

ИЗ ПРАКТИЧЕСКОГО ОПЫТА



© Коллектив авторов, 1999

*В.Л. Котов, Е.М. Меерсон, В.К. Ильина,
В.Я. Брускина*

СИНДРОМ СЕТРЕ—ЧОТЗЕНА У ДЕВОЧКИ 8 ЛЕТ

Центральный институт травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова, Москва

Акроцефалосиндактилия (тип III), или синдром Сетре—Чотзена (Saethre—Chotzen), согласно Международной номенклатуре наследственных болезней скелета относится к группе дизостозов, проявляющихся уродствами отдельных костей или их сочетаниями, и входит в подгруппу дизостозов с преимущественным поражением лица и черепа. Тип наследования аутосомно-доминантный.

Впервые описанное Saethre в 1931 г. и Chotzen в 1932 г., это заболевание получило статус синдрома лишь в 70-х годах [1, 4], что объясняется как его редкостью, так и чрезвычайной вариабельностью клинических проявлений. Большинство описанных случаев представляли собой неполный синдром, и верифицировать диагноз удавалось только при обследовании семьи пробанда [2].

Недавно установлено, что синдром Сетре—Чотзена обусловлен мутацией в гене рецептора фибробласт-росткового фактора 3 (FGFR 3), картированного на хромосоме 4 [3, 5]. Авторами у практически здоровых отцов пробандов обнаружена та же мутация, что свидетельствует о необходимости обследования родителей таких пациентов на молекулярном уровне независимо от клинических проявлений.

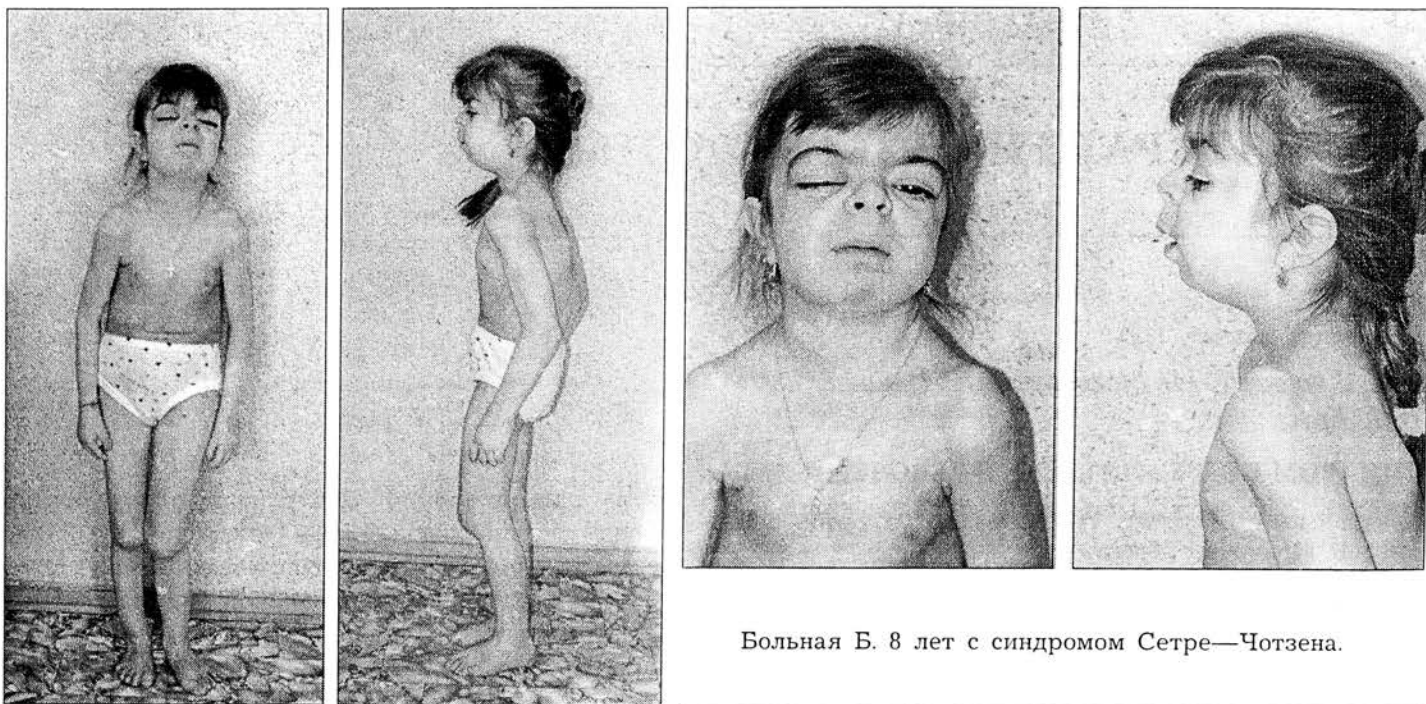
Сложность диагностики синдрома Сетре—Чотзена обусловлена вариабельностью симптомокомплекса, что может стать причиной неправильной оценки фенотипа и, следовательно, ошибки в определении приоритетности при выборе нозологической группы.

Под нашим наблюдением находится девочка 8 лет (больная Б. 1989 года рождения), страдающая синдромом Сетре—Чотзена с набором характерных симптомов, почти полностью исчерпывающим признаки заболевания.

