



# ПАТОЛОГИЯ ПОЗВОНОЧНИКА И ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ ПРИ ПЕРВИЧНОЙ ЮВЕНИЛЬНОЙ ГЛАУКОМЕ

О.Н. Кулешова<sup>1</sup>, Т.Н. Садовая<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Новосибирский филиал МНТК "Микрохирургия глаза" им. акад. С.Н.Федорова

<sup>2</sup>Новосибирский НИИ травматологии и ортопедии

**Цель исследования.** Выявить патологию позвоночника и фенотипические маркеры синдрома недифференцированной дисплазии соединительной ткани, определить степень ее тяжести у пациентов с первичной ювенильной глаукомой и миопией.

**Материал и методы.** Обследовано 50 пациентов 12–32 лет (23 мужчины, 27 женщин) с первичной ювенильной глаукомой, сопровождающейся миопией разной степени в 43 случаях. Всем больным были проведены офтальмологическое и клиническое обследования с комплексной оценкой внешних фенотипических маркеров. Патология позвоночника выявлялась клинически и методом компьютерной оптической топографии.

**Результаты.** У пациентов с первичной ювенильной глаукомой и миопией выявлено наличие фенотипических признаков дисплазии соединительной ткани. К ним относятся патология позвоночника (плоская спина, сколиоз, функциональная нестабильность шейного отдела позвоночника), плоскостопие и изменения кожи. Дисплазия соединительной ткани I степени отмечена в 16 % случаев, II – в 80 %, III – в 4 %.

**Заключение.** Процесс соединительно-тканной дисплазии приводит к развитию миопии и первичной ювенильной глаукомы, определяет течение и развитие заболевания.

**Ключевые слова:** дисплазия соединительной ткани, патология позвоночника, сколиоз, первичная ювенильная глаукома.

SPINE PATHOLOGY AND PHENOTYPIC SIGNS  
OF CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA  
IN PRIMARY JUVENILE GLAUCOMA

O.N. Kuleshova, T.N. Sadovaya

**Objective.** To reveal the spine pathology and phenotypic markers of nondifferentiated connective tissue dysplasia (DCT) syndrome, and to determine their severity level in patients with a primary juvenile glaucoma and myopia.

**Material and Methods.** A total of 50 patients at the age of 12 to 32 years (23 male, 27 female) with a primary juvenile glaucoma in 43 cases associated with different grades of myopia were examined. Examination in all cases included ophthalmologic and clinical study with a complex assessment of outer phenotypic markers. Spine pathology was revealed by the method of computer optical topography.

**Results.** Phenotypic signs of connective tissue dysplasia were detected in patients with a primary juvenile glaucoma and myopia. These signs included such spinal pathologies, as flat back, scoliosis, functional instability of the cervical spine, as well as platypodia and skin changes. Grade I of connective tissue dysplasia was observed in 16 % of cases, grade II – in 80 %, and grade III – in 4 %.

**Conclusion.** The presence of connective tissue dysplasia results in the development of myopia and primary juvenile glaucoma, and determines the progression of disease.

**Key Words:** connective tissue dysplasia, spine pathology, scoliosis, primary juvenile glaucoma.

Hir. Pozvopoc. 2007;(3):77–84.

## Введение

Данные многих популяционных исследований в последние годы свидетельствуют об увеличении количества детей с соматическими заболеваниями, ассоциированными с дисплазией соединительной ткани (ДСТ). ДСТ не является нозологичес-

кой единицей, а представляет собой генетически детерминированный системный прогрессивный процесс, который формирует внешние и внутренние фенотипические признаки наследственной патологии, клинически значимые диспластико-зависимые нарушения функций органов и систем, а также служит

фоном при ассоциированных заболеваниях [1, 6].

Системность поражения при ДСТ во многом связана со всеобъемлющим ее распространением в организме человека. К настоящему времени выделено большое количество фенотипических признаков ДСТ, которые условно разделяются на внешние, выделяемые

при физическом обследовании, и внутренние – соединительно-тканые поражения внутренних органов.

Фенотипические и органные диспластикозависимые проявления обусловлены преимущественностью поражения плотной или рыхлой соединительной ткани. Именно этим и объясняются нарушения формообразования костной и хрящевой тканей, поражения кожи, сосудистых и клапанных образований сердца, мочевыделительной системы, глаза и других органов [7].

