

СОДЕРЖАНИЕ

Введение	4
Синдромы в вертебологии	7
Наследственные болезни: генетические основы вертебральной патологии (В.Н. Горбунова)	175
Аббревиатуры	195
Дизонтогенетические термины	197
Список литературы	199
Алфавитно-предметный указатель	212

ВВЕДЕНИЕ

Медицинский энциклопедический словарь приводит достаточно краткое определение термина «синдром»: *синдром* (др.-греч. συνδρομή — стечение, скопление; δρόμος — бег, движение) — совокупность симптомов с общим патогенезом. Такое определение выделяет два принципиальных компонента синдрома: сочетание некоторого количества распознаваемых признаков (симптомов, особенностей, явлений или характеристик), наблюдаемых вместе, и общий механизм формирования симптомов.

Понятие «патогенез» включает достаточно широкий спектр механизмов формирования симптомокомплекса: это может быть результат генетической аномалии с полиорганным проявлением, комплекс одномоментных поражений одного органа, системы или разных систем. Патологические симптомы могут развиваться непосредственно при действии патогенного фактора или отсроченно, в процессе роста и развития органа, системы или разных систем и т. д.

Принципиально важным для клинической практики, основанной на синдромном анализе, является то, что наличие какого-либо симптома должно натолкнуть врача на возможное присутствие другого или других симптомов, хотя на определенной стадии процесса эти признаки могут отсутствовать либо их выявление требует направленного поиска.

В клинической медицине термин «синдром» имеет широкое применение, существенно выходящее за рамки энциклопедического описания. Помимо совокупности различных симптомов, синдром может являться сочетанием нескольких

синдромов, представляя собой самостоятельную болезнь, определение которой, согласно той же медицинской энциклопедии, звучит так: «возникающие в ответ на действие патогенных факторов нарушения нормальной жизнедеятельности, работоспособности, продолжительности жизни организма и его способности адаптироваться к условиям внешней и внутренней сред при одновременной активизации защитно-компенсаторно-приспособительных реакций и механизмов».

Исторически сложилось так, что не существует единой номенклатуры, то есть принципов формирования названий синдромов. Название синдрома может базироваться на различных принципах: *анатомическом* — обозначении пораженных органов или систем (аурикулоокуловертебральный синдром); *эпонимическом* — указании имени, фамилии описавшего синдром автора или больного (синдромы Горхема — Стаута, Дауна, Клиппеля — Фейля); *патогенетическом* — обозначении ведущего механизма возникновения (синдром трисомии X-хромосомы); *клиническом*, а порой и *эмоциональном* — описании наиболее характерного симптома или механизма его возникновения (синдром крика кошки, синдром лучника).

В вертебрологии понятие «синдром» может включать в себя как проявления вертебрального компонента в рамках различных клинических и лучевых синдромов, так и самостоятельную совокупность разных патологических изменений в позвоночнике и спинном мозге. Существуют варианты синдромов (в том числе внутри одного), при которых экспрессия вертебральной патологии чрезвычайно слаба.

Вместе с тем выявление аномалии позвонков или деформации позвоночника может стать первым признаком, с которого начинается расшифровка синдрома.

В середине 90-х гг. XX столетия, когда необходимость формирования вертебродисциплинарного направления стала абсолютно ясной, появилась и необходимость формирования ее единой методологической и терминологической базы. Этим вопросам мы уделяли особое внимание, на протяжении последних двадцати лет опубликовав семь монографий. Первой в этом ряду была книга Э.В. Ульриха «Аномалии позвоночника у детей» (1995), затем вышли выдержавшая три издания «Вертебродисциплина в рисунках, таблицах и терминах» (Ульрих Э.В., Мушкин А.Ю., 2002, 2004, 2006), «Хирургическое лечение пороков развития позвоночника у детей» (Ульрих Э.В., Мушкин А.Ю., 2007), «Острая кривошея у детей» (Губин А.В., 2010), «Признаки патологии шеи в клинических синдромах» (Ульрих Э.В., Губин А.В., 2011), «Синдром спинальной дизрафии» (Ульрих Э.В., 2013) и «Онкологическая вертебродисциплина» (Мушкин А.Ю., Мальченко О.В., 2013). Настоящее издание продолжает и, в определенной мере, завершает этот ряд.

