

## STANDARDS OF EARLY DIAGNOSIS OF PERTHES DISEASE

*V.G. Kryuchok*

Sixty-three patients with suspected early (preroentgenological) stage of Perthes' disease were examined, 25 of these developed later a typical picture of osteochondropathy of the neck of the femur with manifest x-ray signs. Application of an improved method of osteoscintigraphy helped correctly diagnose the disease at the early stage in 24 (96%) of these 25 patients, whereas examination with a newly developed method of nonreference roentgenophotodensitometry was effective in 18 (72%) patients. A scheme for examination of patients with suspected Perthes disease («examination standards») is offered.

© А.И. Снетков, 1994

*А.И. Снетков*

## ДИАГНОСТИКА ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫХ ФОРМ РАХИТА У ДЕТЕЙ

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

На основании обследования 121 ребенка с генетически обусловленными формами рахита разработаны критерии диагностики и дифференциальной диагностики витамин D-резистентного, витамин D-зависимого рахита, почечного тубулярного ацидоза и болезни де Тони—Дебре—Фанкони. Установлена зависимость тяжести течения генетически обусловленных форм рахита от выраженности метаболических расстройств. Выявлены пусковые механизмы нарушений минерального обмена в организме ребенка, связанные при витамин D-резистентном и витамин D-зависимом рахите с патологией метаболизма витамина D, а при двух других рассмотренных заболеваниях — с генетическим дефектом проксимальных и дистальных почечных канальцев. Рентгенография костей скелета позволила выявить ряд важных симптомов, характерных для остеомаляции, остеопороза, остеосклероза или их сочетаний. Рентгенография кисти с увеличением в 3—4 раза показала высокую информативность метода и подтвердила схожесть структурных нарушений в костях кисти и других зонах скелета.

Наследственные заболевания у детей отличаются полиморфизмом и нередко маскируются под болезни ненаследственного генеза. Это относится и к так называемым генетически обусловленным формам рахита (ГОФР), фенотипически чрезвычайно похожим на витамин D-дефицитный рахит. Среди них значительное место принадлежит витамин D-резистентному рахиту (ВДРР), витамин D-зависимому рахиту (ВДЗР), почечному тубулярному ацидозу (ПТА) и болезни де Тони—Дебре—Фанкони (ТДФ). Проблема диагностики этих заболеваний далеко не решена. Патологию выявляют поздно и, как правило, только в специализированных клиниках, число которых в стране крайне ограничено. Дети обраща-

ются к врачу уже с выраженными нарушениями минерального обмена, вызывающими тяжелые деформации опорно-двигательного аппарата. В то же время ранняя диагностика этих заболеваний, а следовательно, и адекватная медикаментозная терапия позволяют в большинстве случаев исключить либо сгладить указанные осложнения и свести объем ортопедического лечения к минимуму.

Целью данной работы явилось определение критериев диагностики и дифференциальной диагностики наиболее часто встречающихся ГОФР.

Материал и методы исследования. Проведен анализ результатов обследования 121 ребенка с ГОФР в возрасте от 3 до 16 лет, которые находились в отделении детской костной патологии и подростковой ортопедии ЦИТО. С ВДРР был 91 больной, с ВДЗР — 7, с ПТА — 9 и с ТДФ — 14 детей.

Клиническое обследование больных с ГОФР проводилось общепринятыми методами, с оценкой жалоб пациента, его физического развития, характера и тяжести деформаций скелета, особенностей течения заболевания.

Лабораторные исследования были направлены на диагностику ГОФР и изучение факторов, влияющих на минеральный обмен. Определяли содержание электролитов в сыворотке крови и суточной моче (кальций, неорганический фосфор, калий, натрий), активность щелочной фосфатазы сыворотки крови, изучали функциональное состояние почек и мочевой системы (определение креатинина в сыворотке крови и суточной моче, концентрационной способности почек, показателей кислотно-основного состояния в моче, показателей реабсорбции фосфатов в почечных канальцах, экскреторная урография).

