



ЛЕЧЕНИЕ ВРОЖДЕННОЙ КОСОЛАПОСТИ В СОЧЕТАНИИ С СИНДРОМОМ ЯКОБСЕНА ПРИ ПОМОЩИ МЕТОДА ПОНСЕТИ

© *И.Ю. Круглов¹, Н.Ю. Румянцев¹, Г.Г. Омаров², Н.Н. Румянцева¹*

¹ ФГБУ «СЗФМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России, Санкт-Петербург;

² ФГБУ «НИДОИ им. Г.И. Турнера» Минздрава России, Санкт-Петербург

Поступила: 28.02.2018

Одобрена: 09.08.2018

Принята: 10.12.2018

Введение. Синдром Якобсена — редкий генетический синдром, вызванный частичной делецией длинного плеча 11-й хромосомы. Синдром Якобсена характеризуется множественными аномалиями развития. Частота встречаемости 1 : 100 000 живых новорожденных. Пациенты данной группы имеют мальформации сердца, почек, желудочно-кишечного тракта, ЦНС и скелета. Выраженность клинических особенностей разнообразна. Синдром Якобсена редко сочетается с врожденной косолапостью.

Описание клинического случая. Представлен клинический случай использования метода Понсети для лечения врожденной косолапости в сочетании с синдромом Якобсена. В результате была получена полная первичная коррекция стопы, которая не имеет рецидива в течение двух лет.

Дискуссия. В доступной литературе имеются лишь краткие упоминания об указанной патологии. В случае с нашим пациентом также потребовалось большее число гипсовых повязок для того, чтобы получить полную первичную коррекцию стопы.

Выводы. Достигнута опорная безболезненная стопа, обладающая полным объемом движений, что свидетельствует об успешности метода Понсети в лечении неидиопатической врожденной косолапости и необходимости его применения как стартового метода.

Ключевые слова: врожденная неидиопатическая косолапость; синдром Якобсена; метод Понсети.

TREATMENT OF CONGENITAL CLUBFOOT IN A PATIENT WITH JACOBSEN SYNDROME USING PONSETI METHOD: A CASE REPORT

© *I.Yu. Kruglov¹, N.Yu. Rumyantsev¹, G.G. Omarov², N.N. Rumyantsev¹*

¹ Almazov National Medical Research Center, Saint Petersburg, Russia

² The Turner Scientific Research Institute for Childrens Orthopedics, Saint Petersburg, Russia

For citation: *Pediatric Traumatology, Orthopaedics and Reconstructive Surgery.* 2018;6(4):98-102

Received: 28.02.2018

Revised: 09.08.2018

Accepted: 10.12.2018

Introduction. Jacobsen syndrome, characterized by multiple developmental anomalies, is a rare genetic syndrome caused by a partial deletion of the long arm of the 11th chromosome. The incidence is 1 : 100,000 live births. Patients of this group have malformations of the heart, kidneys, gastrointestinal tract, central nervous system, and skeleton. The severity of clinical features is diverse. Jacobsen syndrome rarely combines with a congenital clubfoot.

Case report. The clinical case of using the Ponseti method for the treatment of congenital clubfoot in combination with Jacobsen syndrome is presented. As a result, a complete primary correction of the foot was obtained, which did not relapse within 2 years.

Discussion. Only brief references to this pathology were found in the literature. In the case of our patient, a greater number of gypsum dressings were required to complete the primary correction of the foot.

Conclusion. Painless foot has been achieved, which has a full range of motion, which confirms the success of the application of the Ponseti method for the treatment of non-idiopathic congenital clubfoot and the need for using it as a starting method.

Keywords: congenital non-idiopathic clubfoot; Jacobsen syndrome; Ponseti method.

Введение

Синдром Якобсена (СЯ) — это редкий генетический синдром, вызванный частичной делецией длинного плеча 11-й хромосомы. СЯ относится к группе генетических синдромов, характеризующихся множественными врожденными аномалиями в сочетании с задержкой психомоторного развития, висцеральными мальформациями, а также некоторыми ортопедическими проблемами [1]. Впервые данный синдром описал Якобсен в 1973 г. у нескольких членов одной семьи, которые унаследовали несбалансированную транслокацию 11;21 от родителя — носителя сбалансированной транслокации [1].

