ЗАМЕТКИ ИЗ ПРАКТИКИ

© Агранович О.Е., 2005

О.Е. Агранович

ОПИСАНИЕ ТРЕХ СЛУЧАЕВ «ЗЕРКАЛЬНОЙ КИСТИ»

Государственное учреждение научно-исследовательский
детский ортопедический институт им. Г.И. Турнера, Санкт-Петербург

«Зеркальная кисть» — редкая врожденная аномалия, которая характеризуется удвоением локтевой кости, отсутствием лучевой и I пальца кисти, избыточным количеством пальцев, как правило, симметрично расположенных относительно средней линии. Так как предплечье содержит две локтевых кости, то данную деформацию, по мнению Wood (1998), правомерно называть «ульнарной димелией» [1]. По данным Al-Qattan и соавт. [2], в литературе описано более 100 случаев «зеркальной кисти».

Ульнарная димелия — аномалия, характерная не только для человека, но и для животных. Так, Gorriz (1982) наблюдал данную аномалию у цыплят, Ueshima и Uehara (1981) описали ее у телят [3]. Обычно «зеркальная кисть» встречается как спорадическое заболевание, однако отмечены и наследственные случаи. Sandrow et al. [3] описали семью, где отец и дочь имели сходную аномалию. По мнению ученых, вероятной причиной заболевания являются спонтанные мутации генов. Оба пола поражаются с одинаковой частотой, не отмечено и преобладания какой-либо стороны поражения. Чаще наблюдается односторонняя деформация, однако, по данным Laurin и соавт. [4], возможно и двустороннее поражение.

Ульнарная димелия чаще всего выявляется как изолированная аномалия. Гораздо реже встречаются сочетанные варианты, включающие пороки лица, врожденную дислокацию плеча, удвоение малоберцовой кости, синполидактилию кистей и стоп [3—7].

Помимо классической формы «зеркальной кисти», возможны и другие варианты этой аномалии. Так, Yang и соавт. [11] сделали обзор мировой литературы и обнаружили описание 6 случаев с полным удвоением кисти, включая большой палец, различными вариантами костей предплечья. Barton и соавт. [1] наблюдали больного с 8 пальцами, 3 костями предплечья (лучевой и двумя локтевыми, одна из которых была рудиментарной). Al-Qattan и соавт. [1] описали больного, характерной особенностью которого, помимо множества пальцев на кисти,

Таблица

Классификация «зеркальной кисти» (Al-Qattan et al., 1998)

Тип	Название	Клиническая характеристика
1	Ульнарная димелия	Полидактилия, предплечье образовано 2 локтевыми костями: • тип А — каждая кость предплечья хорошо сформирована; • тип В — преаксиальная локтевая кость не имеет шиловидного отростка или он гипопластичен
2	Промежуточный тип	Полидактилия, предплечье образовано 2 локтевыми костями (одна из них рудиментарная) и одной лучевой костью
3	Промежуточный тип	Полидактилия, предплечье образовано одной локтевой и одной лучевой костями: • тип А — лучевая кость хорошо сформирована; • тип В — лучевая кость гипопластична
4	"Зеркальная кисть" при различных синдромах	Двустороннее поражение, синполидактилия; характерны "зеркальные стопы" и врожденная деформация носа: • тип А: Sandrow синдром (предплечье образовано 2 локтевыми костями); • тип В: Martin синдром (предплечье образовано одной локтевой и одной лучевой костями)
5	Удвоение кисти	Полное удвоение кисти, включая I палец, с нормально развитым предплечьем

было наличие предплечья, образованного локтевой и гипопластичной лучевой костями. На основании собственных наблюдений и данных литературы авторы создали классификацию «зеркальной кисти» с выделением 5 различных типов данной аномалии (см. таблицу) [1].

Наиболее часто встречается тип 1 В, реже — тип 1 А. Wood [1] указал, что в большинстве случаев ульнарной димелии имеется короткая преаксиальная кость, и кисть имеет, вследствие этого, лучевую девиацию. В ходе роста дистальный конец преаксиальной локтевой кости расширяется, имитируя дистальный конец лучевой кости, что, по мнению Chinegwundon и соавт. [3], служит доказательством того, что локтевые кости при ульнарной димелии не являются истинными локтевыми костями.