Рентгенологическое обследование включало рентгенографию позвоночника, таза, нижних конечностей и других областей скелета по показаниям. Снимки делали как в стандартных проекциях, так и с применением специальных укладок и в дальнейшем использовали при планировании хирургического лечения.

Ценную информацию о структурных изменениях костей давала рентгенография кисти с прямым увеличением в 3—4 раза на аппарате Рейс-Д. Такая методика исследования позволяла выявлять симптомы, плохо видимые на обычных рентгенограммах.

Результаты и их обсуждение. Наиболее часто встречающиеся клинические признаки ГОФР оказались однотипными. Однако частота и выраженность симптомов были различны для каждой нозологической формы.

Искривления нижних конечностей, отмеченные у всех больных с ГОФР, были варусными преимущественно у пациентов с ВДРР и вальгусными у детей с ВДЗР, ПТА и ТДФ. Степень деформации костей скелета в полной мере зависела от тяжести нарушений минерального обмена. Патологические переломы с нарушением целостности кости встречались редко и в основном у больных с ПТА.

Показатели минерального обмена и активности щелочной фосфатазы сыворотки крови у больных с ГОФР

Показатель	Норма*	ВДРР** (n=91)	ВДЗР* (n=7)	ПТА* (n=8)	ТДФ** (n=13)
Кальций, ммоль/л	2,3–2,8	2,32±0,01	1,6–2,1	2,03–2,41	1,90±0,03
Фосфор, ммоль/л	1,1–1,6	0,74±0,02	1,0–1,7	0,93–1,04	0,63±0,02
Натрий, ммоль/л	125–147	126±2	131–138	94–116	110±3
Калий, ммоль/л	3,7–5,6	4,12±0,04	3,3–4,6	2,8–3,9	2,1±0,01
Щелочная фосфатаза, нмоль/(с·л)	450–896	868±10	723–1530	936–2240	1011±23

\*Приведены пределы колебаний показателей.

\*\*Приведены средние показатели ( $M\pm m$ ).

Боли отмечались у большинства пациентов в костях нижних конечностей, позвоночнике и усиливались при физической активности. Нередко усиление болей было предвестником патологического микроперелома, через 1–2 нед после него боли практически исчезали.

Мышечная гипотония, как правило, выявлявшаяся у детей с ТДФ и ПТА, существенно ограничивала двигательную активность больных.

У одного ребенка с ВДЗР наблюдался очень редкий диагностический признак — полная алопеция. Данный симптом присущ пациентам с резистентностью органов-мишеней к  $1,25(\text{OH})_2\text{D}_3$  [7, 10].

Лабораторные исследования играли ключевую роль в диагностике ГОФР, оценке активности патологического процесса и эффективности медикаментозного лечения.

Средние показатели обмена электролитов и активности щелочной фосфатазы у больных с ГОФР представлены в табл. 1. Нарушения фосфорно-кальциевого обмена при ВДРР характеризовались гипофосфатемией на фоне нормального содержания кальция в сыворотке крови и незначительно повышенной активности щелочной фосфатазы. Пусковым механизмом нарушения минерального обмена служат первичное поражение проксимальных почечных канальцев и патология метаболизма витамина D [2, 3, 5, 8, 11].

Для ВДЗР были характерны гипокальциемия и нормальная концентрация фосфора в сыворотке крови. Гипокальциемия обусловлена пониженной способностью кишечника к всасыванию кальция в результате нарушения метаболизма витамина D [1, 4, 9]. Тубулярная реабсорбция фосфатов была снижена при ВДРР и в меньшей степени при ВДЗР (см. табл. 3).

В отличие от ВДРР и ВДЗР при ПТА и ТДФ определялись выраженные нарушения функции почек. Признаки канальцевой недостаточности, очевидно, носили наследственный характер [6, 12, 13] и были выявлены у всех обследованных больных.

