

Системні скелетні дисплазії



Скелетні аномалії являють собою гетерогенну групу порушень росту кісток, що призводять до змін розмірів та форми скелету.

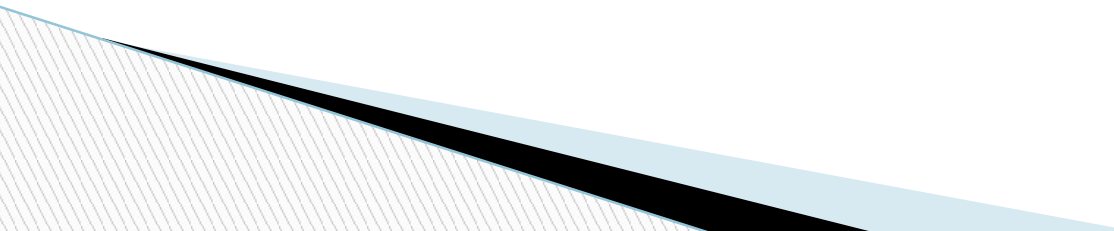
Природжені та спадкові хвороби у патології скелету дітей складають біля третини усіх уражень опорно-рухового апарату. Ця група вад – одна з найбільш поширених. Їх загальнопопуляційна частота сягає 3,22 на 10000. Від 26 до 45% серед усіх природжених аномалій у новонароджених дітей – це вади розвитку опорно-рухового апарату. При цьому частина хворих зі скелетними аномаліями гине в анте- або постнатальному періоді, що обумовлює зростання рівня малюкової смертності.

Класифікація ССД

У відповідності з останньою Міжнародною класифікацією (Паризька, 1983-1988), виділяють 5 основних груп скелетних аномалій, що в свою чергу підрозділяються на підгрупи:

- ❑ Остеохондродисплазії – дисплазії, обумовлені порушенням росту та розвитку хрящів та кісток.
- ❑ Дізостози (аномалії окремих кісток або їх комбінацій).
- ❑ Ідіопатичний остеолізис (захворювання, що супроводжуються множинною резорбцією кісткової тканини).
- ❑ Скелетна патологія, пов'язана з хромосомними абераціями.
- ❑ Первинні метаболічні порушення.

Існує також і клініко-молекулярна класифікація; на теперішній час аналізується зв'язок спадкових скелетних дисплазій з чотирма основними класами генних мутацій:

- Мутаціями генів структурних протеїнів хряща та продуктів цих генів.
 - Мутаціями генів, відповідальних за спадкові дефекти метаболізму хряща.
 - Мутаціями генів-регуляторів росту хряща.
 - Мутаціями генів транскрипції білка.
- 

Асфіксична дистрофія грудної клітини (синдром Жена).

Успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Мінімальні прояви хвороби виявляються у батьків хворої дитини, у зв'язку з чим передбачається можливість гетерозиготного прояву.

Найтиповішою ознакою служить вузька колоколоподібна грудна клітина з короткими горизонтальними ребрами. Ключиці вивернуті з характерним розташуванням у формі велосипедного керма, незначне скорочення (на 2 стандартні відхилення) трубчастих кісток. Клубові кістки зменшені і сплюснені. Захворювання часто супроводжується багатоводдям. Спостерігається поєднання аномалії з ураженням нирок, печінки, підшлункової залози. У деяких хворих спостерігаються дефекти зубів і нігтів, розщілина губи і піднебіння, полідактилія.

Від цього захворювання в неонатальному періоді гинуть 80% дітей через дихальну недостатність і інфекційні ускладнення. Повідомляється про тривале виживання хворих, які страждали легкою формою, проте, з часом, в результаті залучення в патологічний процес внутрішніх органів, може розвинутися ниркова недостатність або цироз печінки.

Акушерська тактика - якщо діагноз встановлений у другому триместрі вагітності, слід запропонувати її переривання, при виявленні у 3 триместрі - не слід міняти стандартну акушерську тактику.



Діастрофічна дисплазія

"Діастрофічний" - похідне від грецького, означає - "скрючений". Ген, відповідальний за ДД, картований на 5 хромосомі. В основі діастрофічної дисплазії (ДД) лежить нейромезодермальний дефект, при якому разом з іншими системами порушується правильний розвиток епіфізів. Вперше описана в 1960р. М. Lamy і Maroteaux.

Діастрофічна дисплазія (ДД) характеризується мікромелією, клишоногістю, деформацією кистей, множинними згинальними контрактурами суглобів, сколіозом.

Існує 2 варіанти захворювання: летальний і діастрофічний (легка форма).

Різко виражена форма ДД виявляється з народження. Клінічні ознаки в дитинстві майже такі ж, як в старшому віці: скорочення кінцівок (в 40% різомелічне, в 29 % - мезомелічне), множинні згинальні контрактури суглобів, косорукість і клишоногість (100%).

Якщо у всіх суглобах спостерігаються згинальні контрактури, то в суглобах пальців кистей контрактури розгинальні - "рука хватача" (короткі, широко розставлені пальці і відведений великий палець).

В дитинстві характерним симптомом є запальний процес вушних раковин, який може приводити до їх деформації (вухо у вигляді "кольорової капусти" — в 85% при 1 типі і в 25% - при 2 типі). Після того, як дитина починає ходити, а іноді і раніше, з'являється викривлення хребта, яке може різко прогресувати. Ці хворі погано ростуть і погано пересуваються.

Є вказівки на те, що при ДД підвищена смертність серед новонароджених від пневмонії обумовлена аномалією хрящів трахеї і порушенням структури дихальних шляхів.

