

Клиническая дифференциальная диагностика некоторых системных дисплазий скелета

А.М. Аранович, Г.В. Дьячкова, О.В. Климов, К.А. Дьячков

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия» им. акад. Г.А. Илизарова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Курган

Clinical differential diagnosis of some systemic skeletal dysplasias

A.M. Aranovich, G.V. D'iachkova, O.V. Klimov, K.A. D'iachkov

Federal State Budgetary Institution «Russian Ilizarov Scientific Center “Restorative Traumatology and Orthopaedics”» of the RF Ministry of Health, Kurgan

Цель. Показать ценность антропометрических признаков в строении черепа и костей кистей при различных системных дисплазиях скелета и их роль в ходе проведения дифференциальной диагностики. **Материалы и методы.** Изучены фотографии 25 больных с ахондроплазией, 15 пациентов с гипохондроплазией и 10 человек с эпифизарной дисплазией, а также 25 здоровых лиц, которые составили контрольную группу. Все исследуемые были представителями европеоидной расы и женского пола. У пациентов разных нозологических групп были произведены антропометрические измерения головы, кистей рук и получены данные о наличии и возможных вариантах сочетания данных антропометрических признаков заболевания. **Результаты.** Показано, что у пациентов с гипохондроплазией отсутствуют антропометрические признаки нарушения строения черепа и кистей, при ахондроплазии наблюдаются нарушения строения и черепа, и кистей, при эпифизарной дисплазии – только костей кисти. **Заключение.** Дифференциальная диагностика актуальна как в ходе выбора тактики хирургического лечения, так и с точки зрения юридического статуса пациента.

Ключевые слова: дисплазии скелета, ахондроплазия, метод Илизарова, удлинение конечностей, увеличение роста, антропометрия.

Purpose. To demonstrate the value of anthropometric characteristics in the structure of the skull and the hand bones for different systemic skeletal dysplasias, and their role in the process of differential diagnosis. **Materials and Methods.** The photos of 25 patients with achondroplasia studied, as well as those of 15 patients with hypochondroplasia and 10 patients with epiphyseal dysplasia, and also the photos of 25 normal subjects who formed control group. All the persons studied were Caucasians and females. Patients of different nosological groups underwent anthropometric measurements of the head, the hands, and the data of the presence and the possible combination variants of the disease anthropometric characteristics were obtained in them. **Results.** The patients with hypochondroplasia demonstrated to have no anthropometric characteristics of structure disorders of the skull and the hands, as for those with achondroplasia – structure disorders of both the skull and the hands observed in them, and the disorders of the hand bones only observed in patients with epiphyseal dysplasia. **Conclusions.** Differential diagnosis is relevant both during the selection of surgical treatment tactics and in terms of patient's legal status.

Keywords: skeletal dysplasia, achondroplasia, the Ilizarov method, limb lengthening, height increase, anthropometry.

ВВЕДЕНИЕ

Как известно, системные дисплазии скелета – это болезни развития костной и хрящевой ткани, обусловленные генетической патологией, что внешне проявляется, главным образом, в виде нарушения роста и формообразования костей скелета. В большинстве случаев в ходе постановки диагноза мало кто из пациентов имеет на руках заключение медицинской генетической экспертизы, а диагностика строится на основании данных клинического исследования. Среди этой довольно большой группы оперативной реконструкции ОДС, как правило, подвергаются пациенты трех нозологических единиц: ахондроплазия, гипохондроплазия и спондилоэпифизарная дисплазия.

При этом стоит отметить, что для всех перечисленных выше заболеваний формально подходит стандартный набор клинических признаков ахондроплазии: укорочение и деформации сегментов верхних и нижних конечностей, слабость связочного аппарата и нестабильность коленных суставов. Более того, как отмечено в ряде исследований, даже у пациентов с точно установленным диагнозом внешние проявления заболевания могут быть выражены в разной степени [2, 3, 9, 10, 11]. Все это создает определенные трудности и сомнения в правильности постановки диагноза, что регулярно приводит к случаям неверной первичной диагностики заболевания.

