the woman has frequent pregnancies with minimal intervals between them, lack of pre-gravid training.

The study was carried out in compliance with the principles of the Declaration of Helsinki. Written consent of the patient's mother was obtained for the study and publication of its results.

The authors declare no conflict of interest.

**Keywords:** encephalocele, meningoencephalocele, folic acid.

### Вступ

Одним із варіантів вродженого дефекту ембріональної нервової трубки, які виникають на ранніх етапах вагітності внаслідок неправильного її закриття та є приводом до інвалідизації або смерті новонародженого, є випинання (кила) внутрішньочерепного вмісту через дефект твердої мозкової оболонки та черепа, відоме як енцефалоцеле [16,20]. У разі проникнення через дефект кісток

черепа ліквору, мозкових оболонок і нейропаренхіми формується менингоенцефалоцеле [16]. Внутрішньочерепні кили різняться залежно від локалізації дефекту черепа і мозкової оболонки, розміру, вмісту та наявності або відсутності гідроцефалії. Це достатньо рідкісне спорадичне захворювання з частотою діагностування 1 випадок на кожні 5000 живонароджених і є одним зі спектра діагнозів дефектів нервової трубки [8]. Тому за наявності в новонародженого енцефалоцеле або менингоенцефалоцеле

у 60–80% варто очікувати на пов'язані структурні аномалії, такі як дисплазія зорового нерва, сітківки, аномалії центральної нервової системи (ЦНС), дермоїдна кіста, дизрафія [18]. У разі виявлення їх у комбінації з іншими структурними аномаліями причиною виникнення патології може бути реалізація аутосомно-рецесивного успадкування. Іншою причиною вроджених вад ЦНС є недостатнє споживання фолієвої кислоти вагітною на ранніх етапах виношування. Останнє підтверджене значним зменшенням дефектів нервової трубки, зокрема енцефалоцеле, унаслідок споживання вагітними збагачених фолієвою кислотою продуктів [18]. Крім фолієвої кислоти, інші поживні речовини в цих харчових продуктах, зокрема незамінні мікроелементи, мають значення для ембріонального розвитку. За останні десятиліття дискутується зв'язок між вадами невральної трубки та дефіцитом у крові вагітних цинку, нікелю, молібдену і надлишку марганцю [10].

Соціальний, медичний, економічний і сімейний тягар, пов'язаний із вадами нервової трубки, є вельми тяжким [11]. Допологовий, пренатальний догляд, а також юридичний дозвіл абортів у розвинених країнах призвели до зменшення енцефалоцеле та інших захворювань нервової трубки [8]. Ця патологія є досить рідкісною в рутинній медичній практиці, тому оприлюднення рідкісних клінічних випадків, висвітлення сучасних можливостей профілактики її виникнення слугує поліпшенню поінформованості в цій патології серед лікарської спільноти.

**Мета** дослідження — підвищити обізнаність лікарів щодо менінгоенцефалоцеле в новонароджених, щодо причин виникнення і можливостей прегравідарної підготовки як профілактики цієї патології на основі аналізу клінічного випадку, спостережуваного від народження і протягом кількох наступних місяців життя.

Дослідження виконано з дотриманням принципів Гельсінської декларації. На дослідження та оприлюднення його результатів отримано письмову згоду матері пацієнтки.

### Клінічний випадок

Дитина була під спостереженням від народження до 8-місячного віку.

З анамнезу вагітності відомо, що прегравідарну підготовку не проводили, жінка потрапила під спостереження медичною службою лише за 30-го тижня. Тоді вперше діагностували багатоводдя, дисфункцію плаценти та запідозрили

ваду розвитку плода. Попередні 5 вагітностей, зі слів матері, були успішними, перебігали гладко, проміжки між ними були короткими — 1–1,5 року, усі діти здорові. Фолієву кислоту та вітамін D профілактично жінка не отримувала під час жодної з вагітностей. Генетичний анамнез не обтяжений.

