



ДЕСТРУКЦИЯ ГОЛЕНОСТОПНОГО СУСТАВА (АТИПИЧНЫЙ СУСТАВ ШАРКО) ВСЛЕДСТВИЕ ОДНОСТОРОННЕГО ОСТЕОЛИЗА У ДЕВОЧКИ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ НЕЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬЮ К БОЛИ БЕЗ АНГИДРОЗА (НАСЛЕДСТВЕННАЯ СЕНСОРНАЯ АВТОНОМНАЯ НЕЙРОПАТИЯ V ТИПА): КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ И ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ

© А. Аль-Каисси^{1, 2}, Ф. Гриль², Р. Гангер²

¹ Институт Osteологии имени Людвига Больцмана, Больница скорой помощи Майдлинг, Первая медицинская клиника больницы Ханнуш, Вена, Австрия;

² Ортопедическая клиника Шпайзинг, педиатрическое отделение, Вена, Австрия

Поступила: 20.09.2018

Одобрена: 18.01.2019

Принята: 05.03.2019

Актуальность. Наличие у ребенка артропатий Шарко, вывихов суставов, остеомиелита и переломов при отсутствии явных признаков неврологической патологии должно вызывать подозрение на наследственную нечувствительность к боли (наследственная сенсорная и автономная нейропатия). Наследственная сенсорная и автономная нейропатия (НСАН) представляет собой редкий синдром, характеризующийся наследственной нечувствительностью к боли, изменением температуры кожи и нарушениями образования вегетативных нервных волокон. НСАН подразделяют на пять типов: сенсорную корешковую нейропатию (НСАН I), наследственную сенсорную нейропатию (НСАН II), семейную дизавтономию, или синдром Райли – Дея (НСАН III), наследственную нечувствительность к боли с ангидрозом (НСАН IV) и наследственную нечувствительность к боли без ангидроза (НСАН V).

Описание клинического случая. Девочка 13 лет, родилась от первой беременности у генетически неродственной семейной пары, поступила с неправильным сращением после нескольких последовательных переломов в области голеностопного сустава на фоне значительных литических изменений и остеонекроза (сустав Шарко). Пациентка перенесла множество безболезненных травм, что привело к переломам с последующей деформацией ее голеностопного сустава. У нее отмечались артропатии коленных и голеностопных суставов, суставов предплюсны и стопы без болей, которые должны были быть вызваны очевидными изменениями формы голеностопного сустава. Несмотря на нормальную тактильную чувствительность, у пациентки из-за нечувствительности к боли наблюдались повреждения кожи над костными выступами лодыжки.

Заключение. В большинстве случаев ортопедическое лечение таких пациентов чрезвычайно затруднено, так как у них имеются проблемы с полноценной иммобилизацией вследствие отсутствия защитного болевого рефлекса. Тем не менее наши попытки стабилизировать голеностопные суставы хирургическим путем оказались успешными, и в итоге девушка смогла ходить. Наиболее важным компонентом плана лечения этих детей является обучение пациентов и родителей умению защищать суставы и предотвращать травмы. Остеолиз голеностопного сустава у данного ребенка может быть отнесен к вторичному типу остеолиза.

Ключевые слова: наследственная сенсорная автономная нейропатия V типа, атипичный сустав Шарко.

UNILATERAL LYTIC CHANGES OVER THE WEIGHT-BEARING JOINT CAUSING SEVERE DESTRUCTION OF ANKLE JOINT (ATYPICAL CHARCOT JOINT) IN A GIRL WITH CONGENITAL INSENSITIVITY TO PAIN WITHOUT ANHIDROSIS (HEREDITARY SENSORY AND AUTONOMIC NEUROPATHY TYPE V): CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

© A. Al Kaissi^{1, 2}, F. Gril², R. Ganger²

¹ Ludwig Boltzmann Institute of Osteology, at the Hanusch Hospital of WGKK, and AUVA Trauma Centre Meidling, First Medical Department, Hanusch Hospital, Vienna, Austria;

