

СИНДРОМ КЛИПМЕЛЯ-ФЕЙЛЯ

*Белорусский государственный медицинский университет,
УЗ 3-я городская детская клиническая больница*

*A.A. Ustinovich, T.M. Galitsa, E.E. Jerebilova, S.V. Kuzmina, G.V. Leus, A.N. Racut.
KLIPPEL – FEIL SYNDROME*

В 1912 году французские врачи М. Klippel (невропатолог) и Andre Feil (рентгенолог) описали врожденный порок развития позвоночника, характеризующийся деформацией (укорочением) шеи, обусловленной уменьшением числа шейных позвонков, их сращением или меньшими размерами.

Популяционная частота 1 : 120 000.

Различают три типа деформации: первый тип — уменьшение общего числа шейных позвонков; второй тип — синостоз всего спянного в единую кость шейного отдела позвоночника с затылочной костью и верхними грудными позвонками; сочетание 1 или 2 типа с синостозом нижнегрудных и поясничных позвонков. Часто деформация сочетается с незаращением дужек позвонков (*spina bifida cervicalis*), наличием шейных ребер, синхондрозом лопаток с позвоночником при высоком их стоянии (болезнью Шпренгеля).

В большинстве случаев синдром спорадичен, имеются данные о его генетической гетерогенности, например, 2 тип наследуется аутосомно-доминантно, а 3 тип - аутосомно-рецессивно.

У больных отмечается укорочение и ограничение подвижности шеи, низкая граница роста волос на затылке, кифосколиоз. Укорочение шеи придает пациентам особый вид — «человека-лягушки». В тяжелых случаях подбородок упирается в грудину, мочки ушей касаются плеч, затрудняется дыхание и глотание. У части больных могут быть крыловидные складки шеи, пороки развития мышц плечевого пояса. Лопатки широко разведены, часто укорочены. В большинстве случаев деформация безболезненна, но иногда сопровождается синдромом сдавления шейных корешков спинного мозга. Возможны асимметрия лица, аномалии зубов, микроцефалия, гидроцефалия, спинно-мозговая грыжа, пороки ребер, лучевой кости и ее производных, постаксиальная полидактилия. В 45% случаев наблюдаются гипоплазия и дистопия почек, в 25% - глухота, в 17 – 20% - расщелина неба, в 15% - пороки сердца. Также характерны пороки развития нервной системы и умственная отсталость. Со стороны глаз наблюдаются паралитическое косоглазие, гиперметропия, нистагм, синдром Горнера и Щиллинга-Тюрка-Дуана. Также характерны: слабость рук и ног, переходящая позднее в спастические и паралитические параплегии и тетраплегии, нарушения функций симпатического отдела нервной системы, зеркальные движения конечностей (из-за возможного отсутствия перекреста пирамид), глухота, эпилептические припадки, приступы головной боли. Диагностика синдрома основана на триаде клинических симптомов: укорочение шеи, наблюдаемое с рождения, низкая граница роста волос на шее и

ограничение подвижности головы. Для уточнения типа деформации проводят рентгенологическое исследование шейного и грудного отделов позвоночника в прямой и боковой проекциях. На рентгенограммах чаще выявляют сращение 4—6 шейных позвонков в сплошную малодифференцированную костную массу. Иногда тела позвонков сливаются лишь частично и тогда можно проследить узкие полоски просветления — недоразвитые межпозвоночные диски. При полном синостозе блокированными оказываются тела, дужки и отростки позвонков. Частичный синостоз вызывает в процессе роста искривление позвоночника в сагиттальной или фронтальной плоскости.

Дифференциальный диагноз проводят с туберкулезным спондилитом верхних шейных позвонков, двусторонней и односторонней формами мышечной кривошеи (особенно при отсутствии эффекта от консервативного лечения). Лечение, как правило, консервативное (ЛФК, массаж), направлено на улучшение осанки и предупреждение вторичных деформаций. При возникновении компрессии корешков спинного мозга, например шейными ребрами, их резецируют. Для устранения болевого синдрома назначают мягкий воротник типа Шанца, анальгетирующие средства, физиотерапию. Витальный прогноз благоприятный при отсутствии пороков внутренних органов, однако у больных возникают серьезные косметические и функциональные проблемы.

В приводимом клиническом наблюдении выявлено редкое сочетание синдрома Клиппеля - Фейля и тератомы спинного мозга.

Девочка П. родилась от 1 беременности, 1 родов, в сроке 40 недель.

Беременностьотягощена хронической фето-плацентарной недостаточностью, в родах – раннее излитие околоплодных вод., угрожающий разрыв промежности, безводный период . 2 ч. 50мин. Масса тела при рождении – 3900, длина - 55 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Выписана домой на 3 сутки жизни. На следующий день (4 сутки жизни) на врачебном патронаже отмечены жалобы на снижение аппетита, вялость, осиплость голоса, отсутствие движений в правой ручке и с диагнозом «ОРИ, перелом ключицы?» направлена в стационар.

С целью уточнения характера патологии ребенку выполнены обзорная рентгенограмма скелета, (рис.1), КТ и МРТ ЦНС.