У пациентов с ПТА отмечалось нарушение способности дистальных отделов нефрона реабсорбировать бикарбонаты, на что указывали низкие уровни стандартных бикарбонатов (SB), суммы буферных оснований (BB) и дефицит оснований (BE) (табл. 2). Щелочная реакция мочи (pH 7,1–7,6) развивалась в результате неспособности эпителия дистальных отделов почечных канальцев секретировать ионы водорода (табл. 3), что являлось причиной ацидоза. Последний был ведущим фактором в развитии патологии минерального обмена, которая проявлялась гипокальциемией, гипофосфатемией, гипокальциемией, гиперкальциемией, гиперфосфатемией (см. табл. 1, 2). Повышенная экскреция кальция и фосфора с мочой при ее щелочной реакции способствовала

Таблица 2

Показатели кислотно-основного состояния крови у больных с ГОФР

Показатель	Норма*	ВДРР** (n=12)	ВДЗР* (n=6)	ПТА* (n=8)	ТДФ* (n=10)
pH	7,35–7,45	7,41±0,03	7,40–7,44	7,29–7,34	7,31–7,35
SB, ммоль/л	21,3–24,8	22,3±0,2	23,1–24,5	20,1–20,8	20,3–21,1
BB, ммоль/л	44,4	44,3±0,2	44,1–44,5	40,4–42,2	39,8–43,2
BE, ммоль/л	±2,3	–2,2±0,1	(–1,6)–1,3	–(4,0–14)	–(3,4–8,4)
pCO <sub>2</sub> , мм рт.ст.	35–45	38,4±0,3	35,4–37,2	28,0–31,3	30,2–33,1

\*Приведены пределы колебаний показателей.

\*\*Приведены средние показатели ( $M\pm m$ ).

Показатели функционального состояния почек у больных с ГОФР

Показатель	Норма*	ВДРР** (n=64)	ВДЗР* (n=7)	ПТА* (n=8)	ТДФ** (n=13)
Экскреция глюкозы, %	Нет	Нет	Нет	0,1–0,8	Следы
Креатинин сыворотки крови, ммоль/л	0,035–0,110	0,038±0,002	0,04–0,08	0,14–0,17	0,120±0,004
pH мочи	5–7	5,70±0,04	5,4–6,6	7,1–7,6	5,60±0,04
Суточная моча:					
кальций, ммоль/л	2,5–7,5	2,58±0,06	2,32–5,03	7,80–9,10	8,40±0,20
тубулярная реабсорбция фосфатов, %	83–96	64,0±4,6	60–81	53–68	55,0±3,2

\*Приведены пределы колебаний показателей.

\*\*Приведены средние показатели ( $M \pm m$ ).

ла образованию камней и развитию нефролитиаза (4 пациента), усугубляющего тяжесть патологического процесса.

Характер изменений при ТДФ позволял думать о генетическом дефекте проксимальных и дистальных канальцев почек. Гиперфосфатурия, глюкозурия и метаболический ацидоз наблюдались у всех больных (см. табл. 3). Низкие показатели кислотно-основного резерва крови сочетались с нормальным или незначительно сниженным pH мочи (см. табл. 2, 3), что объясняло развитие метаболического ацидоза нарушением реабсорбции бикарбонатов в канальцах, а не поломкой транспорта ионов водорода в указанных структурах почек. Изменения элементного состава сыворотки крови выражались гипокальциемией, гипофосфатемией, гипонатриемией, гипокальциемией и повышением активности щелочной фосфатазы (см. табл. 1).

Рентгенография костей скелета, проведенная у больных с ГОФР в активной стадии, позволила выделить наиболее характерные рентгенологические признаки — диффузные изменения костной структуры, формирование рахитических зон, нарушение роста костей с развитием многоплоскостных деформаций. Рентгенологически изменения костной структуры проявлялись в виде отдельных симптомов остеомалиции, остеопороза, остеосклероза или их сочетаний (табл. 4).