Описано более чем 200 случаев с СЯ [2, 3]. Частота встречаемости СЯ 1 : 100 000 живых новорожденных. Соотношение мальчиков и девочек составляет 2 : 1 [2–4].

Наиболее общими клиническими признаками СЯ являются: пре- и постнатальная задержка физического развития, психомоторного развития, характерный лицевой дизморфизм, тромбоцитопения или панцитопения. Пациенты имеют мальформации сердца, почек, желудочно-кишечного тракта, гениталий, ЦНС и/или скелета. Также могут присутствовать нарушения слуха, зрения, гормональные и иммунологические проблемы [2, 4].

Таким образом, выраженность клинических особенностей разнообразна. Описаны случаи сочетания СЯ с такими ортопедическими патологиями, как плоскостопие, большой и длинный 1-й палец стопы, клинодактилия, брахидактилия, синдактилия 2-го и 3-го пальцев стоп, а также зигодактилия. Следует отметить, что сочетание СЯ с врожденной косолапостью встречается крайне редко. В доступной литературе имеются лишь единичные упоминания об указанной патологии, а также отсутствуют данные о степени тяжести, методах и результатах лечения.

В настоящее время золотым стандартом в лечении врожденной косолапости является метод Понсети [5]. Данный метод произвел «революцию» в лечении врожденной идиопатической и синдромальной косолапости [6].

В настоящей публикации мы представляем собственное клиническое наблюдение — пациент двух лет с СЯ в сочетании с врожденной косолапостью.

Описание случая

Доношенный мальчик (вес — 2870 г, рост — 50 см, Апгар 7/7) извлечен на сроке беременности 38 недель при помощи операции кесарева сечения, предпринятой в связи с появлением признаков угрожающей гипоксии плода (отхождение окрашенных меконием околоплодных вод и отсутствие эффекта от родовозбуждения). При первичном осмотре обращало на себя внимание состояние средней тяжести, наличие врожденной правосторонней косолапости, а также наличие клинических признаков гипотрофии II степени. Кроме того, отмечались множественные признаки дизэмбриогенеза: низкорасположенные ушные раковины, гипертелоризм, высокое нёбо, поперечные борозды на ладонных поверхностях обеих кистей, крипторхизм, недоразвитие крайней плоти, расхождение прямых мышц живота. В связи с наличием вышеперечисленных клинических признаков была взята кровь и отправлена в генетическую лабораторию для кариотипирования. Ребенок осмотрен на 2-е сутки жизни. Выявлена эквинокава-варусная деформация правой стопы (рис. 1).

Степень тяжести составила 5,5 балла по системе Pirani [7] (табл. 1), 17 баллов по системе Dimeglio [8] (IV степень) (табл. 2). Учитывая общее тяжелое состояние пациента, было принято реше-

Таблица 1
Исходная степень тяжести по шкале Pirani (в баллах)

Признаки	Баллы
Искривление наружного края стопы	0,5
Медиальная складка	1
Задняя складка	1
Латеральная часть головки таранной кости	1
Положение пяточной кости	1
Эквинус	1

Исходная степень тяжести по шкале Dimeglio

Признаки	Исправляемость, °	Баллы	Дополнительные признаки	Баллы
Эквинус	37	3	Глубокая задняя надпяточная складка	1
Варус пятки	38	3	Глубокая поперечная подошвенная складка	1
Внутренняя ротация стопы	60	4	Значительно выраженный кавус стопы	1
Приведение переднего отдела стопы	22	3	Значительная мышечная атрофия	1