Вопросы диагностики и лечения различных патологических состояний позвоночника должны освещаться (и освещаются) в рамках тематических публикаций в специальных журналах и монографиях, как правило адресованных специалистам узкого профиля — лучевым диагностам, хирургам, ортопедам, неврологам. На наш взгляд, представляемая читателю книга должна расширить кругозор любого специалиста, интересующегося вертебродисциплиной, и потому ее основная цель прежде всего академическая, образовательная.

Структура книги достаточно проста: ее основной раздел — описание синдромов, которые приведены в алфавитном порядке. Многие из них иллюстрированы фотографиями и данными лучевых исследований, в наиболее интересных случаях представлены клинические примеры из личной практики авторов. Если название синдрома имеет синонимы, его описание приводится в соответствии с наиболее часто используемой терминологией. Внутри каждого раздела имеются ссылки на публикации, общий список которых приведен в конце. Особенности лечения синдромов приводятся в тех случаях, когда они имеют принципиальное значение с точки зрения ортопеда-вертебролога. В тех случаях, когда в литературе имеются сведения об эпидемиологии синдрома, его наследовании и гендерном распределении, они приводятся в конце описания. Подавляющее большинство иллюстраций, представленных в книге, — собственные наблюдения авторов. Если иллюстрации заимствованы у коллег или из электронных баз данных, то проводятся соответствующие ссылки.

Второй раздел посвящен генетическим основам вертебральной патологии и подготовлен доктором биологических наук, профессором Викторией Николаевной Горбуновой, которой мы приносим особую благодарность. Подготовленная ею глава об основах наследования вертебральной патологии с учетом прогресса современной генетики и медицинской биологии будет особенно полезна ортопедам, достаточно часто сталкивающимся с генетическими заболеваниями, но не всегда в должной мере представляющим механизмы их возникновения и наследования.

Разделы «Аббревиатуры», «Терминологический словарь» и «Дизонтогенетические термины» предназначены для упрощения

работы с книгой. При знакомстве с медицинской литературой, особенно зарубежной, нередко упоминание незнакомого термина или сокращения, на первый взгляд не связанного с патологией позвоночника, становится пусковым механизмом для поиска и расшифровки того или иного синдрома. Представленные в книге некоторые дизонтогенетические термины по тексту отмечены знаком *.

Представляя три поколения одной школы хирургов-вертебрологов Санкт-Петербурга, мы сегодня работаем в хирургических клиниках трех разных учреждений Российской Федерации: Санкт-Петербургского педиатрического медицинского университета, Санкт-Петербургского научно-исследовательского института фтизиопульмонологии и Российского научного центра восстановительной травматологии и ортопедии им. Г.А. Илизарова (Курган).

Перечислить всех коллег, оказавших поддержку и помощь в подготовке книги, невозможно, однако считаем необходи-

мым особо поблагодарить врача-нейрохирурга В.П. Сنيщука, канд. мед. наук А.П. Афанасьева и И.А. Комолкина, доцента С.В. Хрыпова, д-ров мед. наук Н.А. Советову, С.О. Рябых, чьи советы порой заставляли авторов более внимательно отнестись к некоторым аспектам синдромной патологии.

Наша глубочайшая благодарность канд. мед. наук А.А. Кисель, которая пользуется безграничным уважением многих вертебрологов нашей страны и на протяжении многих лет оказывает нам информационную поддержку. Отдельная признательность — О.Э. Костюковой и ее коллегам, взявшим на себя решение вопросов полиграфического оформления издания.