Остальные варианты «зеркальной кисти», по данным литературы, встречаются крайне редко: тип 2 — описан всего один случай, тип 3 А — два наблюдения, тип 3 В — один случай, тип 4 А — одно наблюдение, тип 4 В — 9 случаев [1—3, 6, 8, 9].

С 1990 по 2004 гг. в отделении микрохирургии и реконструктивной хирургии кисти НИДОИ им. Г.И. Турнера находились на обследовании и лечении 3 детей с различными вариантами данной патологии. Во всех наблюдениях заболевание являлось спорадическим. Помимо порока развития предплечья и кисти, какой-либо другой патологии опорно-двигательного аппарата, внутренних органов у этих детей не было выявлено. Аномалия отмечена у 2 мальчиков и одной девочки. Во всех наблюдениях патология была односторонней, при этом левая сторона поражалась в 2 случаях, правая — в одном.

Классическая форма «зеркальной кисти» (тип 1В по классификации Al-Qattan и соавт., 1998) была выявлена у одного ребенка [1]. Данный вариант клинически характеризовался наличием 8 трехфаланговых пальцев, находящихся в одной плоскости, с выраженной гипоплазией и отсутствием активных движений I и IV радиальных лучей, лучевой девиацией кисти, укорочением предплечья на стороне поражения, ограничением активного и пассивного разгибания в локтевом суставе.

Рентгенологическое обследование выявило следующие изменения. Предплечье было представлено 2 гипоплазированными локтевыми костями с более выраженной гипоплазией и расширением в дистальном отделе радиальной локтевой кости. Кости запястья были представлены удвоенными головчатой и крючковидной костями, кисть была представлена удвоенными II—IV лучами, I лучи отсутствовали. Кроме того, наблюдались гипоплазия части пястных костей и фаланг пальцев, наличие псевдоэпифиза одной из пястной костей (рис. 1).

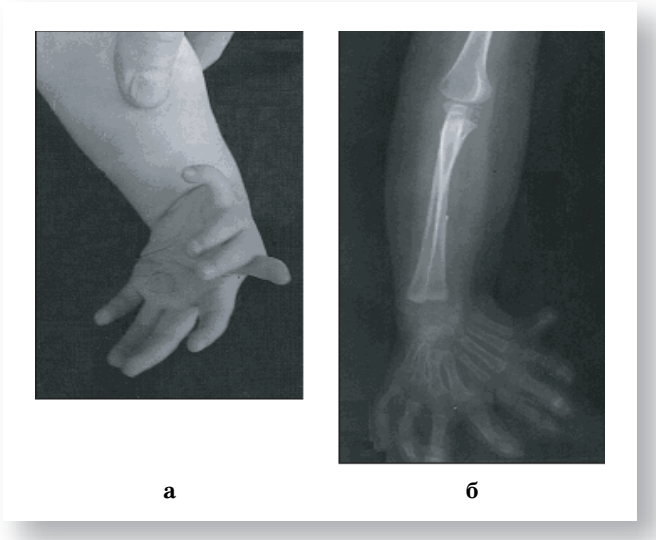

Рис. 1. Внешний вид (а) и рентгенограмма (б) кисти больной М., 1,5 лет.

Во втором случае, встреченном нами (промежуточный 3 В тип по классификации Al-Qattan и соавт., 1998), кисть была представлена 7 трехфаланговыми пальцами, расположенными в одной плоскости с полифалангией IV пальца, отмечались укорочение предплечья, а также радиальная девиация кисти, обусловленная гипоплазией лучевой кости. В локтевом суставе отмечался полный объем движений. Кости запястья были представлены головчатой и крючковидной костями. Радиальные пальцы кисти были представлены трехфаланговым I пальцем в

