

Паюк И.И., к.м.н, доцент, **Устинович А.А.**, к.м.н., доцент
Печенко К.Е.¹, **Саркисян Н.В.¹**, **Хотько В.С.¹**

Учреждение образования «Белорусский государственный медицинский университет», учреждение здравоохранения «3-я городская детская клиническая больница» г. Минска¹

СИНДРОМ КЛИППЕЛЯ ФЕЙЛЯ В ПРАКТИКЕ НЕОНАТОЛОГА И РЕАНИМАТОЛОГА

Введение. 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 [1].

Популяционная частота 1:120 000.

Различают три типа деформации: 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; 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) [2, 3].

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 Щтиллинга-Тюрка-Дуана. Также характерны: слабость рук и ног, переходящая позднее в спастические и паралитические параличи и

тетраплегии, нарушения функций симпатического отдела нервной системы, зеркальные движения конечностей (из-за возможного отсутствия перекреста пирамид), глухота, эпилептические припадки, приступы головной боли [4].

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) [5].

Цель исследования. Провести клинический анализ диагностики, лечения, профилактики синдрома Клиппеля-Фейля в практике неонатолога и педиатра

Материалы и методы: Провести клинический анализ, лабораторно-диагностический анализ пациента, находившего в учреждении здравоохранения г. Минска.

Результаты и их обсуждение. Ребенок Н. от 2-ой беременности, 1-х родов. Акушерский анамнез отягощен: 1-я беременность была не развивающейся. Родители по данному вопросу не обращались в медико-генетическую консультацию.

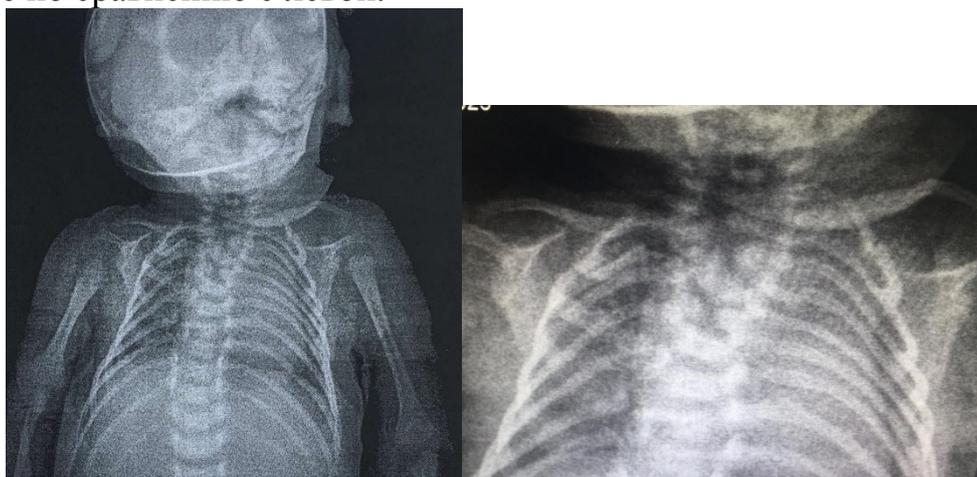
Роды в сроке 38 недель, масса при рождении 2810, длина 49 см. При рождении врачи-неонатологи отмечали ограниченное движение в шейном отделе, укороченную шею. Ребенок был выписан из родильного дома на 4-е сутки с рекомендациями наблюдения генетика по месту жительства. При изучении гистологического строения плаценты патологии не выявлено.

На 19 сутки у ребенка появились катаральные явления и повысилась температура до 38 градусов. Учитывая выраженные явления интоксикации, ребенок был доставлен бригадой скорой медицинской помощи в детское отделение с диагнозом ОРИ, ринофарингит.

При осмотре обращало на себя внимание ограниченное движение в шейном отделе позвоночника со сниженной амплитудой при повороте влево отмечается натяжение кожной складки справа, укороченная шея, уменьшено расстояние между подбородком и грудиной, диспластичность

туловища. Выраженные симптомы интоксикации. Учитывая клинические проявления с целью уточнения диагноза был назначен рентген шейного и грудного отдела позвоночника.

На рентгенограмме на 23 сутки жизни установлено: Отхождение 1 ребра слева от 7 шейного позвонка, в средней трети ребра имеется неровная линия просветления- по типу перелома в стадии частичной консолидации. Ось позвоночника в грудном отделе отклонена вправо. Нарушение формы, размеров, взаимоотношения 1-9 грудных позвонков. Spina bifida TH 3 и T5. Правая плечевая кость примерно в 2 раза короче левой, дистальный конек плечевой кости расширен, контуры недостаточно четкие по сравнению с левой.



С целью уточнения диагноза было проведено компьютерно томографическое исследование шейно-грудного отдела позвоночника и верхнего плечевого пояса под наркозом на 26 день жизни.