С благодарностью примем дополнения и замечания всех, кто познакомится с книгой. Искренне надеемся, что она действительно будет полезна широкому кругу специалистов и не только расширит их кругозор, но и окажет практическую помощь в повседневной работе.

Авторы

СИНДРОМЫ В ВЕРТЕБРОЛОГИИ

ААРСКОГА (AARSKOG) синдром

Син.: лицепальцегенитальный синдром, фациогенитальная дисплазия, синдром Аарскога — Скотта.

D. Aarskog (1928–2014) — норвеж. педиатр, объединивший пороки лица, гениталий и конечностей в синдром в 1970 г.

Компоненты синдрома [24, 25, 145]

Характерные особенности лица:

- округлость лица, широкая переносица, вывернутые ноздри при укороченном носе (94%), гипертелоризм*, птоз* век, антимонголоидный разрез глаз, кожная складка под нижней губой;

- аномалии развития ушных раковин;

- гипоплазия верхней челюсти, прогнатизм*, нарушение прикуса, реже — расщепление верхней губы и неба;

- пороки развития глаз — астигматизм*, страбизм*, офтальмоплегия, увеличенная роговица.

Особенности развития конечностей:

- брахидактилия*, клинодактилия*, значительное укорочение мизинцев с единственной поперечной складкой на сгибательной поверхности;

- переразгибание в проксимальных межфаланговых суставах с одновременным сгибанием в дистальных;

- неполная кожная синдактилия*;

- выраженная поперечная складка ладони.

- поперечное плоскостопие;

- вальгусная деформация локтевых суставов (редко);

- гипермобильность суставов.

Генитальные пороки:

- крипторхизм (75% пациентов);

- складки мошонки, поднимающиеся высоко вдоль основания полового члена и окружающие его;

- расщепление мошонки, фимоз и паховые грыжи (более 60%).

Другие проявления синдрома:

- замедление роста, которое начинается после года (90% больных);

- умственная отсталость (14% больных);

- врожденная патология позвоночника;

- различные аномалии шейных позвонков с кривошеей и/или укорочением шеи (см. Клиппеля — Фейля синдром).

Возможно формирование сколиотической деформации позвоночника и воронкообразной деформации грудной клетки легкой степени (необязательные и редко встречающиеся признаки).

Лечение. Хирургическое устранение дефектов развития мочеполовой системы (низведение яичек, грыжесечение, ликвидация фимоза), челюстно-лицевых пороков (пластика расщепленной верхней губы и неба), ортодонтическое лечение. Лечение патологии позвоночника на фоне синдрома не описано.

Встречаемость неизвестна.

Соотношение полов: только мальчики.

Тип наследования: X-сцепленный рецессивный или аутосомно-доминантный [132].

АДАМКЕВИЧА (ADAMKIEWICZ) АРТЕРИИ синдром

Син. синдром артерии поясничного утолщения спинного мозга.

Артерия Адамкевича (или артерия поясничного утолщения спинного мозга по Lazorthes) — наиболее крупная из передних корешково-спинномозговых артерий, обеспечивающая кровоснабжение спинного мозга на протяжении от IV–V грудного сегмента до его конуса. Не яв-

ляется постоянным анатомическим образованием: при магистральном типе кровоснабжения число таких артерий может колебаться от 1 до 3; при плурисегментарном (рассыпчатым) типе кровоснабжения как таковая артерия Адамкевича может отсутствовать.

В позвоночный канал артерия Адамкевича проникает чаще слева, в 75% случаев — на уровне IX–XII, в 15% — V–VIII грудных позвонков и в 10% — на уровне I–II поясничных позвонков. Нарушение проходимости артерии вызывает развитие неврологической симптоматики, составляющей описываемый синдром [72].

Компоненты синдрома:

- вялая нижняя параплегия с отсутствием чувствительности ниже уровня Th₄–L₁ спинальных сегментов;
- расстройства функции тазовых органов.