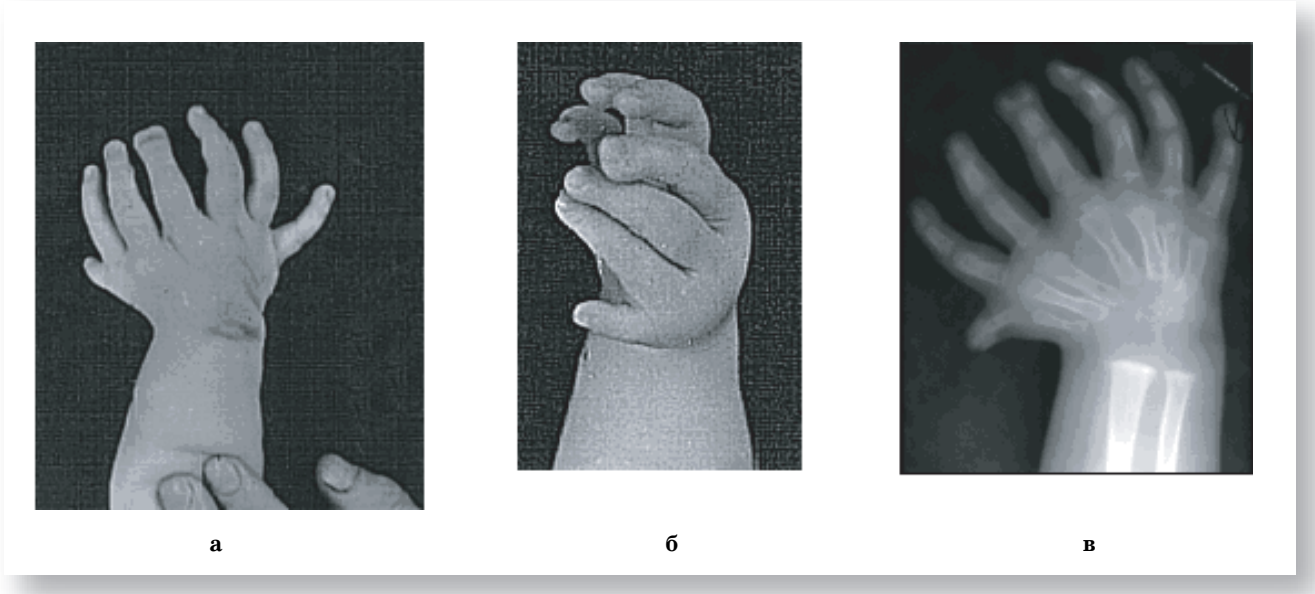

Рис. 2. Внешний вид (а, б) и рентгенограмма (в) кисти больного Т., 1,5 лет.

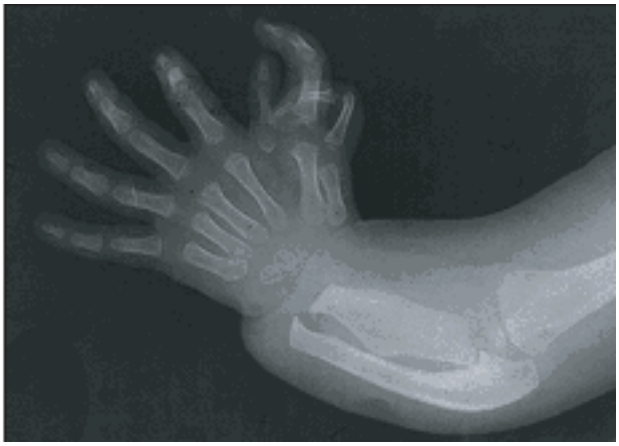

Рис. 3. Рентгенограмма кисти больного Т., 1,5 лет.

сочетании с радиальной полидактилией. Большой палец кисти был гипоплазирован, активные движения в нем отсутствовали (рис. 2).

Третий вариант «зеркальной кисти», встреченный нами, не подходил под описание ни одного из известных подтипов. На стороне поражения наблюдались полидактилия и радиальная девиация кисти (6 трехфаланговых и один двухфаланговый пальцы, расположенные в одной плоскости), гипоплазия и деформация лучевой и локтевой костей, укорочение предплечья. В локтевом суставе отмечался полный объем движений. В VI пальце отмечалась ульнарная клинодактилия на уровне проксимального межфалангового сустава. III луч был представлен проксимальной и дистальной фалангами и рудиментом пястной кости. Активные движения в VI пальце были ограничены, в III — отсутствовали. По нашему мнению, кисть представляла собой сочетание трехфалангизма I пальца с радиальной полидактилией (рис. 3). Учитывая данный случай (сочетание полидактилии с деформацией обеих костей предплечья), вероятно, следует в классификации Al-Qattan и соавт. (1998) выделить в 3-м промежуточном типе еще один подтип — подтип С.

Таким образом, «зеркальная кисть» является редким врожденным пороком развития, каждый новый случай этого заболевания требует описания и подробного изучения, что позволяет выбирать правильную тактику лечения и максимально полноценно восстанавливать функцию конечности.