Дівчинка народилася від 8-ї вагітності, 6-х пологів (2 самовільні викидні в I триместрі) у терміні гестації 39 тижнів. Пологи відбулися фізіологічним шляхом, без ускладнень. Маса дитини при народженні становила 2890,0 г, довжина тіла — 45,0 см. Оцінка за шкалою Апгар — 7 балів. З перших хвилин після народження стан дитини тяжкий за рахунок неврологічної симптоматики, зумовленої вродженою вадою розвитку ЦНС (гігантське потиличне менінгоенцефалоцеле), та дихальних розладів. Рухова активність дитини знижена, тонус дистонічний із переважанням гіпотонії. Рефлекси пригнічені. Розбіжна косоокість. Періодично виникають поодинокі клонічні посмикування скелетної мускулатури, пальпебральне посмикування. Мозковий череп розвинений за типом аненцефалії. Голівка диспропорційна з виразною мікроцефалією та мікрогнатією («птахоподібне обличчя»), окружністю 28,0 см. У потиличній ділянці — мозкова кіла окружністю 33,5 см у вигляді округлого м'якоеластичного утвору, вкритого шкірою з оволосінням. Велике тім'ячко не пальпується (рис. 1 А). Множинні стигми дизембріогенезу: низько посажені вухка, коротка шия, гіпертелоризм сосків, деформація пальців кисті, порушена дерматогліфіка (рис. 1 Б). На момент початку спостереження (2-га доба життя) шкіра бліда, чиста, із легким акроціанозом при фізичному навантаженні. В акті дихання активно бере участь допоміжна мускулатура, чутні дистанційні свистячі хрипи. Аускультативно: у легенях — патологічне бронхіальне дихання, розсіяні дрібноміхурцеві вологі хрипи; діяльність серця ритмічна, тони ослаблені. Частота дихання — 58 на хвилину; сатурація — 94–95%; частота серцевих скорочень — 156 ударів на хвилину. Живіт м'який, безболісний. Неврологічний статус — без погіршення. Випороження — 4 рази на добу. Смокче самостійно 5–10 мл, догодовується через зонд 40–50 мл, їжу утримує.

Протягом 8 місяців дитина перебувала під стаціонарним спостереженням мультидисциплінарної команди (неонатолог, невролог, нейрохірург, педіатр, реабілітолог) із діагно-



Рис. 1. Загальний вигляд: 2-га доба життя



Рис. 2. Загальний вигляд: А — у віці 4,5 міс; Б — у віці 8 міс

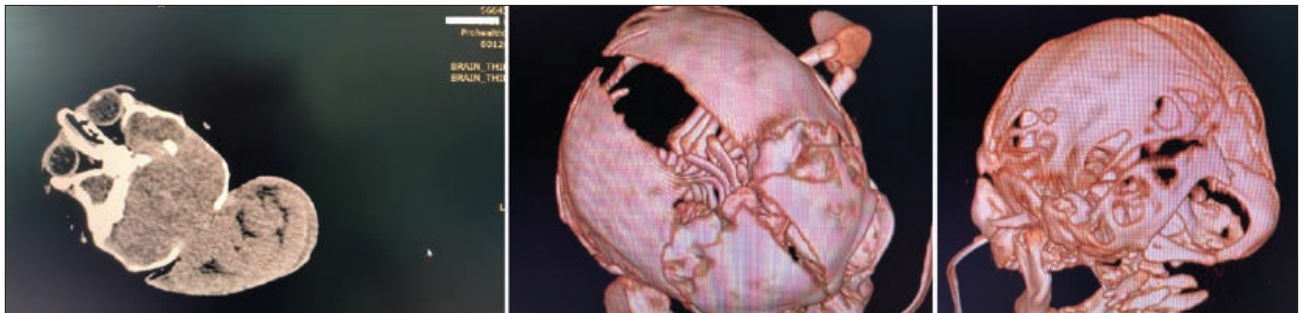


Рис. 3. Комп'ютерна томографія голови (нативно), 16-та доба життя

зом «Вроджена вада розвитку ЦНС: менінго-енцефалоцеле гігантських розмірів. Фокальні судоми, затримка статокінетичного розвитку. Постнатальна двобічна вогнищева бронхопневмонія аспіраційно-бактерального генезу, тяжка, дихальна недостатність I ст. Множинні стигми дизембріогенезу. Кандидоз слизової оболонки ротової порожнини». Окружність голівки (ОГ) збільшувалися в розмірах значно повільніше порівняно з окружністю кили (ОК): при народженні — ОГ=28,0 см, ОК=33,5 см; 4,5 міс — 29,5 см, 38,0 см; 8 міс — 30,5 см, 42,0 см (рис. 2 А, Б).