Для ВДРР и ВДЗР более характерны рентгенологические признаки остеомалиции — смазанный вид трабекул губчатого вещества кости, наличие субпериостальных и субхондральных эрозий, зон патологической перестройки.

Структурные изменения при ПТА и ТДФ оказались более сложными и отличались полиморфизмом рентгенологических признаков, характерных для нефрогенных остеоодистрофий. Наряду с симптомами остеомалиции у данной категории больных были выявлены признаки остеопороза и остеосклероза (см. табл. 4): разволокнение кортикального слоя, чередование участков разрежения и склероза костей, истончение их трабекулярного рисунка.

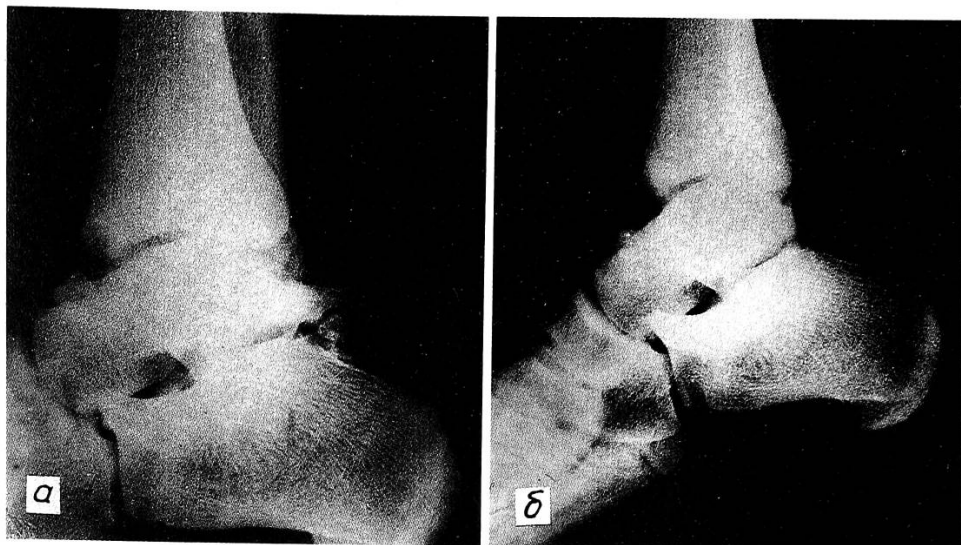
При исследовании позвоночника, помимо структурных изменений, было обнаружено равномерное снижение высоты тел позвонков. В 20 наблюдениях отмечена платиспондилия. Нарушение статики позвоночника выявлено у 39 больных, причем у 8 из них кифосколиотические искривления сопровождались остеохондропатией.

Рентгенография кистей с увеличением в 3–4 раза, проведенная у 12 больных, убедительно подтвердила наличие структурных нарушений, свойственных ГОФР. Разволокнение коркового слоя пястных костей и фаланг пальцев, субпериостальные и субхондральные эрозии были патогномоничны для остеомалиции и хронической нефрогенной остеоодистрофии.

Таблица 4

Рентгенологические признаки ГОФР у детей

Рентгенологические изменения	ВДРР (n=91)	ВДЗР (n=7)	ПТА (n=9)	ТДФ (n=14)	Всего больных
Признаки остеомалиции	86	7	—	1	4
Признаки остеопороза	5	3	7	12	27
Признаки остеосклероза	—	—	2	1	4
Формирование рахитических зон	91	7	9	14	121
Нечеткость трабекул губчатого вещества	86	5	—	1	92
Разволокнение кортикального слоя	79	6	8	14	107
Истончение кортикального слоя	91	7	9	14	121
Субхондральная резорбция	90	6	8	14	118
Субпериостальная резорбция	88	7	9	14	118
Лооzerовские зоны	27	2	3	3	35
Сколиоз	7	2	3	2	14
Кифоз	16	3	2	4	25
Платиспондилия	10	2	3	5	20
Остеохондропатия	5	1	—	2	8



Рентгенограммы голеностопного сустава (боковая проекция) больного с ахиллоталарным синдромом.