Как известно, ахондроплазия и гипохондроплазия относятся к физарным дисплазиям, а спондилоэпифизарная дисплазия, как это и следует из ее названия, соответственно к группе эпифизарных дисплазий.

Достоверность постановки диагноза кроме чисто формальной необходимости имеет и практическое значение. Так, если в техническом плане оперативное лечение по реконструкции ОДС пациентов с системными поражениями скелета практически одинаково, то сам процесс удлинения длинных трубчатых костей (ДТК) всегда носит исключительно индивидуальный характер, который зависит от целого комплекса особенностей ортопедического и биомеханического статуса пациента. К тому же, механизм нарушения процесса костеобразования, а, следовательно, и активность репаративного остеогенеза при дисплазиях скелета различен, что необходимо учитывать в процессе лечения. Точная формулировка диагноза актуальна также и в ходе врачебной экспертизы нетрудоспособности, где формальность диагноза может иметь весьма значительные последствия для пациента, как лица, имеющего юридический статус инвалида, что накладывает на него определенные ограничения и предоставляет соответствующие льготы.

Как известно, нарушение роста костей хрящевого происхождения – длинные трубчатые кости, кости основания черепа, а также кости кистей рук – формирует характерный для данного вида патологии внешний вид пациента. В большинстве научных работ по данной тематике описываются три характерных клинических признака строения кисти: изодактилия, укорочение пальцев и симптом «трезубца» на кистях. Тем не менее, литературные данные о строении скелета кисти носят описательный характер, и в доступной

литературе параметрических и статистических данных нет.

Проведенные ранее антропометрические исследования показали достоверность наличия антропометрических признаков заболевания в строении черепа, определяемых с помощью антропометрических индексов.

Особенности строения костей кистей рук в данной группе заболеваний, исследованное на основании антропометрических и рентгенологических данных, также показало, что данный клинический признак имеет свои особенности в различных группах больных.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Материал и методы исследования составили фотографии 25 больных с ахондроплазией, 15 пациентов с гипоахондроплазией и 10 человек с эпифизарной дисплазией, проходивших лечение в РНЦ «ВТО» с 2007 по 2012 г., а также 25 здоровых лиц, которые составили контрольную группу. Все исследуемые были представителями европеоидной расы и женского пола. В ходе исследования у пациентов разных нозологических групп были произведены антропометрические измерения головы, кистей рук и получены данные о наличии и возможных вариантах сочетания данных антропометрических признаков заболевания.

В известной литературе эти клинические признаки носят исключительно описательный (качественный) характер. Однако, будучи антропометрически и статистически обоснованными, они приобретают дополнительную научную ценность и встают в один ряд с другими объективными симптомами заболевания, что в полной мере соответствует принципам доказательной медицины [1, 6, 7, 8, 9, 12]. Таким образом, показать их ценность и роль в ходе проведения дифференциальной диагностики и явилось целью данного исследования.

Для исследования были выбраны стандартные энцефалометрические точки, которые достаточно четко могут презентоваться на голове человека, в том числе и на фотографии (рис. 1) [13].

Для выявления особенностей строения пальцев были вычислены соотношения между длиной и толщиной пальцев, соотношения между шириной пальцев у основания и на уровне ногтевой фаланги, а также соотношение между длиной пальцев и длиной ладони (рис. 2) [4, 5].