За час спостереження проведено ряд додаткових обстежень.

*Комп'ютерна томографія (КТ) голови (нативно), 16-та доба життя (рис. 3):* великий потиличний отвір розмірами 31,0×34,0 мм і розщеплення задніх кісткових структур шийних хребців із пролабуванням крізь них структур задніх відділів головного мозку (імовірно, мозочок та потиличні і частково тім'яні частки) та утворення кілового мішка розмірами 65,0×92,0×100,0 мм. Стовбур мозку диференціюється, дещо зміщений дорзально, IV шлуночок зміщений каудально та розташований на рівні шийних хребців. Диференціація сірої та білої речовини посилена за рахунок гіподенсії білої речовини (мієлінізація в ході). Кровови-

ливів інтрапаренхімально або між оболонками мозку не виявлено. Бічні шлуночки шириною 5,0 мм, III шлуночок — 2,5 мм. Достовірна оцінка гіпофіза утруднена. Параназальні пазухи розвинуті відповідно до віку. Аппневматизовані комірочки решітчастого лабіринту справа та повітряні комірочки скроневих кісток двобічно за рахунок додаткового вмісту. Медичний висновок «КТ-картина потиличного енцефалоцеле».

*Магнітно-резонансна томографія (МРТ) (послідовності T2W, T1W, FLAIR, MRA 3D TOF), 4 міс 8 діб (рис. 4):* розщеплення задніх кісткових структур шийних хребців і не виключено потиличної кістки з формуванням протяжного дефекту (до 46,0 мм) з утворенням кілового мішка шириною 118,0–129,0 мм, із передньо-заднім розміром 77,0–81,0 мм, висотою до 132,0 мм, із пролабуванням у нього структур задніх відділів головного мозку та задньої черепної ямки (потиличні, частково тім'яні частки, задні відділи мозолистого тіла, середній, довгастий мозок, міст, мозочок) із вірогідною фіксацією спинного мозку в ділянці задньо-верхніх відділів кілового мішка. Потиличні роги визначаються в структурі кілового мішка, значно розширені (до 40,0–42,0 мм), мозкова речовина потиличних, тім'яних часток довкола них субатрофована, також деформований, розширений





Рис. 4. Магнітно-резонансна томографія голови у віці 4,5 міс

IV шлуночок, речовина мозочка стоншена, III шлуночок деформований і розширений до 9,0 мм. Мікроцефалія: лицевий череп переважає над мозковим, проте черепна коробка виповнена речовиною головного мозку. Кора та мозкова речовина візуально чітко диференційовані, нормально розвинуті. Міжкулева щілина має нерівний, звивистий хід. Бічні шлуночки деформовані, тіла на рівні отворів Монро 10,0–11,0 мм. Турецьке сидло не розширене, без видимих об'ємних утворів. Гіпофіз звичайного і однорідного МР-сигналу. Лійка розміщена горизонтально. Параназальні пазухи розвинуті відповідно до віку. Апневматизовані комірочки обох соскоподібних відростків, порожнини середнього вуха з обох боків, виповнені вмістом гіперінтенсивного сигналу на T2, помірно гіпо/ізо – на T1.