Таблица 2



Рис. 1. Внешний вид пациента до лечения

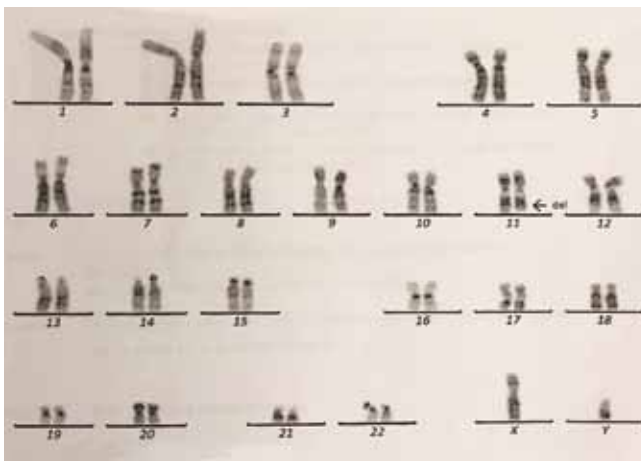


Рис. 2. Кариотип мужской, делеция длинного плеча хромосомы 11 (локус 11q23)

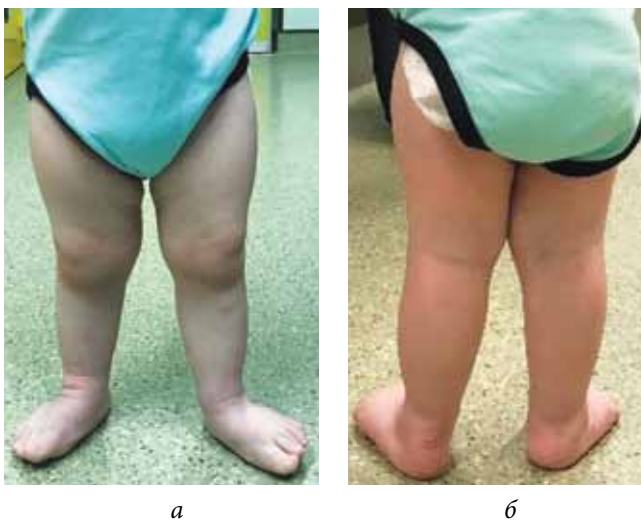


Рис. 3. Внешний вид пациента после лечения: а — вид спереди; б — вид сзади

ние отложить ортопедическое лечение до улучшения состояния. В дальнейшем появились частые обильные срыгивания. В этой связи ребенок переведен на хирургическое отделение, где выявлена дуоденальная непроходимость. Оперирован на

Таблица 3

Степень тяжести по шкале Pirani после снятия последней гипсовой повязки (в баллах)

Признаки	Баллы
Искривление наружного края стопы	0
Медиальная складка	0
Задняя складка	0
Латеральная часть головки таранной кости	0
Положение пяточной кости	0
Эквинус	0

12-е сутки. Диагностирована атрезия двенадцатиперстной кишки. В клиническом анализе крови отмечается тромбоцитопения $84 \cdot 10^9/\text{л}$. При генетическом обследовании выявлен синдром Якобсена 46,XY, del(11)(q23)[18]/46,XY[2], патологический клон с делецией 11q в 90 % метафаз (рис. 2).

На 17-е сутки жизни наложена высокая гипсовая повязка на правую нижнюю конечность по методике Понсети [5] — от кончиков пальцев до верхней трети бедра в положении супинации сроком на 1 неделю. Перед каждым последующим наложением гипсовой повязки выполнялись манипуляции со стопой. После 9 этапных гипсовых повязок получена коррекция стопы (были исправлены кавус, приведение, варус). Для получения полной коррекции стопы было необходимо выполнение подкожной ахиллотомии. В связи с ухудшением состояния ребенка, панцитопенией в анализах крови госпитализирован на отделение гематологии для выполнения пункции костного мозга, совмещенной с подкожной ахиллотомией правой стопы. Через 3 недели снята гипсовая повязка. Получена полная коррекция деформации стопы. Изменения степени тяжести по системам Pirani и Dimeglio после снятия последней гипсовой повязки отражены в табл. 3 и 4. Наложена отводящая шина Дениса Брауна в режиме 23 часа в сутки сроком на 3 месяца. По прошествии указанного срока время использования уменьшено на 3 часа сроком на 1 месяц. В дальнейшем время ношения отводящей шины уменьшали на 1 час в месяц по достижении использования на ночной сон.

В настоящее время ребенок ходит самостоятельно без дополнительной поддержки. Внешний вид пациента представлен на рис. 3.