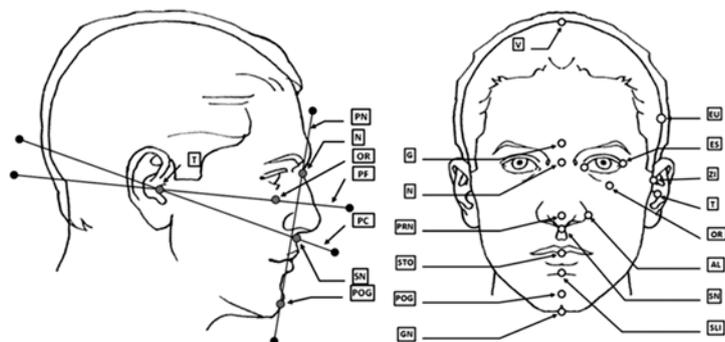


Рис. 1. Схема расположения основных энцефалометрических точек в боковой и прямой проекциях головы

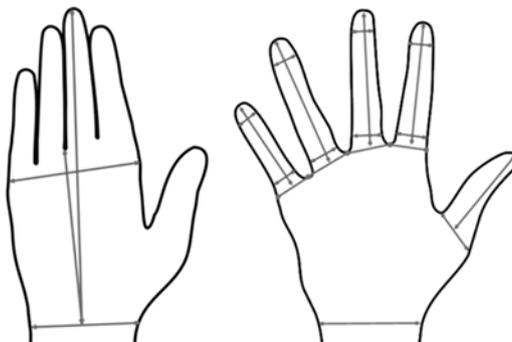


Рис. 2. Схемы измерений антропометрических показателей кисти

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

В результате проведенного исследования было установлено, что все больные ахондроплазией достоверно имеют характерное нарушение в строении черепа, которое носит типичный и устойчивый характер. Также у всех пациентов с ахондроплазией выявлено уменьшение продольных размеров кистей рук, которое носит пропорциональный характер, при этом описываемый в литературе такой признак как изодактилия либо отсутствует, либо выражен очень слабо в пределах статистической погрешности измерения. Характерной для пациентов данной нозологической группы является девиация оси пальцев, что придает кистям рук характерный вид, который описан в литературе как симптом «трезубца».

Клинический пример 1. У пациентки 12 лет с диагнозом ахондроплазия кроме стандартного набора клинических признаков рассматриваемых нозологических групп – укорочение верхних и нижних конечностей дополнительно имеется поражение лицевого черепа и кистей рук.

На фотографии определяются основные, явно выраженные, антропометрические особенности строения головы, которые проявляются в уменьшении носовой части лица, прогнатии верхней челюсти, диспропорции в соотношении размеров мозговой и лицевой части черепа (рис. 3).

На фотографии кистей рук видно, что у пациентов данной нозологической группы присутствует продоль-

ное и пропорциональное укорочение всех сегментов кисти (пальцев и ладони). Разница в длине пальцев свидетельствует о тенденции к изодактилии. На фотографии также определяется присутствие девиации оси пальцев и относительное уменьшение поперечных размеров ногтевых фаланг – «заостренные пальцы». В целом данные признаки описаны как симптом «трезубца» (рис. 3).

Пациентов с гипоахондроплазией, как видно из приведенного ниже клинического примера, характеризует только укорочение и деформации длинных костей с характерными нарушениями со стороны суставного и связочного аппарата. При этом деформации конечностей и нарушения сухожильно-связочного аппарата выражены значительно меньше, чем у пациентов с ахондроплазией. Каких-либо изменений антропометрических показателей со стороны черепа и кистей рук у данной категории пациентов нет.

Клинический пример 2. У пациентки 14 лет с диагнозом гипоахондроплазия при клиническом обследовании выявлено укорочение сегментов верхних и нижних конечностей и отсутствие поражения лицевого черепа и кистей рук (рис. 4).

Антропометрические исследования пациентов с эпифизарной дисплазией показали, что поражение лицевого черепа отсутствует, но при этом в данной нозологической группе пациентов имеется целый ряд характерных анатомических особенностей в строении кистей рук, описанных ниже.



Рис. 3. Контурная фотография головы в профиль и кисти пациентки с ахондроплазией

Клинический пример 3. Пациентка с диагнозом эпифизарная дисплазия. Клиническое обследование выявило укорочение сегментов верхних и нижних конечностей и поражение кистей рук, при этом отсутствуют изменения со стороны черепа. Как видно на фотографии, кисть больного имеет признаки изодактилии, которая обусловлена укорочением среднего пальца, а также признаки относительной избыточности мягких тканей на пальцах рук – «мясистые пальцы» (рис. 5).