Было определено: на исследуемом уровне С1-L1 вертикальная ось позвоночника. С- образное искривление влево во фронтальной плоскости. Сагитальный размер позвоночного канала на уровне тел позвонков в шейном отделе – 8-9 мм, в грудном – 11-12 мм. Отмечается нарушение сегментации позвонков С 2-3, С 7-ТН 1, в виде их конкреценции на уровне смежных суставных отростков слева; С2-С5, С6-Тh1, Тh2-3 – конкреценции на уровне смежных суставных отростков справа, Тh7-8 конкреценции на уровне смежных суставных отростков с обеих сторон и остистых отростков. Позвонки «бабочки» С7, Тh 5. Полупозвонок между С7-Тh1 слева, образует реберно-позвоночный сустав со 2 ребром слева. Полупозвонок между Тh2 и Тh 3 справа, образует реберно-позвоночный сустав со 2 ребром слева. Синостозы 1-2,3-4 ребер справа. Дополнительное 13 ребро слева.

Таким образом, на КТ шейно-грудного отдела позвоночника определен III тип синдрома Клиппеля-Фейля включающий полное сращение шейного отдела позвоночника, сращение 1 или 2 шейных позвонков и аномалии грудного отдела позвоночника.

Выбор метода консервативного лечения в амбулаторных условиях, в том числе с использованием корсетной технологии и лекарственной терапии, осуществляет врач-травматолог-ортопед индивидуально для каждого пациента с учетом особенностей течения заболевания, активности патологического процесса, сопутствующей патологии, наличия у пациента показаний и противопоказаний, а также переносимости им проводимого лечения.

В комплекс консервативного лечения включается: Лечебная физическая культура (далее – ЛФК), которая предусматривает активное использование физических ресурсов организма пациента и направлена на: воспитание самоконтроля правильной осанки и движений (культура физического поведения); укрепление мышц (формирование «мышечного» корсета туловища); развитие физических качеств; формирование навыков самокоррекции и/или стабилизации деформации позвоночника. Программа ЛФК включает комплексы упражнений для: укрепления мышц туловища; развития координации движений; коррекции и/или стабилизации дуг деформации; развития дыхательной выносливости; восстановления после физической нагрузки. Дополнительная физкультурная нагрузка: плавание (освоение техники классических стилей); адаптивная физкультура. Пациент должен дисциплинированно заниматься 2-3 раза в день с общим временем от 1,5 до 3 часов. ЛФК осваивается пациентом как образ жизни. Физиотерапевтическое лечение проводится как вспомогательный метод с целью улучшения трофики мышц туловища и включает: массаж спины (ручной, подводный) – 2-3 курса в год по 10 сеансов, электростимуляцию мышц спины – 2 курса в год по 10 сеансов; тепловые процедуры (парафиновые аппликации на спину) – 2 курса в год по 10 сеансов. Медикаментозное лечение (назначается при деформациях III-IV степени тяжести, проводится курсами в дозах согласно прилагаемых инструкций): 7 препараты хондропротекторного действия – хондроитина сульфат, глюкозамина сульфат натрия; препараты остеотропного действия – комбинированные препараты кальция: кальций/холекальциферол, кальцеин, оссеингидроксипатитное соединение (остеогенон).

Диспансерное наблюдение: Пациента с деформацией позвоночника осуществляется по месту проживания (пребывания): при проведении консервативного лечения без использования корсетного метода лечения диспансерный осмотр проводится врачом травматологом-ортопедом (при его отсутствии — детским врачом хирургом) один раз в год; при назначении корсетного метода лечения диспансерный осмотр проводится врачом-травматологом-ортопедом не реже одного раза в 6 месяцев.

Пациенты с деформациями позвоночника (с углом патологической дуги искривления от 10° и более), обучающиеся в 1-9 классах, направляются на медико-педагогическую комиссию по формированию классов в школах-интернатах для детей с ортопедическими деформациями

позвоночника (постановление Минздрава Республики Беларусь № 128 от 22.12.2011 «Об определении медицинских показаний и противопоказаний для получения образования»).

При активном прогрессирующем развитии деформации и отсутствии положительного эффекта от лечения в течение года пациент направляется в государственное учреждение «Республиканский научно практический центр травматологии и ортопедии» для уточнения клинического диагноза, согласования дальнейшей тактики лечения и при необходимости решения вопроса о целесообразности проведения хирургического лечения.

При проведении анестезиологического пособия необходимо также учитывать высокий риск трудной интубации и поддержания проходимости дыхательных путей.

Литература

1. Неврология детского возраста / Под ред. Г.Г. Шанько, Е.С. Бондаренко. Мн.: Выш. шк., 1990. 495с.
2. Справочник по неврологии детского возраста / под ред. Б.В. Лебедева. М.: Медицина, 1995. 448с.
3. Неврология. Национальное руководство. Том 1. Под ред. Гусева Е.И., Коновалова А.Н.
4. Ратнер А. Ю. Неврология новорожденных. А. Ю. Ратнер.
5. Неврология. Справочник практического врача. Левин О.С. 2022 г. Бренд: МЕДпресс Артикул. Автор: Левин О.С., Издательство: МЕДпресс, Год: 2022, стр: 880, обл: Тверь.

*Материалы XXXIV международной научно-практической
конференции*

**Наука в современном
информационном
обществе**

8-9 апреля 2024 г.

Bengaluru, India