*а* — до операции: патологическая функциональная перестройка заднего отростка таранной кости в сочетании с оссификацией заднего отдела капсулы голеностопного сустава; *б* — после оперативного лечения (резекции патологически измененного заднего отростка таранной кости и иссечения оссификатов).

*К статье А.Н. Махсона*



Рис. 1. Рентгенограмма больной Ш. до операции.



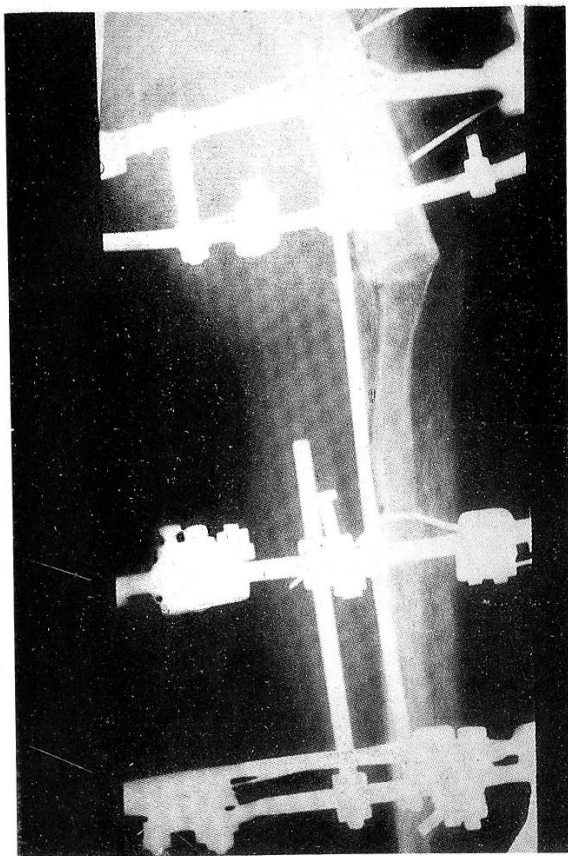


Рис. 2. Рентгенограмма той же больной, что на рис.1, через 3 мес после резекции сегмента конечности и иммобилизации в аппарате внешней фиксации.