На безконтрастній МР-ангіографії ослаблений сигнал від сегмента А1 правої передньої мозкової артерії (гіпоплазія) зі зміщенням кро-

вотуку з лівого каротидного басейна через розвинутий передній комунікант, решта сегментів передніх мозкових артерій візуально розвинені нормально. Середні мозкові артерії мають збережений сигнал кровотоку, окремі гілки поширюються через дефект у кіловий мішок. Права вертебральна артерія чітко не простежується від рівня середня третина інтракраніальних відділів. Ліва вертебральна артерія звичайного МР-сигналу, основна артерія вкорочена, візуально наявний лише сегмент Р1 правої задньої мозкової артерії, інший її сегмент поширюється через дефект на задні відділи правої півкулі. Сегмент Р1 лівої задньої мозкової артерії чітко не простежується (аплазований) із наявністю додаткової гілки задньої мозкової артерії, яка відходить від лівого заднього комуніканта з поширенням через дефект на задні відділи лівої півкулі. Верхній сагітальний венозний синус розміщений лівобічно парацентрально, сигнал від нього типовий, злив синусів розміщений у черепній коробці проєкційно над дефектом, поперечні синуси візуально розвинуті типово. До витoku синусів по передньому контуру дефекту підходять дві додаткові судини (вени). Ще одна судина (вена) поширюється від центральних відділів мозкової речовини, яка розміщена в кіловому мішку через дефект та впадає у верхній сагітальний синус проєкції його середньої третини.

**Рентгенографія (Ро-графія)** у прямій проєкції: посилення легеневого малюнка двобічно, дрібні вогнищеві тіні з обох боків.

Результати загального аналізу крові наведено в таблиці.

**Ехокардіографія**, 10-та доба життя: відкрите овальне вікно – 3,2 мм.

За даними біохімічного аналізу крові, функція нирок і печінки не порушені.

Таблиця

**Результати загального аналізу крові**

Вік	Лейкоцити, 10 <sup>9</sup> /л	Лімфоцити		Моноцити		Гранулоцити		Гемоглобін, г/л	Еритроцити, 10 <sup>12</sup> /л	Гематокрит, %	Тромбоцити, 10 <sup>9</sup> /л
		%	10 <sup>9</sup> /л	%	10 <sup>9</sup> /л	%	10 <sup>9</sup> /л				
2 доби	11,03	28,5	3,14	9,6	1,06	61,9	6,82	186	5,59	54,63	247
24 доби	15,06	34,3	5,17	13,7	2,06	52,0	7,83	148	4,61	44,62	276
1 міс	13,73	44,7	6,14	18,3	2,51	37,0	6,14	159	5,11	48,89	408
1 міс 14 діб	22,28	32,0	7,13	8,9	1,98	59,1	13,16	150	4,95	45,16	391
1 міс 20 діб	11,38	63,5	7,22	5,6	0,64	30,9	3,52	148	4,92	45,19	386
1 міс 29 діб	14,64	40,0	5,85	12,7	1,86	47,3	6,92	153	5,25	47,38	337
2 міс 10 діб	6,31	76,3	4,82	7,0	0,44	16,7	1,05	152	5,36	47,05	304
2 міс 20 діб	8,93	65,5	5,82	9,5	0,85	25,0	2,23	168	5,82	49,81	314
4 міс	9,39	48,6	4,56	12,2	1,15	39,2	3,68	161	5,83	46,88	262

Гігантські розміри потиличного менінгоенцефалоцеле з проникненням у килевий мішок мозкової тканини унеможливило хірургічне втручання та спричинило несприятливий прогноз для життя дитини. Тому методом вибору подальшої курації обрали паліативну допомогу протягом останніх 6 місяців життя дитини.