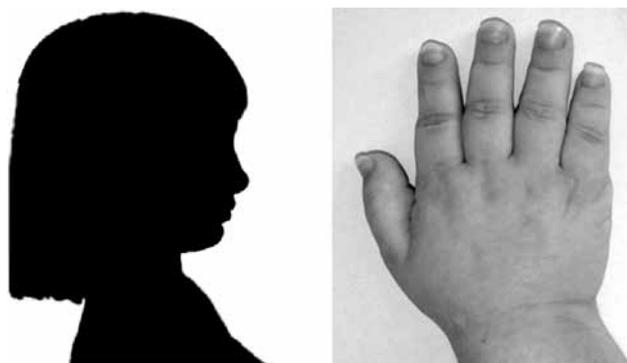


Рис. 5. Контурная фотография головы в профиль и кисти пациентки с эпифизарной дисплазией

В ходе исследования выявлено, что клиническая симптоматика описанных выше заболеваний определяется набором таких общих клинических признаков болезни как укорочение и деформация конечностей, а также двумя патогномоничными симптомами: поражение костей черепа и кистей рук. Таким образом, именно различные варианты комбинации патогномоничных клинических признаков позволяют в ходе дифференциальной диагностики однозначно трактовать их в пользу одного или другого заболевания.

Для индикации процесса дифференциальной диагностики нами введен антропометрический индекс. Так как мы располагаем двумя клиническими признаками: поражение лицевого черепа и поражение кистей рук, то индекс будет иметь две позиции. Условно примем первую позицию за поражение головы, вторая позиция будет отвечать за поражение кистей рук. Для

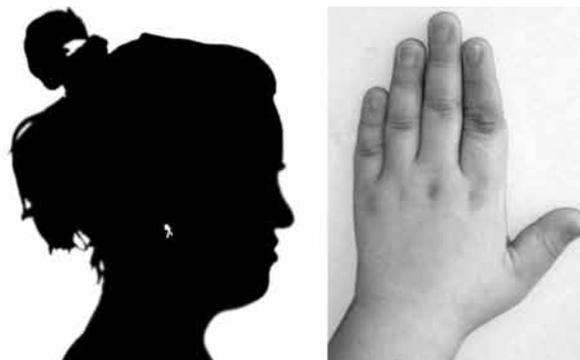


Рис. 4. Контурная фотография головы в профиль и кисти пациентки с гипохондроплазией

проведения дифференциальной диагностики обозначим наличие признака «1», а его отсутствие «0».

Таким образом, из двух дифференциальных признаков мы можем составить четыре комбинации, которые в бинарном виде будут выглядеть, как показано в таблице 1.

В схематическом виде данная диагностическая матрица представлена на рисунке 6, где пораженные сегменты тела показаны черным цветом.

Таблица 1

Бинарная матрица комбинации диагностических признаков заболевания и соответствующие этим комбинациям клинические формы скелетных дисплазий

Бинарная комбинация	Сочетание клинических признаков	Заболевание, соответствующее данной комбинации признаков
00	отсутствие поражений	гипохондроплазия
01	поражены только кисти рук	эпифизарная дисплазия
10	поражена только голова	не встречается
11	поражены голова и кисти рук	ахондроплазия