Патология органа зрения – распространенное явление при наследственной ДСТ. Кроме миопии различных степеней, при недифференцированных формах ДСТ отмечается дисплазия хрусталика, отслойка сетчатки, дегенеративные изменения на глазном дне, увеличение длины глазного яблока, глубокая передняя камера, иридодонез, плоская роговица [2, 3, 5, 8].

В результате популяционных исследований изучены распространенность и возрастные особенности фенотипических маркеров ДСТ у детей. Возрастная динамика симптомов ДСТ объясняется процессом созревания и стабилизации соединительной ткани. В препубертатном и пубертатном возрасте происходит их трансформация. Основными органами-мишенями в этом возрасте становятся позвоночник и глаза. В возрастном периоде от 7 до 9 лет возникает так называемая школьная близорукость, а 11 лет – возраст манифестации первичной ювенильной глаукомы (ПЮГ).

Возрастная динамика и клиническая вариабельность симптомов ДСТ свидетельствуют о молекулярно-генетической основе соединительно-тканых нарушений, обуславливающей прогрессирующий характер их развития под влиянием факторов внешней среды [6]. Системные патологические изменения соединительной ткани, проявляющиеся разнообразием фенотипических и органных нарушений, затрудняют их своевременную диагностику, способствуют

раннему развитию инвалидирующих расстройств.

Цель исследования – выявить патологию позвоночника и фенотипические маркеры синдрома недифференцированной ДСТ и определить степень ее тяжести у пациентов с ПЮГ и миопией.

### Материал и методы

Обследовано 50 пациентов 12–32 лет (23 мужчины, 27 женщин) с ПЮГ, сопровождающейся миопией разной степени в 43 (86 %) случаях. Всем больным были проведены офтальмологическое и клиническое обследования с комплексной оценкой внешних фенотипических маркеров.

Стадия ПЮГ определялась по худшему глазу. В зависимости от стадии процесса больные были распределены по группам: с I стадией 26 пациентов, со II – 14, с III – 8, с IV – 2. По степени миопии распределение пациентов следующее: слабая степень – 10 человек, средняя – 20, высокая – 13. У 7 пациентов была эмметропическая рефракция.

Для диагностики ДСТ при клинико-анамнестическом обследовании применялись критерии Т. Милковска-Димитровой и А. Каркашева [9]. Эти исследователи выделяют главные и второстепенные фенотипические признаки ДСТ. Главные признаки ДСТ: гипермобильность суставов, увеличенная растяжимость и дряблость кожи, деформация грудной клетки и позвоночника, нарушение органов зрения, длинные тонкие пальцы, готическое небо, расширение вен, плоскостопие. Второстепенные признаки: аномалии ушных раковин, аномалии зубов, преходящие суставные боли, вывихи и подвывихи суставов, птеригодактилия.

Патология позвоночника выявлялась клинически и методом компьютерной оптической топографии, который обеспечивает бесконтактное высокоточное определение формы дорсальной поверхности туловища и дает достоверную информацию о состоянии позвоночного столба.

Анализ деформации позвоночника методом оптической топографии осуществляется системой ТОДП с версией программного обеспечения ТОРО V9.1 2000 [4].

### Результаты и их обсуждение

При изучении внешних проявлений синдрома ДСТ в зависимости от степени тяжести установлены определенные тенденции. В частности, признаки неполноценности соединительной ткани определялись в различных сочетаниях, однако для всех обследованных характерны такие внешние особенности, как изменения опорно-двигательного аппарата (плоская спина, сколиоз, функциональная нестабильность шейного отдела позвоночника, плоскостопие) и изменения кожи.

При анализе полученных данных выявлена патология позвоночника во всех 50 (100,0 %) случаях: плоская спина – у 16 (32,0 %) больных, сколиоз – у 26 (50,2 %), нестабильность шейного отдела позвоночника – у 48 (96,0 %). Плоскостопие отмечено у 50 (100,0 %) пациентов; изменения кожи в виде стрий, лейконихии, множественных пигментных невусов – у 24 (48,0 %).

Для правильной интерпретации полученные данные проанализированы с учетом возраста пациентов. Выделены три возрастные группы: 1-я – больные в возрасте до 20 лет, 2-я – от 21 до 29 лет, 3-я – от 30 лет и старше. Частота проявления внешних фенотипических признаков с различными проявлениями ДСТ представлена в табл. 1.

Распространенность и выраженность такого признака, как гипермобильность суставов, зависит от тяжести ДСТ. Определение гипермобильности локтевого, лучезапястного и коленного суставов проводилось у всех пациентов, но патологических изменений обнаружено не было.

