



***Наследственно – генетические
синдромы и заболевания,
сопровождающиеся сколиотической
деформацией позвоночника***

Выполнил: Тарасов Р.А.

Содержание:



1. Введение.
2. Нейрофиброматоз I типа.
3. Синдром Марфана.
4. Синдром Элерса-Данлоса.
5. Амиотрофия (болезнь Фридрейха).
6. Спондилоэпифизарная дисплазия врожденная.
7. Остеогенез несовершенный.
8. Синдром Клиппеля-Фейля.
9. Синдром Ярхо-Левина.
10. Вывод.

Введение



Сколиотическая деформация позвоночника у детей на фоне наследственных синдромов и заболеваний встречается довольно редко. Но если такое случается, то это, как правило, очень тяжелые пациенты, требующие отдельного подхода и внимания.

Зачастую пациенты поступают недообследованными, и разнообразные патологические изменения и пороки развития органов и систем выявляются на этапе предоперационного обследования. При малейшем подозрении на генетическую патологию пациент направляется на консультацию к генетику. Генетик ставит диагноз, и в соответствии с диагнозом генетика, учитывая какие патологические изменения включает в себя то или иное заболевание, составляется план дополнительного обследования. Это делается для того, чтобы не пропустить те изменения внутренних органов, которые не доступны при стандартных методах обследования, и которые могут повлиять на исход оперативной коррекции позвоночника.

Целью доклада является ознакомление с существующими наследственными синдромами и заболеваниями, сопровождающимися сколиотической деформацией позвоночника, что должно помочь заподозрить то или иное наследственное заболевание, а также помочь определиться с дальнейшей тактикой дообследования и лечения данного пациента.

Нейрофиброматоз I типа (болезнь Реклингаузена, периферический).



Диагностические критерии нейрофиброматоза:

- **Наличие шести или более пятен цвета «кофе с молоком» размером минимум 15 мм у взрослых и 5 мм у детей.**
- **Две или более нейрофибромы любого типа.**
- **Веснушчатость подмышечной или паховой области (*intertriginous skin*).**
- **Глиома зрительного нерва (*optic pathway glioma*)**
- **Два или более узлов *Lisch*.**
- **Различные костные поражения**
- **Родственник первой степени родства с НФ-I по вышеперечисленным критериям.**

Частота в общей популяции - 1:4000. Тип наследования: аутосомно-доминантный.

Михайловский М.В. Деформации позвоночника при нейрофиброматозе: обзор литературы // Хирургия позвоночника. 2005. №3. С. 45-55

Нейрофиброматоз I типа (болезнь Реклингаузена, периферический)