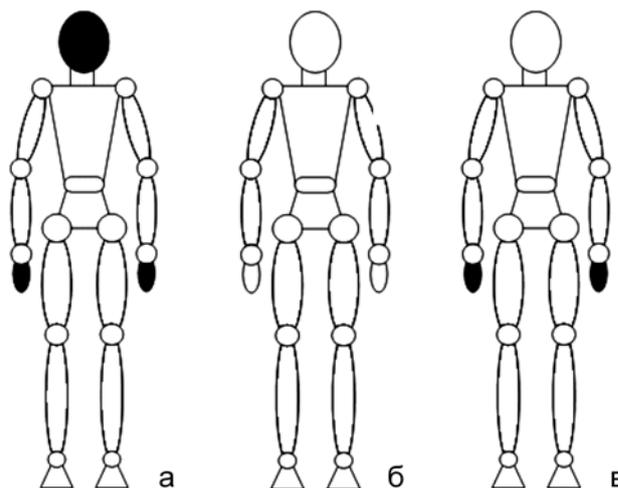


Рис. 6. Заболевание и соответствующее данной комбинации признаков сочетание клинических признаков: а – ахондроплазия; б – гипохондроплазия; в – эпифизарная дисплазия

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В целом, полученные результаты исследования показали, что такие клинические признаки, как поражение лицевого черепа и кистей рук достаточно патогномоничны и, без сомнения, могут использоваться для дифференциальной диагностики некоторых форм дисплазий скелета. В настоящее время генеральная концепция современной

медицины формулируется как доказательная медицина, что является основополагающим инструментом для принятия решения о выборе медицинской технологии. Данная медицинская концепция регламентирует способы получения, оценки и практического использования медицинских фактов и технологий, что позволяет при-

нимать научно доказательные и самые надежные решения по профилактике, диагностике, лечению заболеваний и организации здравоохранения. Тем не менее, в целом ряде клинических ситуаций традиционно используются «исторически сложившиеся» критерии диагностики, которые являются исключительно умозрительными, что в

корне противоречит принципам доказательной медицины и формально не соответствуют современным требованиям. Однако, будучи научно обоснованными, данные симптомы заболевания встают в один ряд с другими параметрическими критериями, которыми должна пользоваться современная медицинская наука.

ЛИТЕРАТУРА

1. Алексеев В.П., Дебец Г.Ф. Краниометрия. Методика антропологических исследований. М.: Наука, 1964.
2. Ахондроплазия : рук. для врачей / под ред. А. В. Попкова, В. И. Шевцова. М. : Медицина, 2001. 352 с.
3. Бауэр Ю. Конституциональная патология. М. ; Л., 1926.
4. Возрастные рентгенологические особенности верхних и нижних конечностей у больных ахондроплазией / Г.В. Дьячкова, А.В. Попков, О.В. Климов, К.И. Новиков // Наследственные заболевания скелет: Всерос. науч.-практ. конф. М., 1998. С. 56-57.
5. Возрастные рентгенологические особенности костей кисти у больных ахондроплазией / Г.В. Дьячкова, О.В. Климов, К.И. Новиков, О.С. Новикова // Гений ортопедии. 2006. № 3. С. 36-38.
6. Гаврилов Е.И., Щербаков А.С. Ортопедическая стоматология. М.: Медицина, 1984.
7. Звягин В.Н. Методика краниоскопической диагностики пола человека // Судебно-медицинская экспертиза. 1983. Т. 26, № 3. С. 15-17.
8. Наконечный С.И., Терещенко Т.О., Романюк Т.П. Эконометрия : Навальный посібник [Эконометрия: Учебное пособие]. К.: КНЕУ, 1998.
9. Основы прикладной антропометрии и биомеханики : учебн. для студентов вузов / под ред. Е. Б. Кобляковой. СПб : Информационно-издательский центр МГУДТ, 2005. 280 с.
10. Попков А.В., Климов О. В. Особенности роста сегментов верхней конечности у больных ахондроплазией // Гений ортопедии. 1997. № 4. С. 29-31.
11. Усоскина Р. Я., Круминь К. А., Сеглин Т. Я. Врожденные системные заболевания // Амбулаторное лечение детей с ортопедическими заболеваниями. М., 2009. С. 101-104.
12. Фадеев Р.А., Кузакова А.В. Клиническая цефалометрия : учеб. пособие по диагностике в ортодонтии. М., 2009. 564 с.
13. Климов О.В., Гайдышев И.П. Энцефалометрические особенности строения черепа у больных с ахондроплазией и статистические методы экспертной постановки диагноза // Гений ортопедии. 2014. № 1. С. 67-71.
14. Bailey J.A. 2nd. Orthopaedic aspects of achondroplasia // J. Bone Joint Surg. Am. 1970. – Vol. 52, No 7. – P. 1285-1301. PubMed PMID: 5472902.
15. Achondroplasia and hypochondroplasia. Comments on frequency, mutation rate, and radiological features in skull and spine / F. Oberklaid, D.M. Danks, F. Jensen, L. Stace, S. Rosshandler // J. Med. Genet. 1979. – Vol. 16, No 2. – P. 140-146.
16. Tanaka H. Achondroplasia: recent advances in diagnosis and treatment // Acta Paediatr. Jpn. 1997. – Vol. 39, No 4. – P. 514-520.