Девочка родилась в Одессе от первой беременности, протекавшей без осложнений, у практически здоровых родителей (матери 35 лет, отцу 33 года). Роды в головном предлежании, масса

тела при рождении 3300 г, рост 48 см. Уже в роддоме диагностированы аномалия развития скелета (двусторонняя косолапость) и врожденный порок сердца (митрального, аортального и трикуспидального клапанов). С ростом ребенка прогрессировало нарушение зрения, девочка была дважды оперирована по поводу глаукомы. С 7 лет наблюдалась в Московском медико-генетическом научном центре с диагнозом «megalocornea». В 1995 г. (в возрасте 6 лет) появилась и стала нарастать деформация позвоночника, в январе 1997 г. произошел перелом левого бедра. После сращения перелома выявлена вальгусная деформация левого коленного сустава. Нарушение походки из-за деформации левой нижней конечности и обеих стоп, быстрая утомляемость, деформация и боли в спине — жалобы, с которыми больная была госпитализирована в ЦИТО.

Фенотип пробанда (см. рисунок). Рост 114 см, масса тела 20 кг. Череп обычной формы и размеров, несколько нависают лобно-височные отделы. Роднички закрыты. Резко выражен экзофтальм, особенно справа, megalocornea, гипертелоризм, птоз, двустороннее помутнение роговиц, справа амавроз (слепота). Уши симметричные, ушные раковины с выступающим верхним концом завитка. Переносица вдавлена, носовая перегородка искривлена, отмечается гнусавость голоса. Фильтр длинный. Прикус открытый, десны широкие, зубы мелкие, причудливой формы, растут в разные стороны. Небо узкое, высокое. Уздечка не видна. Язык крупный, с глубокой продольной расщелиной, гиперплазией сосочков. Микрогения. Шея короткая. Грудная клетка уплощенная, асимметричная, края реберных дуг развернуты. Живот умеренно вздут, отмечаются слабость мышц передней брюшной стенки, надпупочная грыжа белой линии. Печень на 4 см ниже края реберной дуги, селезенка на 3 см выступает из-под края реберной дуги. Кифосколиоз поясничного отдела позвоночника, асимметрия углов лопаток, гипотрофия паравerteбральных мышц.



Больная Б. 8 лет с синдромом Сетре—Чотзена.

Надплечья укорочены. Верхние конечности одинаковой длины, имеется ограничение отведения в плечевых суставах, разгибания в локтевых и лучезапястных суставах. Кисти широкие, брахидактилия, клинодактилия I, II, V пальцев, синдактилия II и III, III и IV пальцев на уровне проксимальных фаланг с обеих сторон. Схват сохранен. Пульсация на периферических артериях отчетливая, чувствительность не нарушена. Левая нижняя конечность длиннее правой на 1 см за счет бедра, вальгусная деформация в левом коленном суставе под углом 25°, двустороннее поперечно-продольное плоскостопие, hallux valgus, молоткообразная деформация I и V пальцев обеих стоп. Сгибательно-приводящие контрактуры в тазобедренных суставах, ограничение разгибания в коленных суставах. Сосудистых и неврологических расстройств в нижних конечностях нет.

Рентгенологическое обследование: череп — синостоз черепных швов, прослеживается только затылочный шов; позвоночник — левосторонний пояснично-грудной сколиоз, тела позвонков кубовидные, L1 позвонок клиновидной формы является вершиной кифоза; плечевой пояс — ключицы укорочены за счет недоразвития акромиальных концов; кисти — короткие широкие пястные кости, проксимальные и средние фаланги, гипоплазия ногтевых фаланг; таз — широкий, вертлужные впадины мелкие, вальгусная деформация шеек бедренных костей; коленные суставы — уплощенность эпифизов со сглаженным рельефом, подвывих голеней кзади; стопы — уплощение и деформации пяточных костей, молоткообразная деформация пальцев, остеопороз.

Педиатром, помимо врожденного порока сердца (митрального, аортального и трикуспидального клапанов, H2), обнаружены пневмопатия, дыхательная недостаточность II—III стадии, железодефицитная алиментарная анемия I степени.

С учетом сопутствующей патологии пациентке произведено минимальное по объему и продолжительности хирургическое вмешательство — резекция основания основной фаланги I пальца правой стопы с удлинением разгибателей I, V пальцев, изготовлен фиксирующий позвоночник корсет. После заживления ран больная выписана под амбулаторное наблюдение.

З а к л ю ч е н и е

Приведенное клиническое наблюдение синдрома Сетре—Чотзена представляет особый интерес в связи с наличием у больной практически полного набора характерных признаков заболевания, что встречается крайне редко, не говоря уже о редкости самой патологии.

Л И Т Е Р А Т У Р А

1. Bartsocas C.S., Weber A.L., Crawford J.D. //J. Pediat. — 1970. — Vol. 77. — P. 267–269.
2. Friedman J.M., Hanson J.W., Graham C.B., Smith D.W. //J. Pediat. — 1977. — Vol. 91. — P. 929–933.
3. Ghouzzi V., Lajeunie E., Merrer M. et al. //Int. skeletal dysplasia meeting, 3rd: Abstracts. — Marina Del Rey, 1997. — P. 18.
4. Kreiborg S., Pruzansky S., Pashayan H. //Teratology. — 1972. — N 6. — P. 287–288.
5. Muenke M. //Int. skeletal dysplasia meeting, 3rd: Abstracts. — Marina Del Rey, 1997. — P. 18.