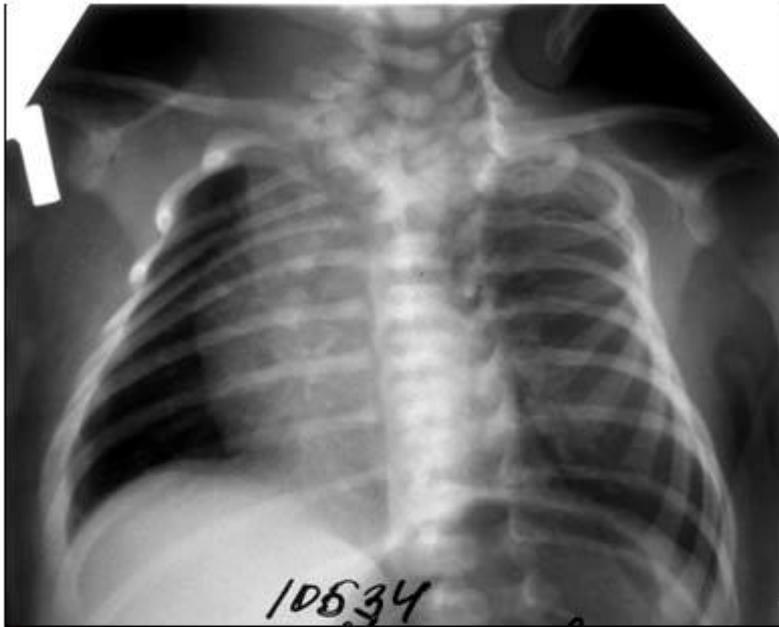


Рис. 1



Рис. 2

Заключение КТ головного мозга: выявляется отек белого вещества головного мозга, умеренно выраженная внутренняя гидроцефалия Гипотрофия червя мозжечка. Кистоподобный тяж в проекции продолговатого мозга.

КТ шейного и грудного отдела позвоночника: врожденный костный блок тел 2.3.7. грудных позвонков с передней расщелиной 3 и 4 грудных позвонков. Поперечные отростки С5, С6, С7 позвонков слиты к костные конгломераты с обеих сторон. Аномалия сращения 3, 4 и 5 ребра с обеих сторон. Правая ключица вогнута в средних отделах. Широкая расщелина задней стенки позвоночного канала на протяжении С6 – Th4, максимальной шириной до 21мм в коронарной плоскости. В проекции позвоночного канала на участке С5 –Th2 определяется интрадуральное изогиперинтенсивное объемное образование 20×15мм, вызывающее деформацию (вогнутость) тел прилежащих позвонков: Заключение: КТ признаки объемного патологического образования

позвоночного канала на участке C5 – Th2 позвонков. Врожденные костные аномалии.

МРТ шейного отдела позвоночника: интрамедулярно на уровне C5 - Th2 определяется объемное образование 20×15мм с бугристыми контурами, интенсивно накапливающее контрастное вещество, Имеет место врожденная аномалия спинного мозга. С уровня продолговатого мозга он раздвоен, истончен, диаметр 1,5×2 мм до уровня вышеописанного патологического образования. Гипоплазированы обе гемисферы мозжечка, его червь. В грудном отделе спинного мозга на уровне Th7, Th8, Th12 –L1 определяется гипоинтенсивный сигнал (нельзя исключить сирингомиелию). Заключение: МРТ проявления интрамедулярного объемного образования на уровне C5 –Th2 спинного мозга. Врожденная аномалия спинного мозга (его раздвоенность в шейном отделе) Сирингомиелия в грудном отделе, гипоплазия червя мозжечка, его гемисфер.

На 8 сутки жизни ребенок был переведен в нейрохирургическое отделение 9 городской клинической больницы с диагнозом: Объемное образование спинного мозга (зрелая тератома) на уровне C7 –Th3 позвонков. ВПР ЦНС: болезнь Клиппеля – Фейля с гипоплазией мозжечка. Тетрапарез, больше справа. Бульбарный синдром.

На 11 сутки жизни ребенку была проведена ламинэктомия C7 – Th3, тотальное удаление опухоли.

Гистологическое заключение: зрелая тератома.

В послеоперационный период в неврологическом статусе сохранялись бульбарные нарушения в виде нарушения глотания, тетрапарез, глубже справа, сохранялся длительный субфебрилитет.

Получала медикаментозное лечение: анальгин, цефатоксим, амикацин, аугментин, биофлор, дексаметазон, преднизолон, этамзилат, диалакт, панкреатин, инфузии СЗП, эритроцитной массы.

В дальнейшем, на 3-м месяце жизни у ребенка развился эпилептический синдром с наличием генерализованных припадков. На фоне респираторных проблем, обусловленных деформацией грудной клетки (рис. 2) и неврологической симптоматикой, сформировались кардиомегалия и легочная гипертензия II степени, НКI степени. В дальнейшем ребенок страдал глубокой задержкой психомоторного развития, также у него сохранялся судорожный синдром.

Таким образом, в данной клинической ситуации наблюдается редкое сочетание синдрома Клиппеля – Фейля с тератомой шейно-грудного отдела позвоночника, что обусловило развитие у ребенка тяжелых неврологических и соматических нарушений.

Литература

1. Неврология детского возраста / под ред. Г. Г. Шанько, Е. С. Бондаренко. Минск: Выш. шк., 1990. 495 с.
2. Справочник по неврологии детского возраста / под ред. Б. В. Лебедева. М.: Медицина, 1995. 448 с.
3. Энциклопедия детского невролога / под ред. Г. Г. Шанько. Минск: «Беларуская энцыклапедыя», 1993. 553 с