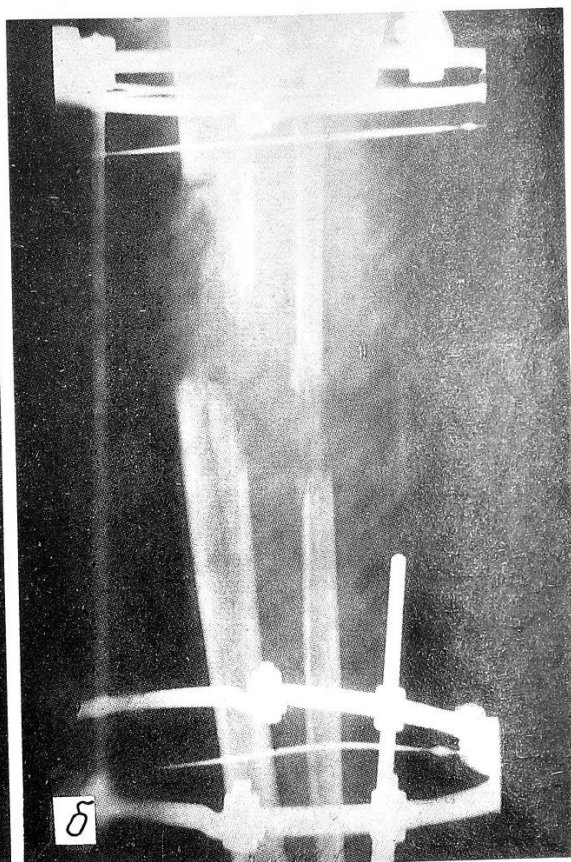
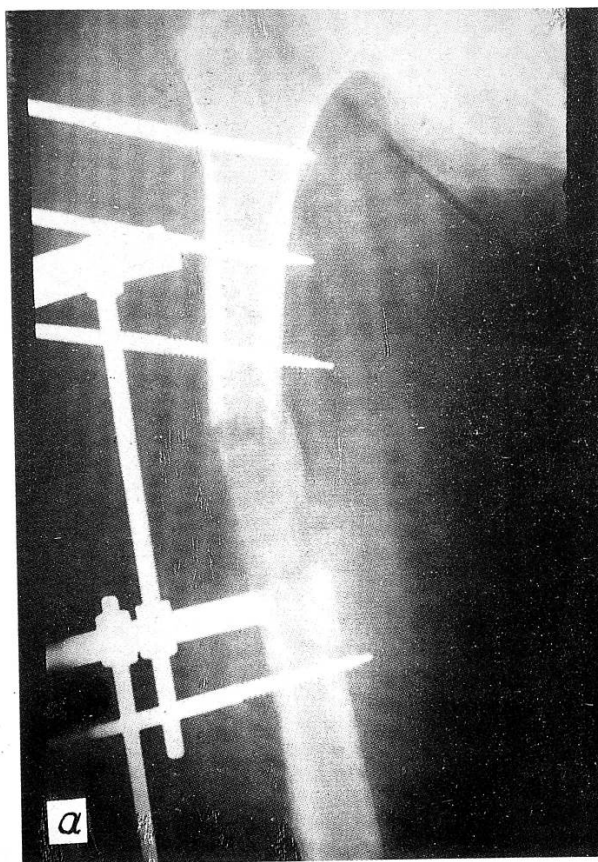


Рис.3. Рентгенограммы той же больной после остеотомии бедренной кости (а) и костей голени (б) и distraction в аппарате внешней фиксации. Виден регенерат.

Таким образом, клинико-рентгено-лабораторные методы исследования играют ведущую роль в диагностике ГОФР. Они позволяют оценивать активность патологического процесса, прогнозировать течение заболевания и помогают в выборе адекватных методов лечения детей с данной патологией.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Бабарыкин Д.А. и др. //Регуляция фосфорно-кальциевого обмена в норме и патологии. — Рига, 1987. — С. 146—160.
2. Братанов Б. Клиническая педиатрия. София, 1987. — Т. 1. — С. 440—450.
3. Герасимов А.М., Фурцева Л.Н. Биохимическая диагностика в травматологии и ортопедии. — М., 1986.
4. Новиков П.В. Клинико-биохимические варианты фосфат-диабета и витамин D-зависимого рахита у детей: Автореф. дис. ... канд. мед. наук. — М., 1982.
5. Снетков А.И., Новиков П.В. //Организация и лечение детей с ортопедическими заболеваниями и травмами. — Л., 1990. — С. 114—115.
6. Сторожев В.Л. //Теоретическая медицина и педиатрическая практика. — М., 1981. — Вып. 16. — С. 98—104.
7. Beer S. et al. //Clinic. Endocrinology. — 1981. — Vol. 14. — P. 395—402.
8. Blisiotes M. et al. //J. Clinic. Endocrinol. Metabol. Copyr. — 1988. — Vol. 66, № 2. — P. 294—300.
9. Lawson M. et al. Aspects of the metabolism and function of vitamin D-Vitam. and Horm. adv. res. and appl. New York, 1979. — Vol. 37. — P. 1—67.
10. Liberman V. //Lancet. — 1980. — № 1. — P. 504—507.
11. Marie P. et al. //Metabol. Bone Disecas. — 1981. — № 3. — P. 159—164.
12. Nicar M. et al. //Urology. — 1983. — Vol. 21, № 1. — P. 8—14.
13. Nikiforue S. et al. //Metab. Bone Dis. Relat. Res. — 1979. — Vol. 2, № 1. — P. 17—30.

