

© И. В. Попов, 2012
УДК 616.018.2-007.17

И. В. Попов
канд. мед. наук

ООО «ДискавериМед», Санкт-Петербург

Малые аномалии развития как фенотипические проявления наследственно обусловленной дисплазии соединительной ткани

Врождённая неполноценность соединительной ткани является одним из звеньев этиопатогенеза многих заболеваний, в том числе болезни Пертеса, врождённого вывиха бедра и дисплазии тазобедренного сустава. В то же время, малые аномалии развития, также являются показателями дисплазии соединительной ткани. В статье проанализированы микроаномалии у 72 детей с «крупными» заболеваниями суставов и сделан вывод о том, что выявление малых аномалий развития помогает ранней диагностике ортопедической патологии у детей.

Ключевые слова: *болезнь Пертеса (Легга-Кальве-Пертеса), врожденный вывих бедра, дисплазия соединительной ткани, малые аномалии развития*

Известно, что ранняя диагностика большинства ортопедических и неврологических заболеваний у детей и, соответственно, рано начатое лечение ведут к улучшению состояния и, в некоторых случаях, к полному излечению. Так, ранняя диагностика болезни Пертеса (Легга-Кальве-Пертеса) позволяет при своевременно начатом консервативном и санаторно-курортном лечении обойтись без операции [1] и отсрочить развитие «взрослого» коксартроза. Своевременное распознавание дисплазии тазобедренного сустава, подвывиха бедра у младенца и щадящее малоинвазивное воздействие могут обусловить хорошие результаты лечения и благоприятное долгосрочное качество жизни.

Заподозрить неблагополучие в состоянии костно-суставной системы помогают такие признаки, как малые аномалии развития.

Малые аномалии развития являются показателями патологических процессов во внутриутробном периоде или во время родов, признаками натальной, интра- и постнатальной травмы, а также могут быть генетически обусловленными и являться признаками конституционального статуса; при этом провести строгую границу между вариантом нормы и малой аномалией крайне сложно [2].

Чем больше вовлечена в патологию соединительная ткань, тем выше число малых аномалий развития, при этом имеет значение не только их количество, но и сочетание. Самыми частыми ма-

лыми аномалиями развития у здоровых детей раннего возраста являются эпикантус, высокое нёбо, дисплазии ушных раковин, сандалевидная щель, клинодактилия нерезкой степени выраженности.

Малые аномалии развития присутствуют у большинства больных с ортопедическими, неврологическими и психическими болезнями, у пациентов с заболеваниями внутренних органов, а также у многих так называемых здоровых лиц. Они не являются патогномичными ни для одного из заболеваний, однако могут показать внимательному врачу наличие какого-либо явного или скрытого неблагополучия у человека. Порогом стигматизации принято считать 5–7 стигм.

В настоящее время в этиологии большинства ортопедических заболеваний большое значение придается наследственно обусловленной слабости соединительной ткани [2–5]. Первыми признаками ортопедического неблагополучия и являются малые аномалии развития.

Малые аномалии развития — это, прежде всего, внешние проявления дисплазии соединительной ткани. Многообразие и сложность структуры, функций и регуляции соединительной ткани неизбежно вовлекают ее в развитие многих заболеваний внутренних органов, которые могут иметь иммунопатологическую, воспалительную, дистрофическую природу или носить врожденный характер.

Материалы и методы

Мы обследовали 40 детей (1-я группа) 4–14 лет с болезнью Пертеса и 32 ребенка (2-я группа) 4–12 лет с дисплазией тазобедренного сустава, врожденным вывихом и подвывихом бедра.

Игорь Владимирович Попов
e-mail: doctorpopov@doctorpopov.com

При сравнительном анализе использован t -критерий Стьюдента, а также метод трех уровней стигматизации, при котором низким уровнем считается наличие у ребенка 0–5 малых аномалий развития, средним — 6–9, высоким — 10 и более [6].

В 1-й группе преимущество составляли мальчики, их было 29; во 2-й было больше девочек — 20. Это не противоречит литературным статистическим данным. Все дети находились на консервативном лечении, готовились к операции или проходили реабилитационное восстановительное лечение.