Отсутствие или уплощение изгибов позвоночника является фенотипическим признаком плоской спины. Сколиоз диагностируется при клини-

ческом осмотре, рентгенологически по Cobb и методом компьютерной оптической топографии. Топографическим методом оценивают асимметрию туловища и нарушение хода позвоночного столба во фронтальной плоскости, изменение физиологических изгибов (грудного кифоза и поясничного лордоза) в сагиттальной плоскости, скручивание (торсию) ту-

ловища в горизонтальной плоскости (табл. 2).

Плоскостопие характерно для костной дисплазии соединительной ткани. Оно развивается вследствие слабости подошвенного апоневроза и обычно сочетается с так называемыми натоптышами и *hallus valgus*. Плосковальгусная стопа проявляется продольным плоскостопием с выра-

женным отведением переднего отдела, пронацией пятки и поднятием наружного края стопы. У всех обследованных пациентов выявлено плоскостопие (табл. 3).

В фенотипе обследованных больных обращают на себя внимание сниженная эластичность и повышенная растяжимость кожи. У 23 (46,0 %) пациентов наблюдались стрии на ягоди-

Таблица 1

Частота проявления внешних фенотипических признаков дисплазии соединительной ткани у больных первичной ювенильной глаукомой в разных возрастных группах, n (%)

Признак	До 20 лет (n = 20)	21–29 лет (n = 15)	От 30 лет (n = 15)	Всего (n = 50)	Популяционные данные (n = 276)
Плоская спина	7 (35,0)	6 (40,0)	3 (20,0)	16 (32,0)	—
Сколиоз	13 (65,0)*	9 (60,0)*	4 (27,0)*	42 (84,0)*	36 (13,0)
Функциональная нестабильность шейного отдела позвоночника	20 (100,0)	14 (93,0)	14 (93,0)	48 (96,0)	—
Плоскостопие	18 (90,0)*	11 (73,0)*	10 (67,0)*	39 (78,0)*	26 (9,5)
Изменения кожи	13 (65,0)*	6 (40,0)*	5 (33,0)*	24 (48,0)*	17 (6,3)

\* различия достоверны ( $p < 0,01$ ) при сравнении данных в группах и популяционных данных [6].

Таблица 2

Частота проявления и степень выраженности сколиоза у больных первичной ювенильной глаукомой в разных возрастных группах, n (%)

Степень выраженности сколиоза	До 20 лет (n = 20)	21–29 лет (n = 15)	От 30 лет (n = 15)	Всего (n = 50)
Отсутствует	—	—	8 (53)	8 (16)
Плоская спина	7 (35)	6 (40)	3 (20)	16 (32)
I	8 (40)	7 (47)	3 (20)	18 (36)
II	5 (25)	2 (13)	1 (7)	8 (16)

Таблица 3

Частота проявления и выраженность плоскостопия у больных первичной ювенильной глаукомой в разных возрастных группах, n (%)

Вид плоскостопия	До 20 лет (n = 20)	21–29 лет (n = 15)	От 30 лет (n = 15)	Всего (n = 50)
Продольное	10 (50)	6 (40)	5 (33)	21 (42)
Поперечное	2 (10)	3 (20)	4 (27)	9 (18)
Продольно-поперечное	6 (30)	2 (13)	1 (7)	9 (18)

Таблица 4

Частота изменений кожи у больных первичной ювенильной глаукомой в разных возрастных группах, n (%)

Признаки изменения кожи	До 20 лет (n = 20)	21–29 лет (n = 15)	От 30 лет (n = 15)	Всего (n = 50)
Атрофические стрии	13 (65)	6 (40)	4 (27)	23 (46)
Множественные пигментные невусы	6 (30)	3 (20)	1 (7)	10 (20)
Келлоидные рубцы	3 (15)	1 (7)	1 (7)	5 (10)

цах и бедрах. Множественные пигментные невусы (родинки) отмечены у 10 (20,0 %) пациентов. У 5 (10,0 %) больных отмечены келлоидные рубцы после травм, оперативных вмешательств, вакцинаций, перенесенных инфекционных заболеваний кожи (табл. 4).

Таким образом, степень тяжести синдрома ДСТ определяется по манифестации внешних фенотипических признаков со стороны глаз, опорно-двигательного аппарата, кожи. I степень (легкая) ДСТ диагностируется при наличии двух главных признаков; II (средняя) – при наличии трех главных и двух-трех второстепенных или трех-четырех главных и одного-двух второстепенных; III (тяжелая) – при наличии пяти главных признаков и трех второстепенных.