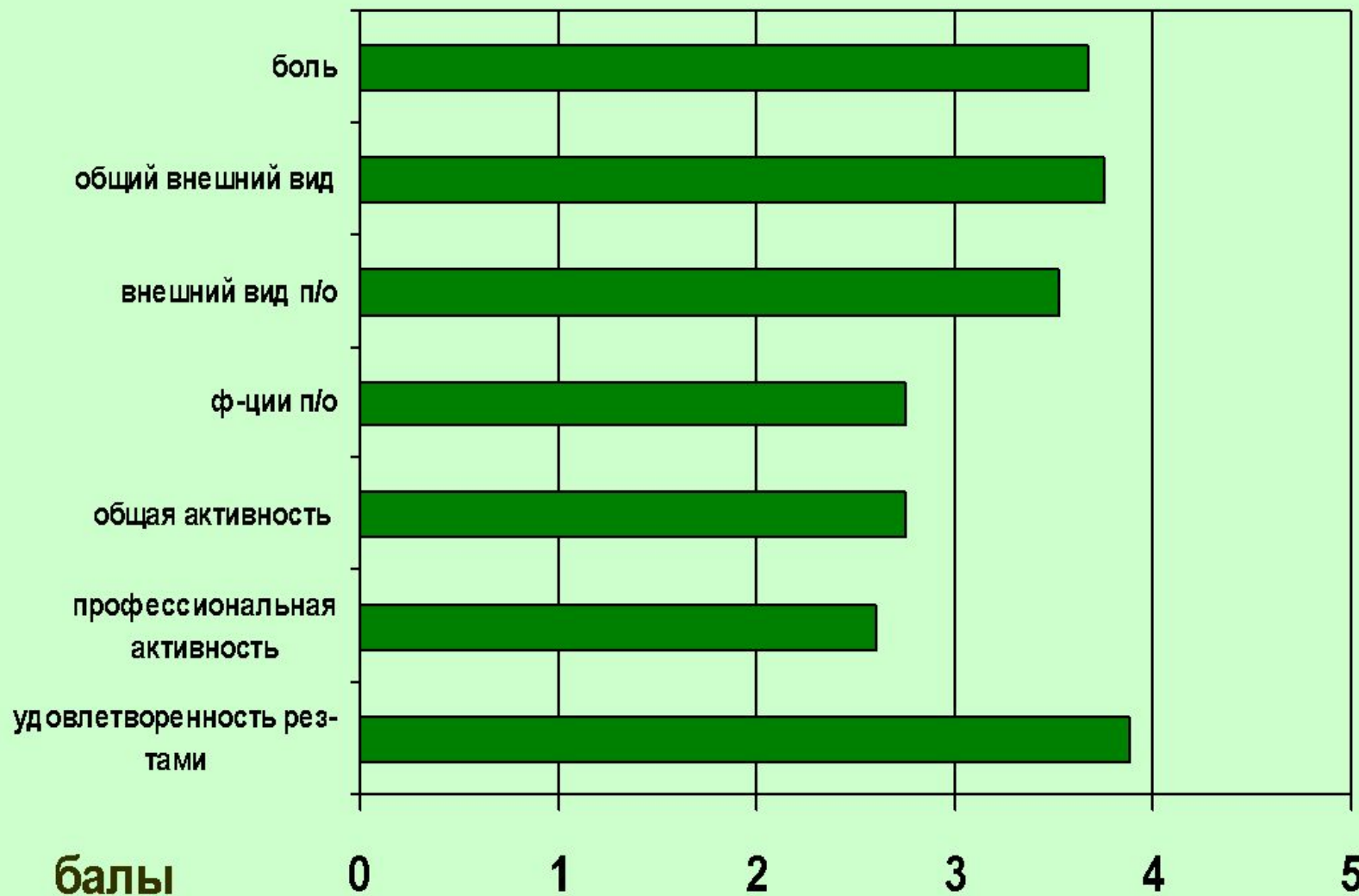


Симптомы дистрофического сколиоза:

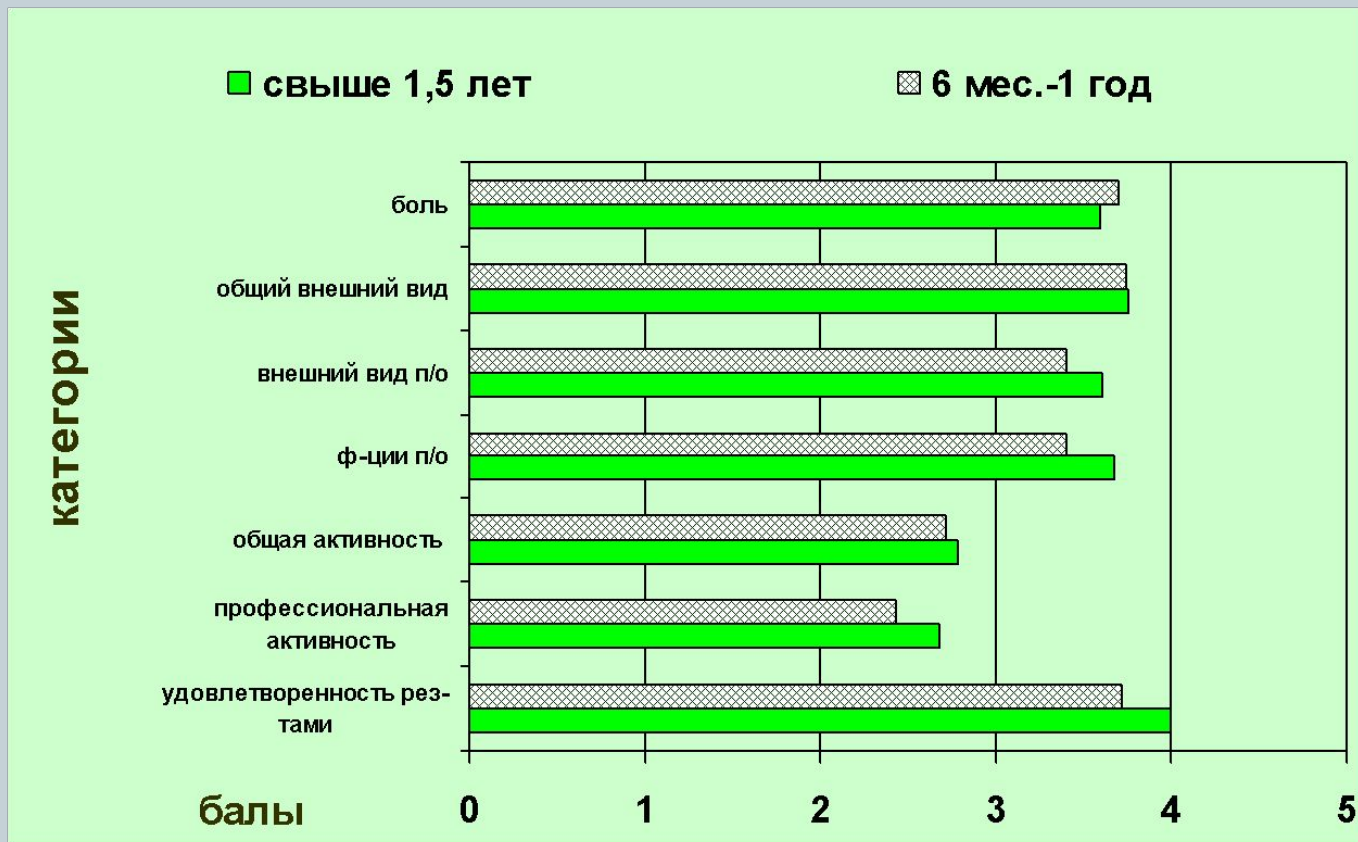
- **короткая сколиотическая дуга (не более 4–6 позвонков)**
- **характерная деформация тел позвонков**
- **истончение ребер на вершине деформации (rib-penciling)**
- **истончение поперечных отростков**
- **клиновидная деформация тела вершинного позвонка**
- **грубая торсия тела вершинного позвонка**
- **латеролистез**
- **расширение межпозвонковых отверстий**
- **увеличение расстояния между тенями корней дужек**
- **дефекты дужек позвонков с возможным развитием подвывиха или полного смещения позвонка**
- **прогрессирование кифотической деформации соответственно тяжести сколиоза**
- **наличие паравертебральных мягкотканых масс**

■ при нейрофиброматозе

категории



Динамика показателей при НФ



Результаты анкетирования пациентов нейрофиброматозом



- Все пациенты, оперируемые в нашей клинике в динамике послеоперационного наблюдения в том числе проходят анкетирование для определения уровня самооценки результатов оперативного лечения. Для практического применения из большого количества анкет-опросников нами был выбран вариант SRS-24.
- Особенность данной анкеты является ее нозологическая специфичность: SRS-24 была разработана для оценки самим пациентами результатов хирургического лечения при сколиотических деформациях, включает в себя 24 вопроса по 7-ми областям исследования (боль в спине (в.в. 1, 2, 3, 6, 8, 11), общий внешний вид (в.в. 5, 14, 15), внешний вид после операции (в. в. 19, 20, 21), Функции после операции (в.в. 16, 17), общая активность (в.в. 7, 12, 13), профессиональная активность (в.в. 4, 9, 10), удовлетворенность результатами оперативного лечения (в.в. 22, 23, 24). Анкета проста в заполнении, не требует дополнительных финансовых затрат, удобна для интерпретации, позволяет выделить факторы, влияющие на оценку пациентом результатов оперативного лечения.