Дискуссия

В повседневной практике случаи врожденной идиопатической косолапости встречаются часто, но очень редко наблюдаются случаи, ассоцииро-

Таблица 4

Степень тяжести по шкале Dimeglio после снятия последней гипсовой повязки

Признаки	Исправляемость, °	Баллы	Дополнительные признаки	Баллы
Эквинус	-22	1	Глубокая задняя надпяточная складка	0
Варус пятки	-5	1	Глубокая поперечная подошвенная складка	0
Внутренняя ротация стопы	-20	1	Значительно выраженный кавус стопы	0
Приведение переднего отдела стопы	-5	1	Значительная мышечная атрофия	0

ванные с патологией соединительной ткани, неврологическими состояниями и хромосомными аномалиями [5, 9, 10]. В доступной литературе имеются лишь единичные упоминания об указанной патологии, а также отсутствуют данные о степени тяжести, методах и результатах лечения [1]. Опубликовано небольшое количество сообщений об использовании метода Понсети при лечении синдромальной врожденной косолапости [9, 11–13]. Janicki et al. [11] сообщают, что пациентам с синдромальной косолапостью необходимо большее число гипсовых повязок, а также у них чаще отмечается рецидив деформации по сравнению с идиопатической косолапостью. Mgoney et al. [13], описывая лечение 29 пациентов с неидиопатической косолапостью, указывают на успешность первичной коррекции в 91 % случаев, однако рецидивирование деформации случилось в 44 и 37 %, что потребовало обширного хирургического лечения. Gurnett et al. [10] также считают, что необходимо большее число гипсовых повязок при лечении неидиопатической косолапости по методу Понсети. Все авторы отмечают эффективность метода Понсети и рекомендуют его в качестве стартового метода при лечении синдромальной или неидиопатической врожденной косолапости.

В случае с нашим пациентом сделаны аналогичные выводы. Ему потребовалось большее число гипсовых повязок, была получена полная первичная коррекция стопы, которая не имеет рецидива в течение двух лет. Достигнута опорная безболезненная стопа, обладающая полным объемом движений.

Выводы

Метод Понсети должен быть использован в качестве стартового метода для лечения синдромальной и неидиопатической косолапости для получения полностью функциональной стопы.

При лечении синдромальной косолапости требуется большее число гипсовых повязок.

Дополнительная информация

Источник финансирования. Финансирование исследования не проводилось.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Этическая экспертиза. Родители пациента подписали добровольное информированное согласие на участие в исследовании, а также обработку и публикацию персональных данных.

Вклад авторов

И.Ю. Круглов — обследование и лечение пациента. Написание всех разделов статьи. Сбор литературных данных и их обработка.

Н.Ю. Румянцев, Г.Г. Омаров, Н.Н. Румянцева — участие в обследовании и лечении пациента.

Список литературы

- Mattina T, Perrotta CS, Grossfeld P. Jacobsen syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2009;4:9. doi: 10.1186/1750-1172-4-9.
- Grossfeld PD, Mattina T, Lai Z, et al. The 11q terminal deletion disorder: a prospective study of 110 cases. *Am J Med Genet A.* 2004;129A(1):51-61. doi: 10.1002/ajmg.a.30090.
- Pivnick EK, Velagaleti GV, Wilroy RS, et al. Jacobsen syndrome: report of a patient with severe eye anomalies, growth hormone deficiency, and hypothyroidism associated with deletion 11 (q23q25) and review of 52 cases. *J Med Genet.* 1996;33(9):772-778. doi: 10.1136/jmg.33.9.772.
- Penny LA, Dell'Aquila M, Jones MC, et al. Clinical and molecular characterization of patients with distal 11q deletions. *Am J Hum Genet.* 1995;56(3):676-683.
- Ponseti IV. *Congenital clubfoot: fundamentals of treatment.* Oxford: Oxford University Press; 1996.
- Ford-Powell VA, Barker S, Khan MS, et al. The Bangladesh clubfoot project: the first 5000 feet. *J Pediatr Orthop.* 2013;33(4):e40-44. doi: 10.1097/BPO.0b013e318279c61d.
- Pirani S, Outerbridge HK, Moran M, Sawatzky B. A method of evaluating the virgin clubfoot with