² Orthopaedic Hospital of Speising, Paediatric Department, Vienna, Austria

For citation: *Pediatric Traumatology, Orthopaedics and Reconstructive Surgery*. 2019;7(1):81-86

Received: 20.09.2018

Revised: 18.01.2019

Accepted: 05.03.2019

Background. The presence of Charcot arthropathies, joint dislocations, infections and fractures in a child without evidence of neurological abnormality should give rise to a suspicion of congenital insensitivity to pain (hereditary sensory and autonomic neuropathy). Hereditary sensory and autonomic neuropathy (HSAN) is a rare syndrome characterized by congenital insensitivity to pain, temperature changes and by autonomic nerve formation disorders. HSAN is classified into five types: sensory radicular neuropathy (HSAN I), congenital sensory neuropathy (HSAN II), familial dysautonomia or Riley Day Syndrome (HSAN III), congenital insensitivity to pain with anhidrosis (HSAN IV) and congenital indifference to pain (HSAN V).

Case presentation. A 13-year old girl first product of a non-consanguineous marriage, presented with malunion of successive fractures or Charcot's ankle joint destruction on top of significant lytic changes/osteonecrosis. The patient had sustained many painless injuries resulting in fractures with subsequent disfigurement of her ankle joint. Arthropathy of the knees, ankles, tarsal bones and feet without pain associated with obvious changes in the shape of the ankle joint were present. Despite a normal sense of touch in our patient the indifference to pain made her extremely susceptible to breakdown of the skin over the ankle osseous prominences.

Conclusion. Generally speaking, the orthopaedic management of such patients is extremely difficult since these patients do not restrict the movements of the involved extremity as they lack the inhibitory pain reflex. Interestingly, our attempts for surgical stabilisation of the ankle joints were successful and eventually the girl became able to walk. It is important to anticipate patient and parent education in joint protection and surveillance for injury as the most important component of the treatment plan for these children. We might postulate that the degree of osteolysis of the ankle joint in our present child might be a form of secondary osteolysis.

Keywords: hereditary sensory and autonomic neuropathy type V, atypical Charcot joint.

Введение

Артропатия Шарко — это нейропатическое заболевание, вызванное повреждением нервов, которое нарушает способность человека воспринимать боль при повреждении сустава. Вследствие этого переломы и другие травмы остаются незамеченными, что приводит к необратимому разрушению суставов в результате постоянных повреждений. Нарушение болевой импульсации от суставов может быть вызвано различными заболеваниями, например поражением спинного мозга, сахарным диабетом и сифилисом [1, 2].

Наследственная сенсорная и автономная нейропатия (НСАН) представляет собой группу наследственных нарушений, характеризующихся дегенерацией дорсальных корешков, спинномоз-

говых нервов и вегетативных ганглиозных клеток и, следовательно, утратой чувствительности и вегетативной регуляции. Существует пять типов данного заболевания. I тип наследуется аутосомно-доминантно и сопровождается дистальной потерей чувствительности. Тип II наследуется аутосомно, наблюдается дистальная и проксимальная потеря чувствительности. Тип III — это вегетативная дистония, имеющая семейный тип наследования. Тип IV характеризуется умственной отсталостью, анальгезией, вегетативными расстройствами и ангидрозом. При типе V отсутствуют восприятие боли и реакции на боль без других неврологических отклонений. У пациентов с наследственной нечувствительностью к боли не наблюдается какой-либо наследственной анома-

лии костей, а несращение переломов является результатом реакции на травму [3–7]. Ортопедические проявления заболевания у разных пациентов могут отличаться.