Результаты анкетирования пациентов нейрофиброматозом



- Из группы пациентов с нейрофиброматозом анкетирование прошли 28 пациентов: 16 девочек, 12 мальчиков; средний возраст на момент операции составил 14 лет, применялся только инструментальный полисегментарной фиксации III поколения, ни у одного из анкетированных пациентов не был осложнен ближайший и отдаленный послеоперационный период, у 8 в качестве завершающего этапа оперативного лечения выполнялась резекция остаточного реберного горба. Всего было проанализировано 82 анкеты.
- Результаты анкетирования отражены на рисунках (графиках).
- В группе анкетированных пациентов с нейрофиброматозом мальчики и девочки продемонстрировали близкие по значению показатели по всем семи областям анкетирования.
- При сравнении результатов оценки лечения в динамике (были сформированы две группы наблюдения по сроку после операции: 6 мес.-1 год и свыше 1,5 лет). Отмечается постепенное уменьшение интенсивности болевого синдрома с увеличением срока послеоперационного наблюдения (возможно, что медленная динамика уменьшения болевого синдрома в послеоперационном периоде может объясняться исходным высоким уровнем неврологической симптоматики у данной группы пациентов), стабильна оценка общего внешнего вида с постепенным повышением оценки внешнего вида после операции и удовлетворенности результатами оперативного лечения. Из показателей активности меньше всех меняется общая активность, а вот показатели профессиональной активности и активности в послеоперационном периоде повышаются с увеличением срока послеоперационного наблюдения.

Результаты анкетирования пациентов нейрофиброматозом



- Вопрос 24 опросника отражает общую удовлетворенность пациента результатами хирургического лечения («Прошли бы Вы то же лечение на тех же условиях?», варианты ответов: 5. определенно ДА, 4. вероятно ДА, 3. не уверен(а), 2. вероятно НЕТ, 1. определенно НЕТ). До выполнения резекции реберного горба показатель общей удовлетворенности результатами оперативного лечения составлял 78,2 %, а у пациентов после резекции реберного горба 92,4 %.
- В целом пациенты анкетирование пациентов с нейрофиброматозом демонстрирует хороший уровень удовлетворенности результатами хирургического лечения, снижение интенсивности боевого синдрома в послеоперационном периоде, стабильные показатели общей и профессиональной активности, повышение показателя удовлетворенности результатами оперативного лечения в динамике послеоперационного периода и эффективность операции резекции реберного горба, как завершающего этапа оперативного лечения.

Синдром Марфана

Патология опорно-двигательного аппарата:

Сколиоз, кифоз, воронкообразная и килевидная деформации грудной клетки, плоскостопие.

Клиническая характеристика: Высокий рост, длинные тонкие конечности, долихоцефалия, узкое лицо, высокое дугообразное небо, гипоплазия мышц и подкожной клетчатки, мышечная гипотония.

Патология внутренних органов:

1) Патология органов зрения: двусторонний подвывих хрусталика, иридодонез (дрожание радужки), сферофакия (шаровидная форма хрусталика), микрофакия (уменьшение хрусталика в размерах), миопия, отслойка сетчатки, гетерохромия радужки.

2) Сердечно-сосудистой системы: расширение, чаще, восходящей части аорты, аневризма аорты, недостаточность сердечных клапанов. 3) Бедренные, паховые и диафрагмальные грыжи.

4) Нефроптоз.

5) Эмфизема легких, пневмоторакс.