- substantial interobserver reliability, Miami: POSNA; 1995.
8. Dimeglio A, Bensahel H, Souchet P, et al. Classification of clubfoot. *J Pediatr Orthop B*. 1995;4(2):129-136. doi: 10.1097/01202412-199504020-00002.
 9. Jowett CR, Morcuende JA, Ramachandran M. Management of congenital talipes equinovarus using the Ponseti method: a systematic review. *J Bone Joint Surg Br*. 2011;93(9):1160-1164. doi: 10.1302/0301-620X.93B9.26947.
 10. Gurnett CA, Boehm S, Connolly A, et al. Impact of congenital talipes equinovarus etiology on treatment outcomes. *Dev Med Child Neurol*. 2008;50(7):498-502. doi: 10.1111/j.1469-8749.2008.03016.x.
 11. Janicki JA, Narayanan UG, Harvey B, et al. Treatment of neuromuscular and syndrome-associated (nonidiopathic) clubfeet using the Ponseti method. *J Pediatr Orthop*. 2009;29(4):393-397. doi: 10.1097/BPO.0b013e3181a6bf77.
 12. Funk JF, Lebek S, Seidl T, Placzek R. Comparison of treatment results of idiopathic and non-idiopathic congenital clubfoot: prospective evaluation of the Ponseti therapy. *Orthopade*. 2012;41(12):977-983. doi: 10.1007/s00132-012-1982-z.
 13. Moroney PJ, Noel J, Fogarty EE, Kelly PM. A single-center prospective evaluation of the Ponseti method in nonidiopathic congenital talipes equinovarus. *J Pediatr Orthop*. 2012;32(6):636-640. doi: 10.1097/BPO.0b013e31825fa7df.

Сведения об авторах

Игорь Юрьевич Круглов — врач травматолог-ортопед, младший научный сотрудник НИЛ хирургии врожденной и наследственной патологии. ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России, Федеральный специализированный перинатальный центр, Институт перинатологии и педиатрии, Санкт-Петербург. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1234-1390>. E-mail: dr.kruglov@yahoo.com.

Николай Юрьевич Румянцев — врач травматолог-ортопед ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России, Федеральный специализированный перинатальный центр, Институт перинатологии и педиатрии, Санкт-Петербург. ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-4956-6211>. E-mail: dr.rumyantsev@gmail.com.

Гамзат Гаджиевич Омаров — канд. мед. наук, старший научный сотрудник НИДОИ им. Г.И. Турнера, Санкт-Петербург, Пушкин. ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-9252-8130>. E-mail: ortobaby@yandex.ru.

Наталья Николаевна Румянцева — врач травматолог-ортопед, младший научный сотрудник НИЛ хирургии врожденной и наследственной патологии. ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России, Федеральный специализированный перинатальный центр, Институт перинатологии и педиатрии, Санкт-Петербург. ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-2052-451X>. E-mail: natachazlaya@mail.ru.

Igor Yu. Kruglov — MD, Paediatric Orthopaedic Surgeon, Junior Researcher of Research Laboratory of Congenital and Hereditary Pathology Surgery. Almazov National Medical Research Centre, Federal Specialized Perinatal Center, Institute of Perinatology and Pediatrics, Saint Petersburg, Russia. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1234-1390>. E-mail: dr.kruglov@yahoo.com.

Nicolai Yu. Rumyantsev — MD, Paediatric Orthopaedic Surgeon of Almazov National Medical Research Centre, Federal Specialized Perinatal Center, Institute of Perinatology and Pediatrics, Saint Petersburg, Russia. ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-4956-6211>. E-mail: dr.rumyantsev@gmail.com.

Gamzat G. Omarov — MD, PhD, Research Associate of The Turner Scientific Research Institute for Childrens Orthopedics, Saint Petersburg, Russia. ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-9252-8130>. E-mail: ortobaby@yandex.ru.

Natalia N. Rumiantceva — MD, Paediatric Orthopaedic Surgeon, Junior Researcher of Research Laboratory of Congenital and Hereditary Pathology Surgery. Almazov National Medical Research Centre, Federal Specialized Perinatal Center, Institute of Perinatology and Pediatrics, Saint Petersburg, Russia. ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-2052-451X>. E-mail: natachazlaya@mail.ru.