Описание клинического случая

Пациент — 13-летняя девочка с полной нечувствительностью к боли. Родилась от первой беременности у генетически неродственной австрийской пары. При рождении ее вес, длина тела и окружность головы были около 75-го перцентиля. Семейный анамнез — без особенностей. Предродовой и послеродовой периоды — без особенностей. В возрасте 9 лет после катания на лыжах был обнаружен перелом в области голеностопного сустава, не сопровождавшийся болью. При первичном обращении он не был диагностирован как патологический перелом. Пациентка прошла полный курс обследования: общий анализ крови, скорость оседания эритроцитов, электролиты крови, кальций, фосфор, щелочная фосфатаза и уровень сахара в крови были в норме; функциональные пробы печени, почек и щитовидной железы были в норме. При клиническом обследовании не было обнаружено специфических дисморфических особенностей. При неврологическом обследовании выявлено отсутствие реакции на боль, но тактильная и температурная чувствительность, а также сухожильные рефлексы были в норме. Мышечная сила была нормальной. Результаты электромиографического исследования и исследования нервной проводимости находились в рамках нормальных значений. УЗИ брюшной полости и почек было в норме. На основании рентгенологического обследования была диагностирована нейрогенная артропатия голеностопного сустава (сустав Шарко). Рентгенограммы голеностопного сустава и стопы показали изменения, характерные для артропатии Шарко, более выраженные в левом голеностопном суставе с множеством свободных костных фрагментов. На рентгенограммах стоп в косой проекции визуализировались характерные остеолитические изменения, типичные для тяжелого варианта сустава Шарко. Были выявлены также признаки фрагментации и асептического некроза костей (рис. 1). На рентгенограмме в боковой проекции в положении стоя видно, что травмы, связанные с прогрессирующими остеолитическими изменениями, стали причиной развития тяжелого варианта сустава Шарко — нестабильность, фрагментация и аваскулярный некроз (рис. 2). На рентгенограмме в боковой проекции с подошвенным сгибанием отмечается выраженная стадия артропатии



Рис. 1. На рентгенограмме стоп в косой проекции видны изменения, характерные для артропатии Шарко; остеолитические изменения, сужение суставной щели и некроз в обоих суставах



Рис. 2. На рентгенограмме голеностопного сустава и стопы стоя в боковой проекции видно, что перенесенные травмы вызвали прогрессирующие остеолитические изменения и стали причиной развития тяжелого варианта сустава Шарко; определяются вывих, фрагментации и асептический некроз



Рис. 3. На рентгенограмме голеностопного сустава в боковой проекции с подошвенной флексией определяется значительная деструкция голеностопного сустава

Шарко со значительным разрушением сустава и обширной деструкцией костной ткани (рис. 3). На данном этапе с родителями и девочкой были рассмотрены различные варианты лечения. Семья категорически отвергла вариант ампутации, поэтому было решено выполнить хирургическую коррекцию. Вся патологическая ткань в области голеностопного сустава была иссечена, а дистальные фрагменты голени и пяточная кость были скомпрессированы аппаратом Илизарова. Консолидация большеберцовой кости и пяточной кости оказалась успешной, и через 6 месяцев мы смогли удалить внешний фиксатор. Девочка смогла ходить в специальной обуви.

Обсуждение

Термин «наследственная сенсорная и автономная нейропатия» обозначает группу гетерогенных заболеваний. Классификация НСАН основана на типе наследования, клинических особенностях и преимущественно поражающихся системах нейронов. Основные патологические изменения происходят главным образом в нейронах, отвечающих за болевую и температурную чувствительность, а также в нейронах вегетативной нервной системы. Потеря чувствительности предрасполагает пациентов к травмам, которые остаются незамеченными, что приводит к повреждению кожных покровов, вторичной инфекции, остеомиелиту, переломам и деформациям дистальных отделов конечностей. НСАН I наследуется по аутосомно-доминантному типу, и ее симптомы проявляются после 20 лет. При этом наблюдается потеря болевой и температурной чувствительности, но тактильная чувствительность сохраняется. Биопсия икроножного нерва показывает преимущественное поражение немиелинизированных волокон. НСАН II представляет собой аутосомно-рецессивное заболевание, которое проявляется уже в раннем детстве. У детей возникает генерализованная потеря всех видов чувствительности. В числе вегетативных нарушений — дисфункция мочевого пузыря, импотенция и дистальный ангидроз. Моторная функция сохраняется, но сухожильные рефлексы утрачены. С помощью биопсии икроножного нерва констатируют поражение миелинизированных волокон. НСАН III также представляет собой заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, которое поражает в основном евреев-ашкенази. Клинические проявления обычно присутствуют при рождении и наводят на мысль о нарушении функции вегетативной нервной системы. Биопсия нерва показывает снижение количества немиелинизированных