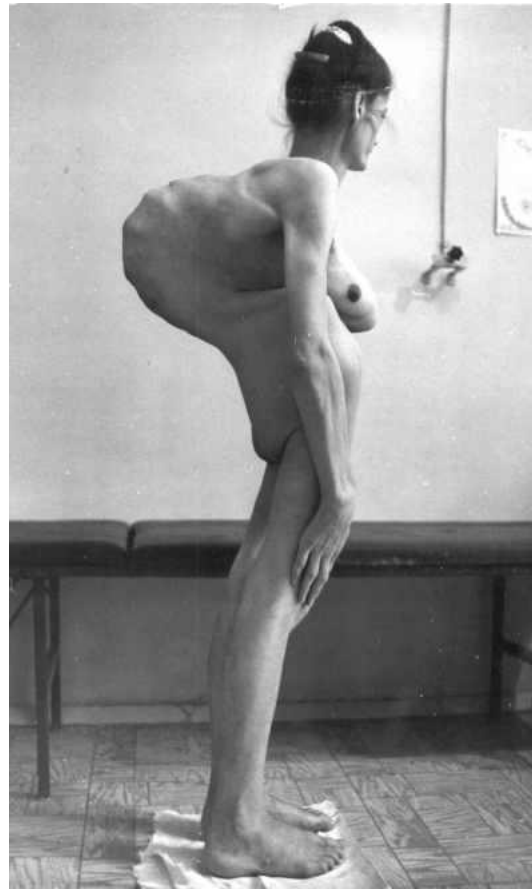
Популяционная частота 4 : 100000. Соотношение полов М1:Ж1

Тип наследования: Аутосомно-доминантный с высокой пенетрантностью и различной экспрессивностью

Лисиченко О. В. Синдром Марфана.— Новосибирск: Наука, 1986.

Наследственные системные заболевания скелета / Волков М. В., Меерсон Е. М., Негволодова О. Л. и др.— М.: Медицина, 1982.

Синдром Марфана



Результаты лечения по данным литературы



В 1975 г. Robins et al. представили результаты хирургического лечения 14 больных, средний возраст которых составлял 17.4 года (4-34). В семи случаях выполнен задний спондилодез по Мое, в семи – коррекция дистрактором Harrington. В большинстве случаев операция осуществлялась в условиях корригирующего корсета Risser, а в двух – после гало-феморальной тракции. В среднем деформацию позвоночника удалось уменьшить с 79° до 47° (41%), а послеоперационное прогрессирование за 2.3 года составило 6.7° . При этом не учитывались результаты двух больных, у которых развился ложный сустав блока (всего подобное осложнение выявлено у пяти пациентов). Нагноение раны отмечено один раз, неврологических осложнений не было. Основные выводы авторов сводятся к следующему:

- Сколиозы на почве болезни Марфана часто грубые и ригидные.
- Отличие от идиопатических сколиозов состоит в том, что двойные деформации встречаются чаще и выявляются у более юных больных.
- Осложнения встречаются не чаще, чем при идиопатических сколиозах.

Результаты лечения по данным литературы



Erkula et al оперировали 41 пациента с различными деформациями позвоночника на почве болезни Марфана, используя сегментарный инструментарий III поколения. Средний возраст 15 лет, наблюдение – 2 года. У 25 больных сколиозом деформация исправлена с 64° до 25.6° , а в конце периода наблюдения отмечено прогрессирование до 33.2° . Осложнения: разрыв дурального мешка (3), глубокая инфекция (3), ложный сустав блока (2), перелом костных структур или стержня эндокорректора (4), формирование переходного кифоза (2). Авторы отмечают, что частота осложнений превышает таковую при идиопатических сколиозах.

Результаты лечения по данным литературы



В 2005 г. группа итальянских авторов сообщила о результатах лечения 23 больных со средним возрастом 17 лет и сроком послеоперационного наблюдения 7 лет. В 16 случаях использован дистрактор Harrington, в семи – более современная гибридная конструкция. До операции угол Кобба составил 70° , после операции 38° и в конце срока наблюдения – 44° . У 10 больных отмечено 11 осложнений: разрыв *durae mater* (2), ложный сустав блока (2), смещение дистального крюка (5), переходный кифоз (2). Все осложнения – в группе больных, леченных с применением инструментария Harrington с субламинарными петлями. Авторы подчеркивают, что стабильного результата можно добиться, если в качестве нижнего инструментированного используется позвонок, являющийся стабильным и нейтральным во фронтальной и сагиттальной плоскостях.

Синдром Элерса-Данлоса

(I-VIII типы, сколиоз чаще встречается при VI типе)

Патология опорно-двигательного аппарата:

Гиперподвижность суставов, сколиоз.