### Обговорення

Внутрішньочерепні кили є досить рідкісною патологією періоду новонародженості, яка має тенденцію до подальшого зниження завдяки можливостям прегравідарної підготовки і загалом частіше фіксується в середовищі соціально незахищеної категорії населення бідних країн. Дослідження останніх років свідчать, що вади розвитку нервової трубки є наслідком взаємодії між екологічними та генетичними чинниками, які впливають на визначення генотипів і сприйнятливості ембріонів до тератогенів. 20% спричиняються генетичними факторами, решта — не генетичними [2]. Оскільки одним з основних патогенетичних чинників цієї патології є збалансоване і сублімоване фолієвою кислотою харчування вагітної, що насамперед, визначається матеріальною спроможністю сім'ї та держави, наведений нами випадок є саме таким: сім'я з низьким матеріальним статусом, у жінки часті вагітності з мінімальними проміжками між ними, відсутність прегравідарної підготовки. Роль фолатів у харчуванні вагітної на ранніх етапах формування плода є визнаною для адекватного формування нервової системи плода та її функціонування в новонародженого та доведена багаторічними дослідженнями і численними публікаціями. Вона є критично важливою для швидко проліферуючих тканин, у т.ч. плід і трофобластичну тканину, для запобігання дефекту нервової трубки [17]. Ця хімічна сполука запускає специфічний сигнальний шлях у нервових тканинах, необхідний для формування нервової трубки, і пізніше може призводити до модуляції синаптичної активності [1]. Критично чутливими до нестачі фолієвої кислоти є перші тижні вагітності через пригнічення реплікації ДНК, репарації, синтезу РНК, метилювання гістонів і ДНК, продукції метіоніну та реакції реметилювання гомоцистеїну як основних чинників впливу на нормальний розвиток нервової трубки плода. Оскільки вона не синтезується в організмі людини, її потрібно отримати ззовні. Зрозумілою є важливість сублімації фолієвою кислотою продуктів харчування жінки, яка пла-

нує вагітність, хоча б в її I триместрі, що в наведеному нами випадку не було реалізовано через відсутність планування вагітності та матеріальний статус її багатодітної родини. Підвищення обізнаності дівчат дитородного віку та саплементация фолатами мають важливе значення в попередженні дефектів нервової трубки [7].

Про певний патологічний вплив на порушення формування нервової системи плода зазначають також дослідники зв'язку забруднення повітря рідкоземельними елементами і частотою виникнення вад розвитку органів цієї системи, що не можна виключити в спостережуваному випадку, оскільки вагітна працювала на промисловому підприємстві з виготовлення пінопласту [5,19].

Причини виникнення вад розвитку ЦНС є варіабельними, пов'язаними як із впливом зовнішніх чинників та характеру харчування вагітної, так і з генетичними дефектами або їх комбінацією. Однією з таких причин є дефект нервової трубки в процесі формування плода, обумовлений порушенням нейруляції (недостатнім закриттям нервової трубки) [6]. Але це не пояснює появи в середині килевого мішка тканин мозку, які онтологічно формуються після нейруляції. Власне в наведеної нами пацієнтки килевий мішок містить структури задніх відділів головного мозку та задньої черепної ямки (потиличні, частково тім'яні частки, задні відділи мозолистого тіла, середній, довгасти мозок, міст, мозочок), що може свідчити на користь більш пізніх негативних впливів на формування плода. Тому заслуговує на увагу теорія, яка пояснює виникнення потиличних кил унаслідок порушення мезодермальної міграції до середньої лінії, що призводить до потрапляння речовини мозку в килеву порожнину і спотворює, розтягує нейропаренхіму, що прилягає до дефекту черепа [15]. Хоча не слід заперечувати поєднання патологічних впливів як на ранніх (закриття нервової трубки), так і на пізніших етапах (після нейруляції).

Потиличне енцефалоцеле є найчастішою (75%) патологією серед інших його варіантів [8]. Частіше трапляється в дітей жіночої статі, здебільшого приблизно 90% із них зачіпають середню лінію потиличної кістки, як і в наведеному нами випадку [12]. Його гігантський варіант (>20 см) усе ж є достатньо рідкісним [15]. Внутрішньочерепні структури, що виступають в енцефалоцеле, можуть бути різними, у т.ч. мозкові оболонки, потиличні частки або

шлуночки, рідше мозочок або стовбур мозку. У наведеної нами пацієнтки цей варіант був обумовлений формуванням протяжного (до 46 мм) дефекту потиличної кістки поздовж її гребеня з утворенням кілового мішка шириною 118–129 мм, висотою до 132 мм та 77–81 мм у передньо-задньому вимірі, з пролабуванням у нього структур задніх відділів головного мозку та задньої черепної ямки (потиличні, частково тім'яні частки, задні відділи мозолистого тіла, середній, довгастий мозок, міст, мозочок) із вірогідною фіксацією спинного мозку в ділянці задньо-верхніх відділів кілового мішка, окружністю по зовнішньому контуру 33,5 см. При цьому розмір кили перевищував розміри голівки — 28,0 см проти 33,5 см.