волокон. НСАН IV — это аутосомно-рецессивное расстройство, связанное с приступами гипертермии, ангидрозом и умственной отсталостью. При биопсии нерва выявляют отсутствие немиелинизированных волокон. НСАН V — это аутосомно-рецессивное заболевание с дебютом при рождении и при нормальном потоотделении. Моторные функции и сухожильные рефлексы в норме. Биопсия икроножного нерва показывает избирательное снижение количества мелких миелиновых волокон [1–7].

У пациентов с НСАН часто возникают переломы, и из-за отсутствия боли они могут долго оставаться незамеченными, что приводит к нарушению сращения и ложным суставам. Многочисленные переломы у детей с ожогами и ушибами можно ошибочно объяснить жестоким обращением. У грудных детей могут повреждаться эпифизы, что рентгенологически напоминает рахит. Может развиваться асептический некроз таранной кости, головки бедренной кости или мыщелков бедренной кости. У пациентов с наследственной нечувствительностью к боли описан рецидивирующий вывих бедра, который трудно поддается лечению гипсовой иммобилизацией. Проявления наследственной нечувствительности к боли со стороны позвоночника включают нестабильность вследствие нейропатической артропатии (изменения по типу артропатии Шарко) и сколиоз. Вначале на рентгенограммах выявляют сужение высоты межпозвонковых дисков, артропатию фасеточных суставов и остеофиты, со временем — остеопению, фрагментацию, крупные остеофиты и подвывихи суставов. Остеомиелит у подобных пациентов встречается чаще, чем в общей популяции, вероятно, из-за наличия запущенных очагов инфекции, например зубных абсцессов и панариция. Наиболее частыми очагами инфекции оказываются пальцы рук и ног [8]. Чаще наблюдается бессимптомный и хронический остеомиелит, острое течение остеомиелита менее характерно [7, 9, 10–12].

Дифференциальный диагноз также следует проводить с различными формами первичного остеолита. Наиболее частая форма идиопатического остеолита — болезнь Горэма, которая не является наследственным заболеванием. Время дебюта остеолита варьирует, данное заболевание также встречается у детей. Остеолиз может развиться в любой части скелета, были описаны варианты остеолита в области плечевой кости, таза, проксимального отдела бедра, черепа и позвоночника. Ранее считалось, что болезнь носит доброкачественное течение, но многое зависит от области поражения. Симптомы заболевания включают

боль или слабость конечностей и также зависят от локализации поражения. Могут развиваться и патологические переломы [12]. В литературе описаны остеолитические изменения суставов у пациентов с НСАН, при этом идиопатический остеолит Горэма являлся одним из предварительных диагнозов на этапе диагностики НСАН.

Заключение

Наследственная сенсорная и автономная нейропатия — это группа наследственных нарушений, характеризующихся утратой чувствительности и вегетативной регуляции. Патогенетического лечения при данных состояниях не разработано. В целом лечение может состоять из антибиотикотерапии и снижения нагрузки на пораженную область с помощью ортезов, полноконтактных гипсовых повязок и ортопедической обуви. В публикациях сообщалось, что хирургическое лечение при выраженном поражении суставов было безуспешным из-за нарушенной консолидации костей и возможности развития остеомиелита. Представленный случай демонстрирует возможность успешного хирургического лечения пациентки с данной патологией.

Дополнительная информация

Источник финансирования. Финансирование отсутствует.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Этическая экспертиза. От родителей было получено письменное информированное согласие на публикацию рукописи и рентгенограмм.

Вклад авторов

Все авторы принимали участие в клинко-рентгенографической оценке и написании статьи. Все авторы ознакомились и утвердили окончательный вариант статьи.