Клиническая характеристика: Гиперрастяжимость кожи, «келоидные» рубцы на коже, подкожные псевдоопухоли (в местах давления) варикозное расширение вен

Патология внутренних органов:

- 1) Возможен разрыв крупных сосудов и перфорация кишечника
- 2) Хрупкость тканей глаза

Популяционная частота 1:1000000. Соотношение полов М1:Ж1, за исключением X-сцепленной формы

Тип наследования: Аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный

Блинникова О.Е. Курникова М.А., Мутовин Г.Р. Клиника, классификация, диагностика синдрома Элерса-Данлоса в свете современных молекулярно-генетических исследований. Новый Хирургический Архив, 2002, том 1, номер 4.





С 2003-2013 гг. в нашей клинике прооперировано 9 пациентов с деформациями позвоночника на почве синдрома Элерса-Данло Средний возраст пациентов 12.5 лет. Корректирующее дорсальное вмешательство 3 поколения с применением сегментарного инструментария 3 поколения выполнено 8 пациентам. В 6 случаях дорсальной коррекции предпослан вентральный этап-дискэктомия и межтеловой спондилодез аутокостью.

Результаты. Величина основной дуги 95,2 сразу после вмешательства 50,9, в конце периода наблюдения -59,1. Кифотический компонент -93.7, 53,9 и 59.6 соответственно. Дисбаланс туловища во фронтальной плоскости до операции 28.3 мм, сразу после операции-39.4, в конце периода наблюдения 22.0 мм. Осложнения выявлены у 3 пациентов: в одном случае правосторонний пневмоторакс, в двух- нестабильность краниального захвата эндокорректором, что потребовало реоперации. Гнойных, неврологических осложнений, массивной кровопотери не отмечено.

Статистические данные по анкете SRS 24



Таблица

Оценка пациентами результатов оперативного лечения по анкете SRS 24

Домен	Через 6 мес. после операции	Через 12 мес. после операции	Через 24 мес. после операции
Боль	3,93	3,50	4,00
Общий внешний вид	3,67	3,33	3,17
Внешний вид после операции	4,42	4,24	5,00
Функции после операции	3,75	4,00	5,00
Общая активность	3,41	3,75	3,84
Профессиональная активность	4,50	3,92	2,50
Удовлетворенность результатами операции	5,00	4,92	4,67

Амиотрофия

(болезнь Фридрейха, болезнь Шарко-Мари-Тута,
болезнь Руси-Леви)

Патология опорно-двигательного аппарата: Эквинусная деформация стоп («Конская» стопа), кифосколиоз.

Клиническая характеристика: Нарушение походки, почерка, дизартрия, слабость в ногах.

Патология внутренних органов:

- 1) Нарушение и потеря слуха
- 2) Нарушение глубокой чувствительности, мышечная атрофия постепенно нарастает, нарушение функций тазовых органов, деменция
- 3) Патология органов зрения: атрофия зрительного нерва, катаракта
- 4) Патология эндокринной системы: сахарный диабет, гипогонадизм,
- 5) Патология сердечно-сосудистой системы: нарушения ритма, изменения предсердно-желудочковой и внутрижелудочковой проводимости

Популяционная частота 2,7:100000. Соотношение полов М1:Ж1.

Тип наследования: Аутосомно-рецессивный.

И. Сучкова: "АМИОТРОФИЯ НЕВРАЛЬНАЯ ШАРКО-МАРИ".

И.А. Завалишин: "Краткая медицинская энциклопедия".

Болезни нервной системы, под ред. П.В. Мельничука. 1982.



Спондилоэпифизарная дисплазия врожденная

Патология опорно-двигательного аппарата: Поясничный гиперлордоз, кифосколиоз, бочкообразная грудная клетка, грудина выдается вперед, косолапость, ограничение отведения в тазобедренных суставах, сгибательные контрактуры, замедленная оссификация головок бедренных костей, неправильные волнистые контуры позвонков, уплощение тел позвонков, соха vara, расширение и разрыхление ростковых зон эпифизов в коленных, голеностопных и лучезапястных суставах.

Клиническая характеристика: Отставание роста, «утиная» походка, плоское лицо, мышечная гипоплазия, гипоплазия эмали, укорочение туловища при нормальной длине конечностей, быстрая утомляемость, боли в ногах и пояснице

Патология внутренних органов:

1) Миопия, отслойка сетчатки

2) Расщелина неба

Популяционная частота 0,9:100000. Соотношение полов М1:Ж1.