У всех обследованных больных основным диагнозом являлась ПЮГ, которая в 86,0 % случаев сочеталась с миопией разных степеней. Поражение глаз относится к главным фенотипическим проявлениям синдрома ДСТ. Признаки неполноценности соединительной ткани определялись в различных сочетаниях. Однако показателем тяжести процесса является не только количество фенотипических маркеров соединительно-тканной неполноценности, но также и степень их выраженности.

По полученным данным, в обследованной группе ДСТ I степени отмечена в восьми (16 %) случаях. У этих пациентов ПЮГ сопровождалась миопией только в одном случае, патология позвоночника проявлялась гла-

женностью физиологических изгибов (плоская спина) в пяти случаях и сколиозом I степени в одном случае, продольное плоскостопие отмечено у двух пациентов. Больные с ДСТ I степени относились к третьей возрастной группе.

ДСТ II степени обнаружена в 40 (80,0 %) случаях. У таких больных выявлены четыре главных признака.

ДСТ III степени обнаружена в двух случаях: у больных наблюдалась ПЮГ, миопия высокой степени, сколиоз II степени, продольно-поперечное плоскостопие, келлоидные рубцы, множественные стрии. Выраженность всех обнаруженных изменений была максимальной (табл. 5). Достоверное мнение о тяжести дисплазии у каждого конкретного больного можно получить только при комплексном подходе к диагностике.

Данные родословных обследованных больных с синдромом ДСТ свидетельствуют о накоплении в семьях патологии, относящейся к группе ДСТ: остеохондроз, остеоартроз, полиартрит, варикозное расширение вен нижних конечностей и др. Анализ анамнестических данных, полученных при опросах родственников, выявил типичные признаки соединительно-тканной неполноценности в 70,0 % наблюдений (35 человек). Патология позвоночника (сколиоз, остеохондроз) отмечены у 23 (46,0 %) родственников, полиартрит – у 8 (16,0 %), варикозное расширение вен нижних конечностей – у 14 (28,0 %), глаукома – у 36 (72,0 %),

миопия – у 43 (86,0 %), изменения кожи – у 20 (40,0 %).

На рис. 1–3 представлены клинические примеры с результатами топографического обследования, демонстрирующие тот факт, что генерализованная ДСТ является одним из предрасполагающих факторов формирования ПЮГ на фоне миопии.

### Заключение

Проведенное исследование показало высокую частоту выявляемости внешних признаков ДСТ. Их количество, выраженность и сочетание определяют тяжесть диспластического процесса. ДСТ I степени выявлена у 16,0 %, II – у 80,0 %, III – у 4,0 % больных ПЮГ и миопией.

Структурные изменения органов и систем сопровождаются их функциональной неполноценностью, снижением адаптационно-приспособительных реакций и стрессовой устойчивости организма, которые также характеризуют степень тяжести и характер течения патологии. Процесс соединительно-тканной дисплазии, создавая предпосылки для формирования структурных и функциональных нарушений как систем организма в целом, так и в склеральной оболочке, мышечном аппарате и дренажной зоне угла передней камеры глаза, приводит к развитию миопии и ПЮГ, определяет течение и развитие заболевания. Синдром ДСТ является значимым фактором риска повышенной заболеваемости ПЮГ и миопией.

Таблица 5

Частота проявления признаков в зависимости от степени тяжести дисплазии соединительной ткани у обследованных пациентов, n

Признаки	I степень (n = 8)	II степень (n = 40)	III степень (n = 2)
Первичная ювенильная глаукома	8	40	2
Миопия	1	40	2
Деформация позвоночника	6	34	2
Функциональная нестабильность шейного отдела позвоночника	6	40	2
Плоскостопие	2	37	2
Изменения кожи	–	22	2