Важливим прогностичним чинником для найгіршого результату розвитку енцефалоцеле є мікроцефалія, виявлена в наведеної нами пацієнтки, через ризик затримки розвитку і навіть летального кінця (реалізованого в демонстрованому випадку). Найгіршим прогностичним критерієм, за даними літератури [9,14], є поєднання мікроцефалії, гідроцефалії і судомного синдрому. Це підтверджено наведеним нами спостереженням.

Потиличні енцефалоцеле можуть виникати як ізольовані аномалії або у зв'язку з генетичними синдромами або чітко визначеними вродженими аномаліями розвитку [6,13]. Множинні дизморфії в наведеної нами дівчинки (низько

посаджені вуха, гіпертелоризм сосків, коротка шия, деформація пальців кисті, порушена дерматогліфіка) у поєднанні з мікроцефалією та мікрогнатією («птахоподібне обличчя») спонукали до проведення генетичного обстеження, насамперед заперечення синдрому Неймена через прив'язку родини до регіону носія «слов'янської» мутації (657dcl5) NBN [3,4], проте без підтвердження. Від поглибленого генетичного дослідження батьки відмовилися.

Протягом спостереження в пацієнтки виявлено виразне відставання в психомоторному та фізичному розвитку, попри виконання відповідних програм реабілітації та корекції харчування.

### Висновки

Тяжкі вади невральної трубки не завжди операбельні і є вагомим тягарем для батьків і системи охорони здоров'я. Водночас більшість вад нервової трубки можна попередити шляхом здійснення прегравідарної профілактики, у тому числі фортифікації борошна фолієвою кислотою.

Підвищення обізнаності батьків і суспільства щодо можливостей попередження вад невральної трубки, затвердження і впровадження нормативних актів для фортифікації борошна сприятиме зниженню рівня цієї патології в новонароджених.

*Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.*

### REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

- Balashova OA, Visina O, Borodinsky LN. (2018, Apr). Folate action in nervous system development and disease. *Dev Neurobiol.* 78(4): 391–402.
- Boyarchuk OR, Koshmaniuk MV, Hlushko KT, Lovga MI, Savkiv DV. (2023). Spina bifida health issues of children in Ukraine. *Modern Pediatrics. Ukraine.* 2(130): 40–49.
- Boyarchuk O, Volokha A, Hariyan T et al. (2019, Oct). The impact of combining educational program with the improving of infrastructure to diagnose on early detection of primary immunodeficiencies in children. *Immunol Res.* 67(4–5): 390–397.
- Boyarchuk O, Volyanska L, Kosovska T, Lewandowicz-Uszynska A, Kinash M. (2018, Dec). Awareness of primary immunodeficiency diseases among medical students. *Georgian Med News.* (285): 124–130.
- Che X, Liu J, Galea GL, Zhang Y, Greene NDE, Zhang L et al. (2022, Sep 19). Non-Isolated Neural Tube Defects with Comorbid Malformations Are Responsive to Population-Level Folic Acid Supplementation in Northern China. *Biology (Basel).* 11(9): 1371. doi: 10.3390/biology11091371. PMID: 36138850; PMCID: PMC9495576.
- Herman TE, Siegel MJ, Vachharajani A. (2013, Mar). Klippel Feil syndrome with occipital encephalocele, duodenal web, left pelvic kidney, ASD, anorectal malformation fetal and postnatal imaging. *J Perinatol.* 33(3): 245–247.
- Hlushko K, Boyarchuk O, Kinash M, Burbela E, Rohalska Y, Dobrovolska L. (2021) Awareness of folic acid use and its effects among medical students in Ukraine. *Wiad Lek.* 74; 9 cz 1: 2033–2038.
- Hussen E, Gebremedhin FW. (2023, Sep 12). Giant Occipital Encephalocele: A Case Report and Literature Review. *Int Med Case Rep J.* 16: 529–535.
- Inan C, Cenk Sayin N, Gurkan H et al. (2018, Nov). A large posterior encephalocele associated with severe ventriculomegaly, cerebellar atrophy and transposition of the great arteries. *J Clin Ultrasound.* 46(9): 588–590.
- Liu M, Jin L, Yu J et al. (2020, Dec). Essential trace elements in umbilical cord tissue and risk for neural tube defects. *Reprod Toxicol.* 98: 149–156.
- Liu Y, Dong L, Zhi X et al. (2023, Jan). Single nucleotide polymorphisms of PCP pathway related genes participate