Литература

1. Samueles M, Feske S. Inherited neuropathy. In: Office practice of neurology. New York: Churchill Livingstone; 1996. P. 540-548.
2. Swaiman KP. Peripheral neuropathies in children. In: Pediatric neurology, principles and practice. St. Louis: Mosby; 1989. P. 1105-1123.
3. Swanson AG. Congenital insensitivity to pain with Anhidrosis. *Arch Neurol.* 1963;8(3):299. <https://doi.org/10.1001/archneur.1963.00460030083008>.
4. Swanson AG. Anatomic changes in congenital insensitivity to pain. *Arch Neurol.* 1965;12(1):12. <https://doi.org/10.1001/archneur.1965.00460250016002>.
5. Edward M, Breet E. Neuromuscular disorders: peripheral neuropathy. In: Pediatric neurology. 2nd ed. New York: Churchill Livingstone; 1991. P. 117-139.
6. Krettek C, Gluer S, Thermann H, et al. Non-union of the ulna in a ten-month-old child who had type IV hereditary sensory neuropathy. *J Bone Joint Surg.* 1997;79(8):1232-1234.
7. Mazar A, Herold HZ, Vardy PA. Congenital sensory neuropathy with anhidrosis. Orthopedic complications and management. *Clin Orthop.* 1976;(118):184-187.
8. Kenis V, Baidurashvili A, Ivanov S. Charcot arthropathy in children. *Wound Medicine.* 2013;2-3:16-21. <https://doi.org/10.1016/j.wndm.2013.10.005>.
9. Hicks JH. Rigid fixation as a treatment for hypertrophic non-union. *Injury.* 1977;8(3):199-205. [https://doi.org/10.1016/0020-1383\(77\)90132-2](https://doi.org/10.1016/0020-1383(77)90132-2).
10. Jolly GP, Zgonis T, Polyzois V. External fixation in the management of Charcot neuroarthropathy. *Clin Podiatr Med Surg.* 2003;20(4):741-756. [https://doi.org/10.1016/s0891-8422\(03\)00071-5](https://doi.org/10.1016/s0891-8422(03)00071-5).
11. Zgonis T, Stapleton JJ, Jeffries LC, et al. Surgical treatment of charcot neuroarthropathy. *AORN J.* 2008;87(5):971-990. <https://doi.org/10.1016/j.aorn.2008.03.002>.
12. Gorham LW, Stout AP. Massive osteolysis (acute spontaneous absorption of bone, phantom bone, disappearing bone); its relation to hemangiomas. *J Bone Joint Surg Am.* 1955;37-A(5):985-1004.

Сведения об авторах

Али Аль-Каисси — профессор, Институт остеологии имени Людвиг Бальцмана, Больница скорой помощи Майдлинг, Первая медицинская клиника больницы Ханнуш, Вена, Австрия. <https://orcid.org/0000-0003-1599-6050>. E-mail: ali.alkaissi@oss.at.

Ali Al Kaissi — MD, MSc, Ludwig-Boltzmann Institute of Osteology at the Hanusch Hospital of WGKK, and AUVA Trauma Center Meidling, First Medical Department and Orthopaedic Hospital of Speising, Pediatric Department, Vienna, Austria. <https://orcid.org/0000-0003-1599-6050>. E-mail: ali.alkaissi@oss.at.

Франц Гриль — профессор, Ортопедическая клиника Шпайзинг, педиатрическое отделение, Вена, Австрия. E-mail: franz.grill@oss.at; Grill.franz@gmx.net.

Рудольф Гангер — профессор, Ортопедическая клиника Шпайзинг, педиатрическое отделение, Вена, Австрия. E-mail: rudolf.ganger@oss.at.

Franz Grill — MD, Professor, Orthopaedic Hospital of Speising, Paediatric Department, Vienna, Austria. E-mail: franz.grill@oss.at; Grill.franz@gmx.net.

Rudolf Ganger — MD, PhD, Professor, Orthopaedic Hospital of Speising, Paediatric Department, Vienna, Austria. E-mail: rudolf.ganger@oss.at.