Тип наследования: Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный

С.И. Козлов, Е.Семанова «Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование», Ленинград «Медицина», 1987.



Остеогенез несовершенный

Патология опорно-двигательного аппарата: Склонность к переломам длинных трубчатых костей, ребер, ключиц при минимальной травме, саблевидные деформации костей голени, кифосколиоз, деформации грудной клетки, разболтанность суставов, остеопороз, «рыбьи» позвонки.

Клиническая характеристика: Снижение роста, лицо треугольной формы, широкий лоб, выступающие виски, зубы желто-коричневые, тонкая кожа, голубые склеры.

Патология внутренних органов:

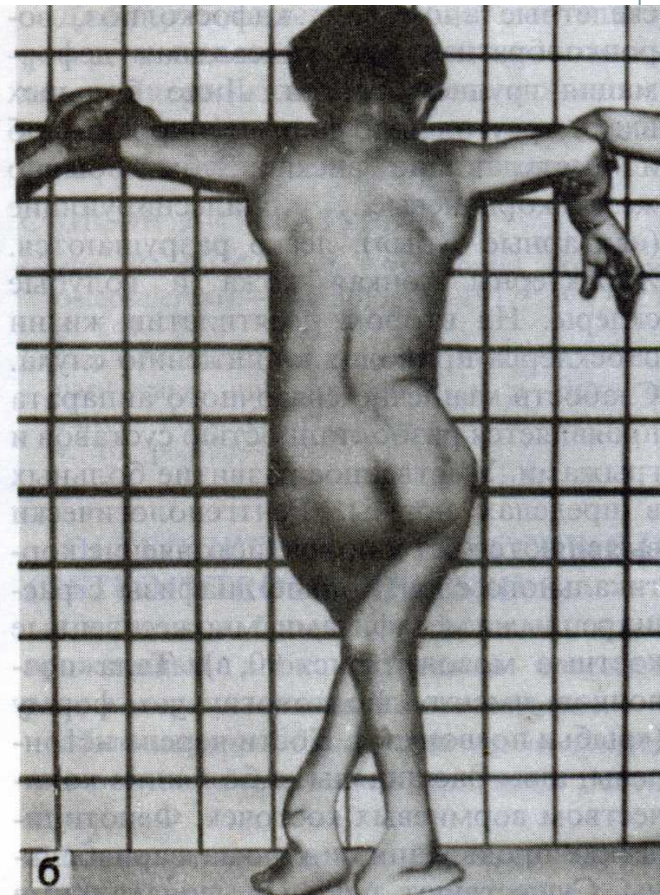
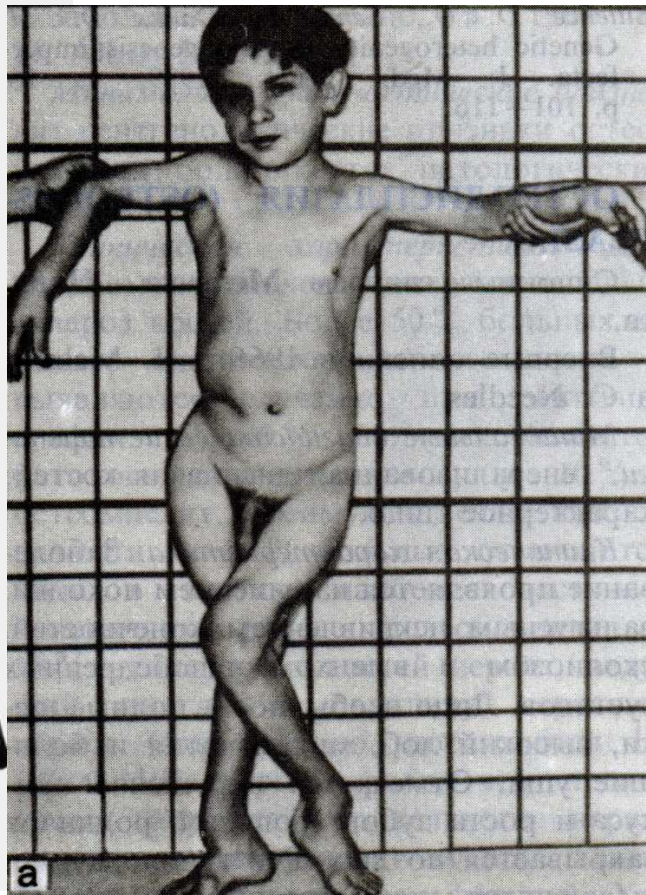
1) Снижение слуха.