#### DIAGNOSIS OF GENETIC FORMS OF RICKETS IN CHILDREN

A.I. Snetkov

Results of examinations of 121 children with genetic forms of rickets were used to develop criteria for the diagnosis and differential diagnosis of vitamin D-resistant and vitamin D-dependent rickets, renal tubular acidosis, and de Toni—Debre—Fanconi's disease. The severity of genetic forms of rickets was found related to manifestation of metabolic disorders. Triggering mechanisms of mineral metabolism disorders in a child's body were revealed, which were related to abnormal vitamin D metabolism in cases with vitamin D-resistant and negative rickets and to genetic defects of the proximal and distal renal canaliculi. Roentgenography of skeletal bones helped detect a number of important symptoms characteristic of osteomalacia, osteoporosis, osteosclerosis, and combinations thereof. Roentgenography of the hand with magnification x3—4 demonstrated a high informative value of the method and confirmed the similarity of structural disorders in the bones of the hand and other skeletal zones.

© А.Н. Махсон, 1994

А.Н. Махсон

#### РЕЗЕКЦИЯ СЕГМЕНТА КОНЕЧНОСТИ КАК ОСОБЫЙ ТИП ОПЕРАТИВНОГО ВМЕШАТЕЛЬСТВА У БОЛЬНЫХ СО ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫМИ ОПУХОЛЯМИ

Московская городская онкологическая больница № 62

Разработано оперативное вмешательство, названное резекцией сегмента конечности. Операция заключается в удалении целого сегмента конечности (включая кости, сустав, мышцы и кожу) после предварительного выделения на всем его протяжении магистральных сосудов и нервов, которые сохраняются. При локализации опухоли в костях, формирующих коленный сустав, операция заканчивается наложением аппарата внешней фиксации для достижения консолидации бедренной и большеберцовой костей. В последующем производится остеотомия на одном или двух уровнях и удлинение конечности в аппарате. На руке, где укорочение в меньшей степени сказывается на функции, после резекции сегмента конечности с локтевым суставом дефект кости может быть замещен эндопротезом. По данной методике оперировано 8 больных с разными злокачественными опухолями.

Сохранение конечности у больного со злокачественной опухолью кости или мягких тканей допустимо при обязательном условии — операция должна быть выполнена так, чтобы не возник рецидив опухоли. Хорошо известно, что рецидивная опухоль морфологически более анаплазирована, а по клиническому течению более агрессивна — это проявляется выраженной склонностью к отдаленному метастазированию и ускорению темпа роста опухоли. Основой оперативного вмешательства в онкологической хирургии является требование, сформулированное Н.Н. Петровым и обозначенное им как «абластика». Развивая этот основополагающий принцип, А.И. Раков дополнил его представлением о футлярности и зональности оперативного вмешательства. Злокачественная опухоль в начальных фазах роста распространяется в пределах мышечно-фасциального влагалища, в котором она возникла, а в более запущенных стадиях способна разрушать фасцию и распространяться на соседний «футляр». Следовательно, полноценная абластика может быть достигнута при удалении опухоли вместе со всем мышечно-фасциальным влагалищем, в котором она распространяется. Иными словами, разрезы должны проходить так, чтобы фасции, ограничивающие это влагалище, оказывались в удаляемом препарате ненарушенными, а мышцы иссекались с обоими точками их прикрепления. Подобное оперативное вмешательство в полной мере соответствует представлению о футлярности. Но такого рода операции осуществимы только при некоторых локализациях опухолевого процесса. К таким локализациям относится плечелопаточная область. При опухоли лопатки или проксимального метаэпифиза плечевой кости принцип футлярности реализует операция Тихова—Линдберга, предусматривающая удаление единым блоком