- in the occurrence and development of neural tube defect. *Mol Genet Genomic Med.* 11(1): e2094.
12. Markovic I, Bosnjakovic P, Milenkovic Z. (2020). Occipital Encephalocele: Cause, Incidence, Neuroimaging and Surgical Management. *Curr Pediatr Rev.* 16(3): 200–205.
  13. McKnight D, Morales A, Hatchell KE et al. (2022, Dec 1). Genetic Testing to Inform Epilepsy Treatment Management From an International Study of Clinical Practice. *JAMA Neurol.* 79(12): 1267–1276.
  14. Mustafa AM, AbdElaal MA, Almamoun MM et al. (2023). Risk and prognostic factors in patients with congenital encephalocele. *Egypt J Neurosurg.* 38: 23.
  15. Nath HD, Mahapatra AK, Borkar SA. (2014). A giant occipital encephalocele with spontaneous hemorrhage into the sac: A rare case report. *Asian J. Neurosurg.* 9(3): 158–160.
  16. Pal NL, Juwarkar AS, Viswamitra S. (2021). Encephalocele: know it to deal with it. *Egypt J Radiol Nucl Med.* 52: 105.
  17. Seyoum Tola F. (2024, May 10). The concept of folic acid supplementation and its role in prevention of neural tube defect among pregnant women: PRISMA. *Medicine (Baltimore).* 103(19): e38154.
  18. Ugras M, Kavak O, Alpay F, Karabekir SH, Bicer S. (2016). New born children with Encephalocele *Journal of Neurology and Neuroscience.* 7(1): 1–4.
  19. Yang Y, Zhou L, Zhang W et al. (2023). Association between air pollutants and neural tube defects during pregnancy in Lanzhou, China: a time series analysis. *Environ Sci Pollut Res.* 30: 4826–4836.
  20. Zhou Y, Crider KS, Yeung LF et al. (2022, Mar). Periconceptional folic acid use prevents both rare and common neural tube defects in China. *Birth Defects Res.* 114(5–6): 184–196.

**Відомості про авторів:**

**Волянська Любов Августинівна** — к.мед.н., доц. каф. дитячих хвороб із дитячою хірургією ТНМУ ім. І.Я. Горбачевського. Адреса: м. Тернопіль, Майдан Волі, 1. <https://orcid.org/0000-0001-5447-8059>.

**Король Зоряна Володимирівна** — зав. відділення патології новонароджених КНП «ТОДКЛ» ТОР. Адреса: м. Тернопіль, вул. Академіка А. Сахарова, 2а. <https://orcid.org/0000-0002-8439-2966>.

**Підлужна Уляна Михайлівна** — студент 6 курсу ТНМУ ім. І.Я. Горбачевського. Адреса: м. Тернопіль, Майдан Волі, 1.

**Боярчук Оксана Романівна** — д.мед.н., проф., зав. каф. дитячих хвороб із дитячою хірургією ТНМУ ім. І.Я. Горбачевського. Адреса: м. Тернопіль, Майдан Волі, 1. <https://orcid.org/0000-0002-1234-0040>.

Стаття надійшла до редакції 19.06.2024 р., прийнята до друку 15.10.2024 р.