2) Грыжи.

Популяционная частота 7,2:10000. Соотношение полов М1:Ж1.

Тип наследования: Аутосомно-доминантный, возможен аутосомно-рецессивный

Зацепин С.Т. Костная патология взрослых: Руководство для врачей. 2001 г.



Синдром Клиппеля-Фейля

Патология опорно-двигательного аппарата: первый тип — уменьшение общего числа шейных позвонков; второй тип — синостоз всего спаянного в единую кость шейного отдела позвоночника с затылочной костью и верхними грудными позвонками. Часто деформация сочетается с незаращением дужек позвонков (*spina bifida cervicalis*), наличием шейных ребер, синхондрозом лопаток с позвоночником при высоком их стоянии (болезнью Шпренгеля).

Клиническая характеристика: Короткая шея, отмечается асимметрия лица, крыловидные складки шеи, пороки развития мышц плечевого пояса, низкая граница роста волос на шее.

Патология внутренних органов:

- 1) Патология органов зрения: паралитическое косоглазие, гиперметропия, нистагм, синдром Горнера и Щтиллинга-Тюрка-Дуана
- 2) Пороки сердца
- 3) Глухота
- 4) Расщелина неба.

Популяционная частота 1 : 120 000. Соотношение полов М1:Ж1.

Тип наследования: аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный

Андрианов В.Л. и др. Заболевания и повреждения позвоночника у детей и подростков, Л., 1985; Волков М.В. и Дедова В.Д. Детская ортопедия, с. 49, М., 1980 ; Рейнберг С.А. Рентгенодиагностика заболеваний костей и суставов, кн. 2, с. 180 .



Рис. 1



Рис.2



Синдром Ярхо-Левина

Патология опорно-двигательного аппарата:

Рентгенологически - «крабообразную» форма грудной клетки, слияние ребер, уменьшение количества ребер, слияние позвонков, клиновидные, бабочковидные позвонки, частичные и полные блоки позвоночника.

Клиническая характеристика: ограничение движений грудной клетки, низкорослость, укорочение шеи, туловища.

Патология внутренних органов:

- 1) Врожденные пороки сердца (удвоенный правый желудочек сердца, дефект межпредсердной перегородки)
- 2) Врожденные пороки развития почек

Популяционная частота не известна. Соотношение полов М1:Ж1.

Тип наследования: аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный

Яцык Г.В. Домарева Т.А. Михеев М.Ю. «СПОНДИЛОКОСТАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ, АССОЦИИРОВАННАЯ С ВИСЦЕРАЛЬНЫМИ ПОРОКАМИ», Российский педиатрический журнал, 2000.-N 6.-С.49-50

Вывод



На сегодняшний день медицинские технологии позволяют лечить и профилактировать наследственно генетическую патологию весьма успешно, что касается хирургической тактики, то основным вопросом остается лечение осложнений и соматической патологии. Поэтому к каждому пациенту и заболеванию нужно подходить индивидуально. Соответственно делаем следующие выводы:

1. Профилактика соматических осложнений (анестезиолог и хирург, укладка пациента, интраоперационный нейрофизиологический мониторинг).
2. Достижение максимальной мобилизации деформации позвоночника (при ригидных деформациях).
3. Профилактика послеоперационного прогрессирования (спондилодез 360°, межтеловой спондилодез, множество точек опоры, транспедикулярная фиксация).
4. Профилактика неврологических осложнений (предоперационное обследование-МРТ, КТ, нейрофизиологическое обследование).



Спасибо за внимание!