REFERENCES

1. Alekseev V.P., Debets G.F. Kraniometriia. Metodika antrologicheskikh issledovaniy [Cranioimetry. A technique of anthropologic studies]. M.: Nauka, 1964.
2. Akhondroplaziia : ruk. dlia vrachei / pod red. A. V. Popkova, V. I. Shevtsova. [Achondroplasia: A guide for physicians / Ed. A.V. Popkov, V.I. Shevtsov]. M. : Meditsina, 2001. 352 s.
3. Bauer Ju. Konstitutsional'naiia patologiiia [Constitutional pathology]. M. ; L., 1926.
4. Vozrastnye rentgenologicheskie osobennosti verkhnikh i nizhnikh konechnostei u bol'nykh akhondroplaziei [Age-related radiological features of the upper and lower limbs of patients with achondroplasia] / G.V. D'iachkova, A.V. Popkov, O.V. Klimov, K.I. Novikov // Nasledstvennye zabolevaniia skelet: Vseros. nauch.-prakt. konf. M., 1998. S. 56-57.
5. Vozrastnye rentgenologicheskie osobennosti kostei kisti u bol'nykh akhondroplaziei [Age-related roentgenological peculiarities of the hand bones in patients with achondroplasia] / G.V. Diachkova, O.V. Klimov, K.I. Novikov, O.S. Novikova // Genij Ortop. 2006. N 3. S. 36-38.
6. Gavrilov E.I., Shcherbakov A.S. Ortopedicheskaia stomatologiiia [Orthopaedic stomatology]. M.: Meditsina, 1984.
7. Zviagin V.N. Metodika kranioskopicheskoi diagnostiki pola cheloveka [A technique of human gender cranioscopic diagnosis] // Sudebno-meditsinskaia Ekspertiza. 1983. T. 26, N 3. S. 15-17.
8. Nakonechnii S.I., Tereshchenko T.O., Romaniuk T.P. Ekonometriia : Navchal'nii posibnik. [Ekonometriia: Uchebnoe posobie] [Econometry: A training manual]. K.: KNEU, 1998.
9. Osnovy prikladnoi antropometrii i biomekhaniki : uchebn. dlia studentov vuzov / pod red. E. B. Kobliakovoii [The basics of applied anthropometry and biomechanics: a textbook for high schools / Ed. E. Kobliakova]. SPB : Informatsionno-izdatel'skii Tsentr MGUDT, 2005. 280 s.
10. Popkov A.V., Klimov O. V. Osobennosti rosta segmentov verkhnei konechnosti u bol'nykh akhondroplaziei [Growth peculiarities of upper limb segments in patients with achondroplasia] // Genij Ortop. 1997. N 4. S. 29-31.
11. Usoskina R. Ia., Krumin' K. A., Seglin' T. Ia. Vrozhdennye sistemnye zabolevaniia [Congenital systemic diseases] // Ambulatornoe lechenie detei s ortopedicheskimi zabolevaniiami [Outpatient treatment of children with orthopedic diseases]. M., 2009. S. 101-104.
12. Fadeev R.A., Kuzakova A.V. Klinicheskaia tsefalometriia : ucheb. posobie po diagnostike v ortodontii [Clinical cephalometry: a manual on diagnosis and orthodontics]. M., 2009. 564 s.
13. Klimov O.V., Gaidyshev I.P. Entsefalometricheskie osobennosti stroeniia cherepa u bol'nykh s akhondroplaziei i statisticheskie metody ekspertnoi postanovki diagnoza [Encephalometric features of cranial structure in patients with achondroplasia, and statistical methods of expert diagnostics] // Genij Ortop. 2014. N 1. S. 67-71.
14. Bailey J.A. 2nd. Orthopaedic aspects of achondroplasia // J. Bone Joint Surg. Am. 1970. – Vol. 52, No 7. – P. 1285-1301. PubMed PMID: 5472902.
15. Achondroplasia and hypochondroplasia. Comments on frequency, mutation rate, and radiological features in skull and spine / F. Oberklaid, D.M. Danks, F. Jensen, L. Stace, S. Rosshandler // J. Med. Genet. 1979. – Vol. 16, No 2. – P. 140-146.
16. Tanaka H. Achondroplasia: recent advances in diagnosis and treatment // Acta Paediatr. Jpn. 1997. – Vol. 39, No 4. – P. 514-520.