В зависимости от степени сужения артерии выраженность моторных проявлений может колебаться от неполной до полной плегии, нарушений тазовых функций — от преходящих до стойких расстройств.

На артериальную ишемию могут указывать спинальные нарушения, развивающиеся на фоне тяжелых кифосколиозов у пациентов старше 15–18 лет, часто возникающие после прекращения нарастания деформации. Возникновение синдрома возможно также при дистракционном повреждении позвоночника (типичный механизм у спортсменов-борцов — резкое разгибание в грудопоясничном отделе при выполнении броска через себя) и при хирургических вмешательствах на позвоночнике (перевязке сегментарных сосудов на протяжении от аорты до места деления на корешковую и дорсальную артерии) и при протезировании аорты.

АКУШЕРСКИЙ ПАРАЛИЧ ВЕРХНЕЙ КОНЕЧНОСТИ –

см. Дюшенна – Эрба синдром.

АЛАЖУАНИНА – ФУА (ALAJOUANINE – FOIX) синдром

Син.: Фуа — Алажуанина синдром, подострый некротический миелит, ангиодисгенетическая миеломалация, ангиодисгенетическая невротизирующая миелопатия [31].

Т. Alajouanine (1890–1980) и Ch. Foix (1882–1927) — франц. неврологи.

Компоненты синдрома:

- симптомы поражения корешков спинного мозга: стойкий или интермиттирующий болевой синдром;
- диссоциированные расстройства чувствительности;
- спастические нижние параличи (в начале клинического проявления), переходящие в вялую параплегию, тетрапарез или тетраплегия — при шейной локализации поражения;
- расстройства тазовых органов.

Синдром описан в 1926 г. как воспалительный миелит. Совпадающая с синдромом Алажуанина — Фуа клиническая картина приводится в современных публикациях, посвященных врожденной сосудистой патологии спинного мозга без ссылок на сам синдром [48, 82]. Такая же клиника описывается при варикозном расширении сосудов спинного мозга, паутинной и мягкой мозговых оболочек; гемангиоме и кавернозной ангиоме спинного мозга, спинальной ангиодисгенезии и другой сосудистой патологии. С учетом этого оценка синдрома Алажуанина — Фуа как отдельной нозологической формы в настоящее время представляется ограниченной [31]. Современное представление о патологии спинного мозга и его визуализации (миелография, КТ, МРТ, спиналь-

ная ангиография) позволяет считать сосудистый компонент основным фактором в патогенезе синдрома, обобщающего разные анатомо-гистологические варианты нозологий со сходной клинической картиной и определенными особенностями симптоматики, течения, прогноза и возможностями лечения.

Экспрессия признаков синдрома зависит от локализации и морфологического варианта ангиоматоза, его протяженности и степени нарушения кровообращения. При грудной и поясничной локализации клинические проявления нередко напоминают опухоли спинного мозга. В трети случаев болезнь осложняется субарахноидальным кровоизлиянием и/или инфарктом спинного мозга; возможно постепенное нарастание очаговой симптоматики с клиникой частичного поперечного поражения спинного мозга или синдрома Броуна-Секара (см. Броуна-Секара синдром), при этом отмечается увеличение концентрации белка в спинно-мозговой жидкости.

Современная ангионейрохирургия делит артериовенозные мальформации (АВМ) спинного мозга на дуральные фистулы, гломусные интрамедуллярные АВМ, ювенильные интрамедуллярные АВМ, интрадуральные перимедуллярные фистулы [72, 82, 216, 236], капиллярные ангиомы, венозные мальформации и др. [48, 78]. При интра- и экстрамедуллярном ангиоматозе симптоматика нередко развивается остро.

На диспластическую этиологию синдрома указывает системный характер патологии: сопутствующие аномалии развития других органов встречаются в 41% случаев, сакрализация и незаращение дуг позвонков — в 24% [48].

Прогноз при естественном течении синдрома неблагоприятный: почти каж-

дый второй пациент через несколько лет от начала клинических проявлений становится глубоким инвалидом.