У всех детей были проведены тщательный клинический осмотр и антропометрия, а также выполнены рентгенограммы тазобедренных суставов и, по показаниям, позвоночника.

Результаты и обсуждение

В 1-й группе были выявлены следующие диспластические признаки. У 14 детей (35 %) имела место *spina bifida posterior* пояснично-крестцового отдела позвоночника; у 5 (12,5 %) — диспластическая осанка: нарушение осанки во фронтальной плоскости, сколиоз I степени, поясничный кифоз, грыжи Шморля. У 12 детей (30 %) диагностированы сегментированный крестец, гипоплазии крестца, односторонние гипоплазии (гиперплазии) подвздошной кости, сакрализация, нестабильность сегментов позвоночника *vertebra plana*. У 8 пациентов (20 %) отмечены гемангиомы пояснично-крестцового отдела позвоночника, гипертрихоз и расширение подкожных вен поясницы. 8 человек (20 %) имели деформации плюсневых костей, «двузубцы», «трезубцы» пальцев стоп и кистей, плосковальгусные стопы. У 7 детей (17,5 %) наблюдали «готическое небо»; у 5 (12,5 %) — снижение, повышение, асимметрию сухожильных рефлексов нижних конечностей; у 4 (10 %) — гипертелоризм, расширение спинки носа. Глубокий прикус, аномалии зубного ряда, «скротальный язык» выявлены у 5 человек (12,5 %). Крипторхизм, небольшие аномалии урогенитальной зоны отмечены у 2 детей (5 %). По одному человеку имели следующие признаки: короткую уздечку верхней губы; тенденцию к воронкообразной деформации грудной клетки; деформацию ушных раковин; асимметрию черепа; дисплазию шейного отдела позвоночника. У 35 детей (87,5%) обнаружено сочетание не менее пяти малых аномалий развития.

Во 2-й группе у всех детей было сочетание нескольких малых аномалий развития. У 7 человек (21,8 %) была *spina bifida posterior* пояснично-крестцового отдела позвоночника; 13 детей (40,6 %) имели диспластическую осанку:

нарушение осанки во фронтальной плоскости, сколиоз I степени, поясничный кифоз, грыжи Шморля. У 4 детей (12,5 %) отмечены гемангиомы пояснично-крестцового отдела позвоночника; у 5 (15,6 %) — гипертрихоз и расширение подкожных вен поясницы; у 9 (28,1 %) — деформации плюсневых костей, «двузубцы», «трезубцы» пальцев стоп и кистей; 14 человек (43,7 %) имели плосковальгусные стопы; «готическое небо» было у 4 детей (12,5 %); снижение, повышение, асимметрия проприоцептивных рефлексов отмечена у 7 человек (21,8 %); у 6 детей (18,7 %) были гипертелоризм и расширение спинки носа; у 7 (21,8 %) — аномалии зубного ряда и глубокий прикус; небольшие аномалии урогенитальной зоны отмечены у 3 детей (9,4 %); деформации ушных раковин были у 21 человека (65,6 %); асимметрии черепа — у 11 (34,4 %). 21 ребенок (65,6 %) имел сочетание не менее пяти малых аномалий развития, то есть превысил порог стигматизации.

Аналогичные малые аномалии развития (а у трех родителей — аналогичные «большие» аномалии) отмечены и у родителей, специально для этого обследованных.

Для удобства сравнительного анализа полученные данные представлены в *таблице*.

У обследованных детей нет достоверных данных по билатеральной и половой асимметрии малых аномалий, хотя известно, что такие закономерности также имеют место [7].

Обращает на себя внимание статистически достоверное различие частоты таких аномалий, как *spina bifida posterior*, деформации ушных раковин и асимметрии черепа у больших этих групп. В этом, по нашему мнению, проявляется фенотипическое несходство двух различных по этиологии и патогенезу заболеваний. В частности, в этиологии болезни Пертеса большее значение придается неполноценности вегетативной иннервации сосудов тазобедренного сустава в результате нарушения функций сегментов T_{xii}–L_{i-iii} спинного мозга из-за дисплазии спинальных структур и костных компонентов поясничного отдела позвоночника, а в этиологии дисплазии тазобедренного сустава и врожденного вывиха бедра преимущественное значение имеет неполноценность соединительной ткани.