Рукопись поступила 01.09.2014.

Сведения об авторах:

1. Аранович Анна Майоровна – ФГБУ «РНЦ «ВТО» им. акад. Г.А. Илизарова» Минздрава России, главный научный сотрудник лаборатории коррекции деформаций и удлинения конечностей, д. м. н., профессор.
2. Дьячкова Галина Викторовна – ФГБУ «РНЦ «ВТО» им. акад. Г.А. Илизарова» Минздрава России, зав. лабораторией рентгеновских и ультразвуковых методов диагностики, д. м. н., профессор; e-mail: dgv2003@mail.ru.
3. Климов Олег Владимирович – ФГБУ «РНЦ «ВТО» им. акад. Г.А. Илизарова» Минздрава России, старший научный сотрудник клинико-экспериментальной лаборатории реконструктивно-восстановительной микрохирургии и хирургии кисти, к. м. н.
4. Дьячков Константин Александрович – ФГБУ «РНЦ «ВТО» им. акад. Г.А. Илизарова» Минздрава России, ведущий научный сотрудник лаборатории рентгеновских и ультразвуковых методов диагностики, к. м. н.; e-mail: dka doc@mail.ru.

About the authors

1. Aranovich Anna Maiorovna – FSBI "Russian Ilizarov Scientific Center Restorative Traumatology and Orthopaedics" of the RF Ministry of Health; Laboratory of Deformity Correction and Limb Lengthening, a chief researcher, Doctor of Medical Sciences, Professor.
2. D'iachkova Galina Viktorovna – FSBI "Russian Ilizarov Scientific Center Restorative Traumatology and Orthopaedics" of the RF Ministry of Health; Head of the Laboratory of Radiological and Ultrasound Diagnostic Techniques, Doctor of Medical Sciences, Professor; e-mail: dgv2003@mail.ru.
3. Klimov Oleg Vladimirovich – FSBI "Russian Ilizarov Scientific Center Restorative Traumatology and Orthopaedics" of the RF Ministry of Health; Clinical and experimental Laboratory of Reconstructive and restorative Microsurgery and Surgery of the Hand, a senior researcher, Candidate of Medical Sciences.
4. D'iachkov Konstantin Aleksandrovich – FSBI "Russian Ilizarov Scientific Center Restorative Traumatology and Orthopaedics" of the RF Ministry of Health; Laboratory of Radiological and Ultrasound Diagnostic Techniques, a leading researcher, Candidate of Medical Sciences; e-mail: dka doc@mail.ru.