Лечение. В зависимости от варианта сосудистой мальформации и выраженности симптомов применяют эндоваскулярное (окклюзионное) или открытое оперативное нейрохирургическое вмешательство. При тяжелом и распространенном поражении используют консервативное (симптоматическое) лечение.

Встречаемость: данных о частоте в популяции нет. Среди объемных образований спинного мозга встречается в 10% случаев [71, 72].

Соотношение полов: мужчины поражаются чаще, чем женщины.

Тип наследования неизвестен.

АЛЬБЕРСА-ШЕНБЕРГА

(ALBERS-SCHONBERG) синдром (болезнь)

Син.: мраморная болезнь (morbus marmoratus), семейный остеопетроз (osteopetrosis familiaris), системный остеопетроз, семейный врожденный миелосклероз (myelosclerosis congenita familiaris), гиперостатическая дисплазия, окаменелость костей.

Н. Е. Albers-Schonberg (1865—1921) — нем. хирург, описавший болезнь в 1904 г.

В основе заболевания лежит снижение фермента карбоангидразы остеокластов, ведущее к нарушению протеиновой помпы, ответственной за выведение гидроксиапатита кальция. Нарушение его резорбции сопровождается избыточным накоплением в костной ткани с изменением структуры последней и появлением своеобразного лучевого (рентгенологического) изображения, что нашло отражение в клиническом названии синдрома — мраморная болезнь.

Компоненты синдрома

Клинические:

— редко — бессимптомное начало с про-

явлением в виде деформации отдельных участков скелета;

- жалобы: избыточная утомляемость и боли в конечностях и позвоночнике, провоцируемые физической нагрузкой;

- патологические переломы длинных трубчатых костей, обычно локализующиеся в метаэпифизарных зонах; как правило, хорошо консолидирующиеся;

- симптомы поражения отдельных черепно-мозговых нервов, обусловленные сужением костных полостей и отверстий, в которых проходят нервные стволы и сосуды;

- гидроцефалия из-за деформаций костей черепа;

- позднее появление зубов, массивное поражение их кариесом, выпадение, нередко осложняющиеся остеомиелитом челюстей; реже — остеомиелит других отделов скелета;

- гематологические изменения: анемия, лейкоцитоз (у старших детей и взрослых может быть лейкопения), появление незрелых клеточных элементов. В связи с нарушением кроветворения могут компен-

саторно увеличиваться печень, селезенка, лимфатические узлы.

Лучевые:

- уплотнение и утолщение (в 2–3 раза) коркового слоя трубчатых и плоских костей [61, 62, 74]; типичные локализации — кости черепа, таза, ребра, бедренные и большеберцовые; в длинных трубчатых костях больше страдают метаэпифизы, где губчатое вещество может практически полностью замещаться компактной костью (диффузный склероз) (*рис. 1а*); гипертрофия кортикального слоя диафизов приводит к сужению или полному исчезновению костно-мозгового канала;

- поражение тел позвонков заключается в субапофизарном уплотнении с одновременным разрежением центральных отделов. Тела позвонков имеют три-четыре чередующихся горизонтальных полосы различной плотности: плотные располагаются вдоль эпифизов, одна-две резорбтивные (нередко не пересекающие позвонок полностью) — в центре (*рис. 1б*).