Выводы

Одним из звеньев этиологии и патогенеза «крупных» заболеваний тазобедренного сустава — болезни Пертеса, дисплазии и врожденного вывиха бедра — нам представляется, вероятно, врожденная неполноценность соединительной ткани, проявлениями которой являются малые аномалии развития.

Малые аномалии развития у детей обеих групп

Малые аномалии развития	1-я группа		2-я группа	
	абс. число	%	абс. число	%
<i>Spina bifida posterior</i>	14	35	7	21,8
Диспластическая осанка	5	12,5	13	40,6
Гемангиомы поясницы	6	15	4	12,5
Гипертрихоз, расширение подкожных вен поясницы	2	5	5	15,6
Деформации пальцев стоп и кистей	5	12,5	9	28,1
Плоскостопия	3	7,5	14	43,7
«Готическое» нёбо	7	17,5	4	12,5
Снижение, повышение, асимметрия рефлексов	5	12,5	7	21,8
Гипертелоризм, расширение спинки носа	4	10	6	18,7
Аномалии зубного ряда	5	12,5	7	21,8
Деформации ушных раковин	1	2,5	21	65,6
Асимметрии черепа	1	2,5	11	34,4
Небольшие аномалии урогенитальной зоны	2	5	3	9,4

Подчеркивая, что наличие малых аномалий развития, или дизэмбриогенетических стигм, не является патогномичным ни для одного заболевания, мы считаем необходимым при первичном осмотре обращать внимание на любые, казалось бы, несущественные отклонения

в клинично-рентгенологическом статусе ребенка. Это должно нацеливать практического врача на выявление возможной ортопедической патологии, в частности болезни Пертеса, дисплазии тазобедренного сустава, вывиха и подвывиха бедра.

Литература

1. Попов И.В. Современные взгляды на этиологию, патогенез и принципы лечения остеохондропатии головки бедренной кости — болезни Легга-Кальве-Пертеса // Травматология и ортопедия России. 2002. № 2. С. 59–66.
2. Попов И.В. Малые аномалии развития: их место в системе современного врачевания (клинико-теоретическое исследование). СПб: Виконт, 2004.
3. Головский Б.В., Усольцева Л.В., Орлова Н.С. Наследственная дисплазия соединительной ткани в практике семейного врача // Рос. семейный врач. 2000. № 4. С. 52–57.
4. Мартынов А.И., Степура О.Б., Остроумова О.Д. и др. Врожденные дисплазии соединительной ткани // Вестн. РАМН. 1998. № 2. С. 47–54.
5. Glesby M.J., Pyeritz R.E. Association and systematic abnormal of connective tissue // J.A.M.A. 1989. Vol. 262. P. 523–528.
6. Хацкель С.Б. Заболеваемость детей первого года жизни с перинатальной энцефалопатией и различным числом малых аномалий развития // Педиатрия. 1991. № 10. С. 106–107.
7. Попов И.В. Об асимметрии малых аномалий // В сб.: Человек и его здоровье: Материалы IX Рос. нац. конгр. СПб., 2004. С. 84–85.

I.V. Popov

DiscoveryMed Ltd, St. Petersburg

Small abnormalities as the phenotypic manifestations caused by hereditary connective tissue dysplasia

Congenital deficiency of the connective tissue is part of the pathogenesis of many diseases, including Perthes (Legg-Calve-Perthes) disease, congenital hip dislocation and dysplasia of the coxae. At the same time, such as small signs of dysplastic abnormalities are indicators of the same connective tissue dysplasia. The article analyzes microanomalies in 72 children with «big» diseases of the joints and concluded that the detection of small anomalies of development will help to conduct early detection of orthopedic pathology in children.

Key words: Perthes (Legg-Calve-Perthes) disease, congenital hip dislocation, dysplasia of connective tissue, small abnormalities