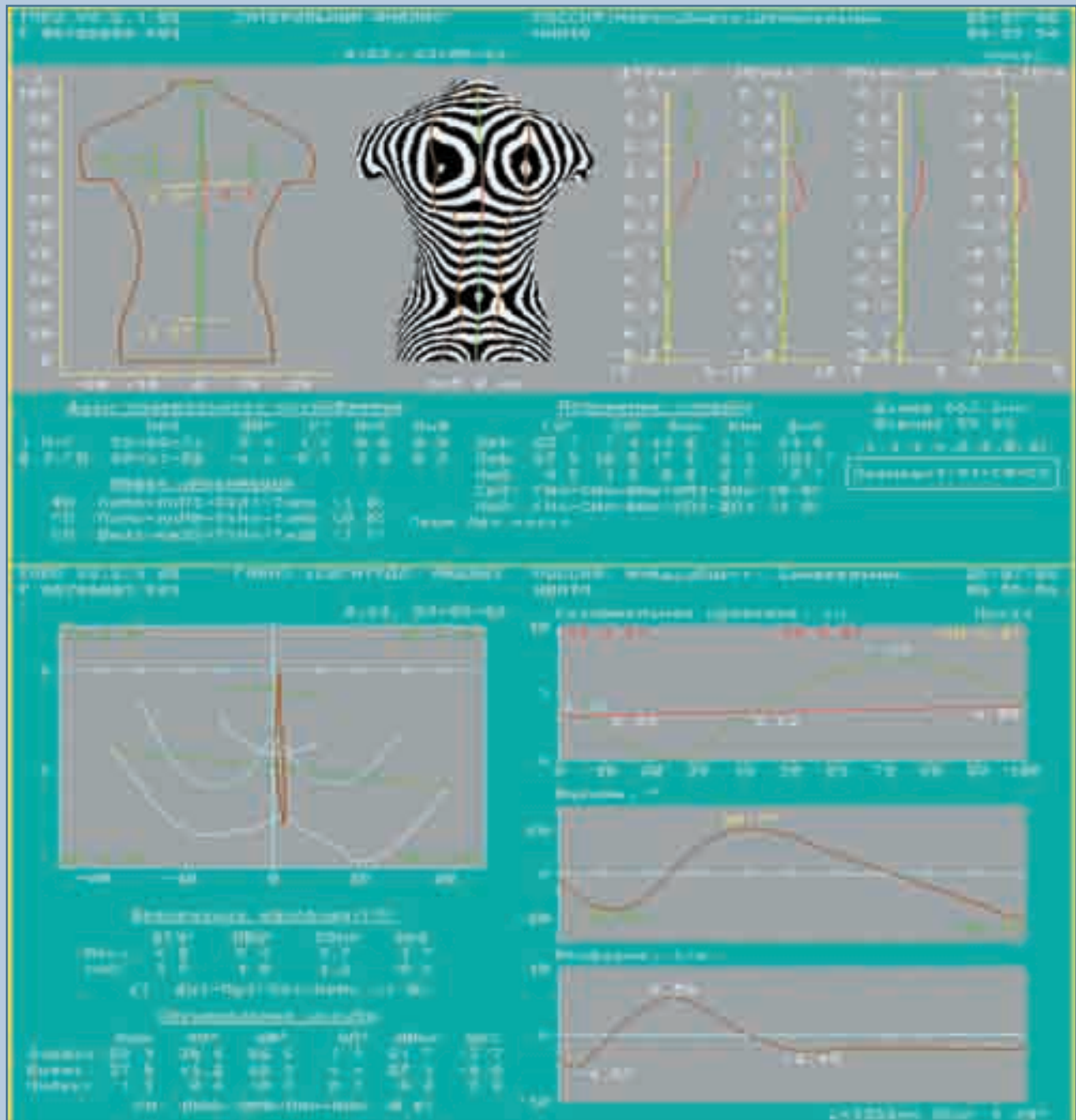


Рис. 1

Пациентка С., 23 лет, с первичной ювенильной глаукомой IV обоих глаз, прогрессирующей приобретенной миопией средней степени обоих глаз. Результаты топографического обследования: правосторонняя грудная деформация позвоночника  $8^\circ$  по Cobb (I степень тяжести); перекос таза вправо на  $1,7^\circ$  (слабо выраженное нарушение); смещение центра тяжести туловища вправо; физиологические изгибы позвоночника усилены незначительно. Ортопедический диагноз: функциональная нестабильность шейного отдела позвоночника, правосторонний грудной сколиоз I степени, усиление физиологических изгибов позвоночника, укорочение правой нижней конечности на 5 мм, продольное плоскостопие I степени