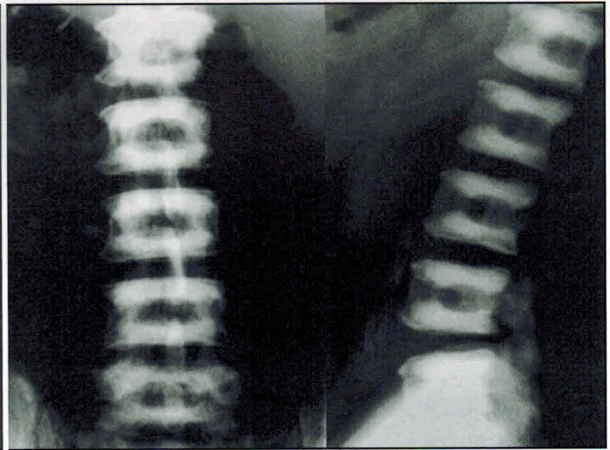


Рис. 1. Синдром Альберса-Шенберга (мраморная болезнь): а — резко выраженный диффузно-очаговый склероз тел позвонков, костей таза, бедренных костей; б — симптом горизонтальной исчерченности тел позвонков: линейные субэпифизарные уплотнения, разделенные резорбтивными зонами

Уплощение позвонков происходит по всему периметру; выступание кпереди склерозированных апофизарных зон создает впечатление западения центральных отделов тел; иногда передняя колонна уплощается больше остальных, что приводит к развитию клиновидной деформации. Формирование кифотической и кифосколиотической деформации нередко связано с патологическими переломами тел позвонков.

В начале болезни возможно изменение 1–3 позвонков, что требует дифференциальной диагностики с метастатическим поражением, болезнью Кальве, болезнью Педжета, лимфогранулематозом и др., также сопровождающихся неоднородным уплотнением структуры тел. На фоне прогрессирования патологическая перестройка захватывает практически все позвонки или значительные по протяженности отделы позвоночника.

Лечение. Патогенетического нет, описан положительный эффект миелотрансплантации; профилактика и лечение осложнений — витаминотерапия, симптоматическая терапия, иммунотерапия, лечение гипохромной анемии, сопутствующего остеомиелита, патологических переломов и вторичных деформаций костей скелета.

При деформациях позвоночника проводят консервативную терапию (ЛФК, массаж) и корсетное лечение.

Встречаемость: 1:100 000–200 000.

Соотношение полов одинаковое.

Тип наследования: аутосомно-рецессивный, мутации в гене *TCIRG1*.

АМИОТРОФИИ ПЛЕЧЕВОГО ПОЯСА синдром —

см. Периферической цервикальной недостаточности синдром.

АНОМАЛИИ РЕБЕРНО-ВЕРТЕБРАЛЬНОЙ СЕГМЕНТАЦИИ —

см. Спондилококостальной дисплазии синдром.

АПЕРТА I (APERT) синдром

Син.: акроцефалосиндактилия*, акросфеносиндактилия*, акрокраниодисфалангия*, синдром Парка — Пауерса.

Е. Apert (1868–1940) — франц. педиатр. Синдром описан в 1906 г.

Компоненты синдрома (комплекс наследственных аномалий) [31]:

— врожденное изменение формы мозгового черепа (башенный, клиновидный, конический, уплощенный в переднезаднем направлении), возникающее вследствие преждевременного зарращения швов;

— отклонения в развитии лицевого черепа — гипертелоризм*, уплощенные орбиты, экзофтальм*, широкая переносица, пороки развития ушных раковин с возможным нарушением слуха, высокое нёбо, расщепление мягкого нёба;

— пороки развития конечностей — синдактилия*, полидактилия*, расщепление фаланг и т.п.; анкилозирование некоторых суставов (необязательный признак);

— пороки развития позвоночника, нередко — синдром Клиппеля — Фейля (см. Клиппеля — Фейля синдром), врожденные сколиозы;

— умственная отсталость и карликовый рост (необязательные признаки).

Лечение. При прогрессирующих врожденных деформациях позвоночника возможна хирургическая коррекция.

Встречаемость не изучена.

Соотношение полов не изучено.

Тип наследования: аутосомно-доминантный.

Клинический пример (рис. 2). Больная Л.С., 2 года 10 мес., поступила с прогрес-



Рис. 2. Синдром Аперта у ребенка (описание в тексте): внешний вид до операции (а): кривошея, деформация мозгового черепа и правой ушной раковины; внешний вид (б) и КТ (в) после инструментальной коррекции костной кривошеи