ДД є захворюванням з генералізованим ураженням хрящової тканини. У хондроцитах і хрящовому матриксі відбуваються діastroфічні процеси з подальшим утворенням фіброзної рубцевої тканини і осифікацією. Ці процеси стають причиною контрактур. Уражені і ростові пластинки.

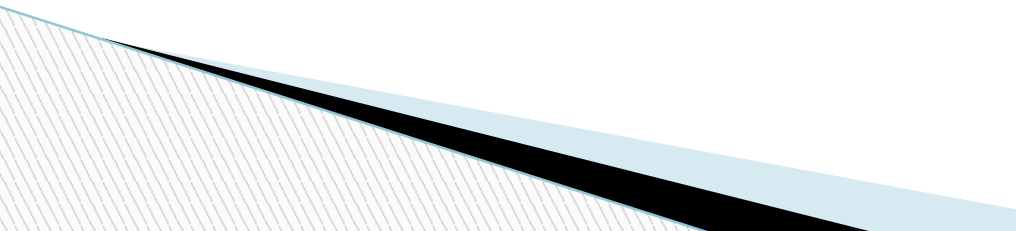
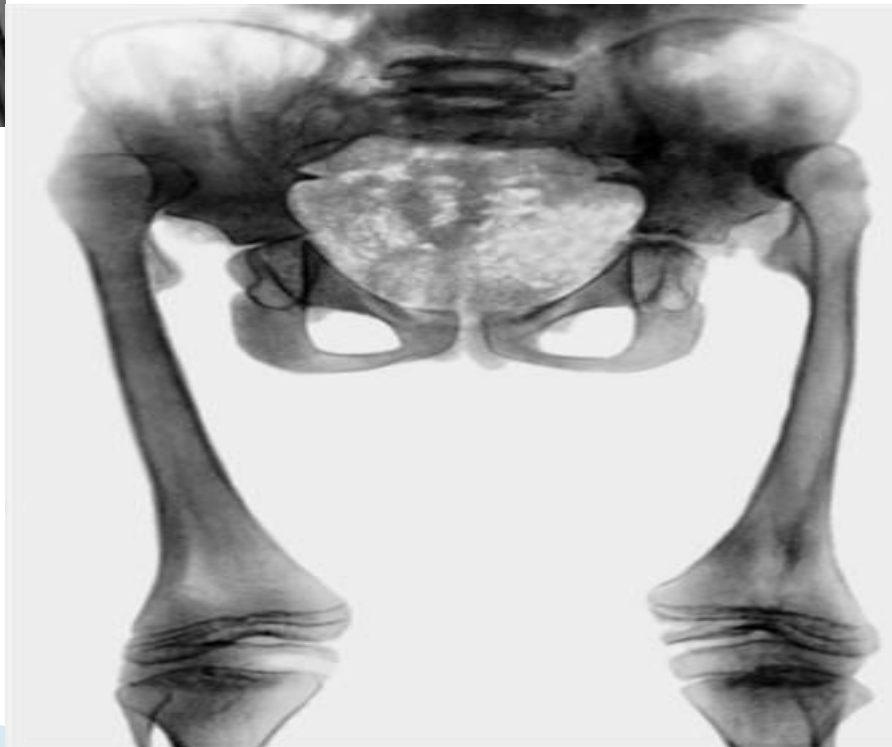


В антенатальному періоді ДД діагностується у 2 триместрі у плодів високого генетичного ризику на підставі скорочення і викривлення трубчастих кісток, контрактур рук і ніг, еквіноварусної установки стоп, латерального відведення 1 пальця кистей ("рука хватача"). Може бути розщілина верхньої губи.

Смертність в періоді новонародженості висока, основними її причинами служить дихальна недостатність і аспіраційна пневмонія. Інтелект не порушений. Прогресуючий кіфосколіоз і артропатія приводять до вираженого порушення фізичного розвитку.

Акушерська тактика:

До досягнення періоду життєздатності плоду може бути запропоноване переривання вагітності. Після настання цього періоду стандартна акушерська тактика не змінюється.



Діагностика

Застосування соматогенетичного дослідження з синдромологічним аналізом при дослідженні анатомії плода та його внутрішньоутробного розвитку може бути ефективним методом діагностики СД, що дозволить виділити летальні і вітальні форми, диференціювати різні варіанти та визначати раціональну тактику ведення вагітності та пологів, це дозволить знизити рівень перинатальної смертності, проводити фетальну терапію чи ранню постнатальну корекцію і реабілітацію та зменшити частоту ускладнень в перерізі хвороби, знизити рівень інвалідації хворих.

Лікування ССД

Для реадaptaції даної категорії хворих необхідний комплексний підхід – раціональне поєднання оперативного, консервативного, ортопедичного і функціонального методів лікування з обов'язковим залученням заходів психологічної корекції. Характер реадaptaційних заходів складається залежно від віку пацієнта, враженості порушень і особливостей перебігу конкретної форми захворювання.

Основою успіху в лікуванні є його ранній початок з моменту виявлення. Передопераційне консервативне лікування повинне йти по основним 4 напрямкам:

1. Профілактичне. Проводиться в доманіфестному періоді, направлене на попередження розвитку деформацій і або уповільнення їх прогресування. Показане в період новонародженості і дітям першого року життя.

2. Корекція деформацій, що сформувалися.

3. Лікування ускладнень. При епіфізарних дисплазіях тривала іммобілізація або насильне усунення контрактур усугубляє перебіг захворювання.

4. Медикаментозне лікування. Воно передбачає лікарську корекцію порушення метаболічних процесів в кістці і хрящі.

Дякую за
увагу!