ЛИТЕРАТУРА

См. online-версию журнала http://www.pediatriajournal.ru № 4/2006, приложение № 16.

© *Коллектив авторов, 2005*

М.Ю. Щербакова, О.И. Ярошевская, О.Е. Гуревич, Т.А. Высоцкая, Е.Н. Долгина, Л.А. Пронина

СЛУЧАЙ ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ С ИСХОДОМ В АМИЛОИДОЗ У МАЛЬЧИКА 15 ЛЕТ

Российский государственный медицинский университет,
Морозовская городская детская клиническая больница, Москва

Периодическая болезнь (ПБ) — аутосомно-рецессивное заболевание, вызванное мутацией в гене, расположенном на коротком плече хромосомы 16. Для него характерны периодически возникающие эпизоды экссудативного воспаления брюшины, плевры, синовиальных оболочек. Впервые как отдельную нозологическую форму это заболевание описал в 1948 г. Reimann, который и предложил термин «периодическая болезнь», однако случаи периодически возникающих у больных озноба, рвоты и острых болей в животе были отмечены еще в конце XVII века. ПБ известна также как семейная средиземноморская лихорадка, армянская болезнь, еврейская семейная лихорадка. Эти многочисленные синонимы описывают основные особенности данного заболевания — периодичность возникновения приступов, семейный характер болезни, ее распространенность преимущественно среди народов Средиземноморья и Ближнего Востока. Большинство больных ПБ в мире составляют армяне и евреи-сефарды (частота носительства мутантного гена 1:16—1:7 и частота заболевания от 1:1000 до 1:250 человек); достаточно часто заболевание встречается также среди турок, арабов, итальянцев, греков и других народов Средиземноморья. На территории бывшего СССР и в России свыше 90% больных ПБ составляют армяне, однако данное заболевание описано и у азербайджанцев, грузин, среди народов Северного Кавказа [1, 2].

Ген ПБ (MEFV) клонирован в 1997 г. Описано 29 разнообразных мутаций гена, большинство из которых составляют миссенс-мутации. Среди армян в основном встречается гаплотип С с заменой аланина на валин (V726A), у евреев — гаплотип А с заменой валина на метионин (M694V), известны также гаплотипы B, F, G, J, K. Ген MEFV экспрессирован только в гранулоцитах. Продуктом гена является белок пирин (маренострин) — базовый регулятор воспалительного ответа нейтрофилов. Его дефект приводит к дефициту ингибитора хемотаксического фактора С5а. Помимо того, в норме пирин регулирует экспрессию факторов адгезии на поверхность нейтрофилов, а его структурные изменения нарушают функцию контроля. Возможно, у гетерозигот данное свойство пирина

О.Е. Агранович

ЛИТЕРАТУРА

1. Al-Qattan M., Al-Thunayan A., De Cordier M. et al. // J. Hand Surg. — 1998. — Vol. 23B, № 4. — P. 534 — 536.
2. Al-Qattan M., Hashem F.K., Al Malaq A. // J. Hand Surg. — 2002. — Vol. 27A, № 3. — P. 498 — 502.
3. Sandrow R.E., Sullivan P.D., Steel H.H. // J. Bone Jt. Surg. — 1970. — Vol. 52A, № 2. — P. 367 — 370.
4. Chinegwundon J.O.M., Gupta M., Scott A. // J. Hand Surg. — 1997. — Vol. 22B, № 1. — P. 77 — 79.
5. Harpf C., Hussl H. // Scand. J. Plast. Reconstr. Surg. — 1999. — Vol. 33, № 3. — P. 329 — 333.
6. Martin R.A., Jones M.C., Jones K.L. // Am. J. Med. Genet. — 1993. — Vol. 46, № 2. — P. 129 — 131.
7. Martinez-Frias M.L., Alcaraz M., Espejo P. et al. // J. Med. Genet. — 1994. — Vol. 31, № 5. — P. 410 — 412.
8. Hersh J.H., Dela Cruz T.V., Pietrantoni et al. // Am. J. Med. Genet. — 1995. — Vol. 59, № 3. — P. 341 — 345.
9. King R. J., Hoyes A.D. // Hand. — 1982. — № 11. — P. 188 — 193.
10. Yang S.S., Jackson L., Green D.W. et al. // J. Hand Surg. — 1996. — Vol. 21, № 6. — P.1048 — 1051.