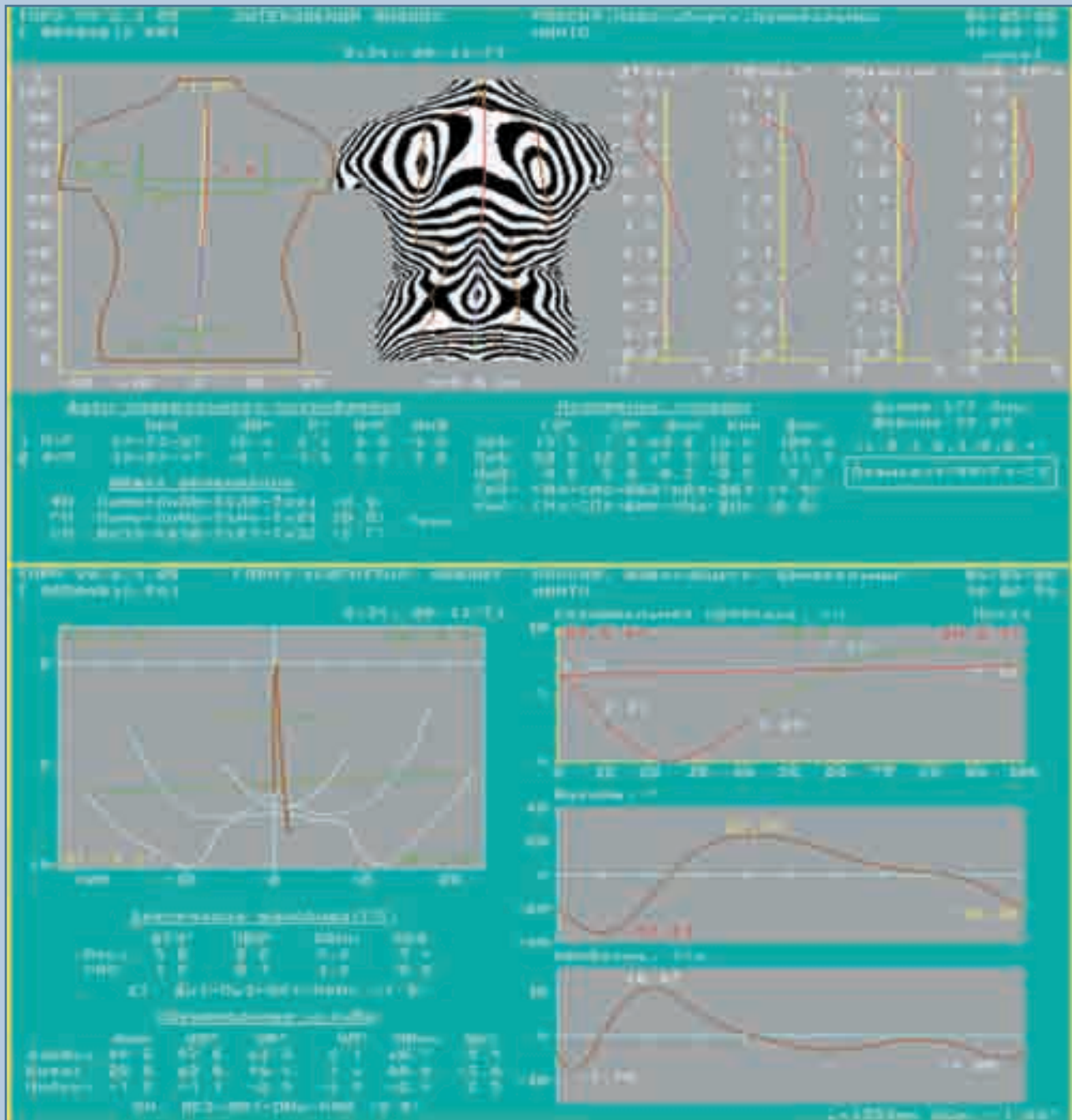


Рис. 2

Пациентка Т., 34 лет, с первичной ювенильной глаукомой ПА оперированного правого глаза, ПА левого глаза, с миопией слабой степени правого глаза. Результаты топографического обследования: правосторонняя грудная деформация позвоночника  $10,4^\circ$  по Cobb (I степень тяжести); перекос таза вправо на  $1,6^\circ$  (слабовыраженное нарушение); поясничный гиперлордоз  $57,6^\circ$ ; грудной кифоз  $42,6^\circ$ ; смещение центра тяжести туловища вправо (коррекция подпяточником не требуется, так как нет положительного результата). Ортопедический диагноз: правосторонний грудной сколиоз I степени, поясничный гиперлордоз, остеохондроз шейного отдела позвоночника, поперечное плоскостопие I степени

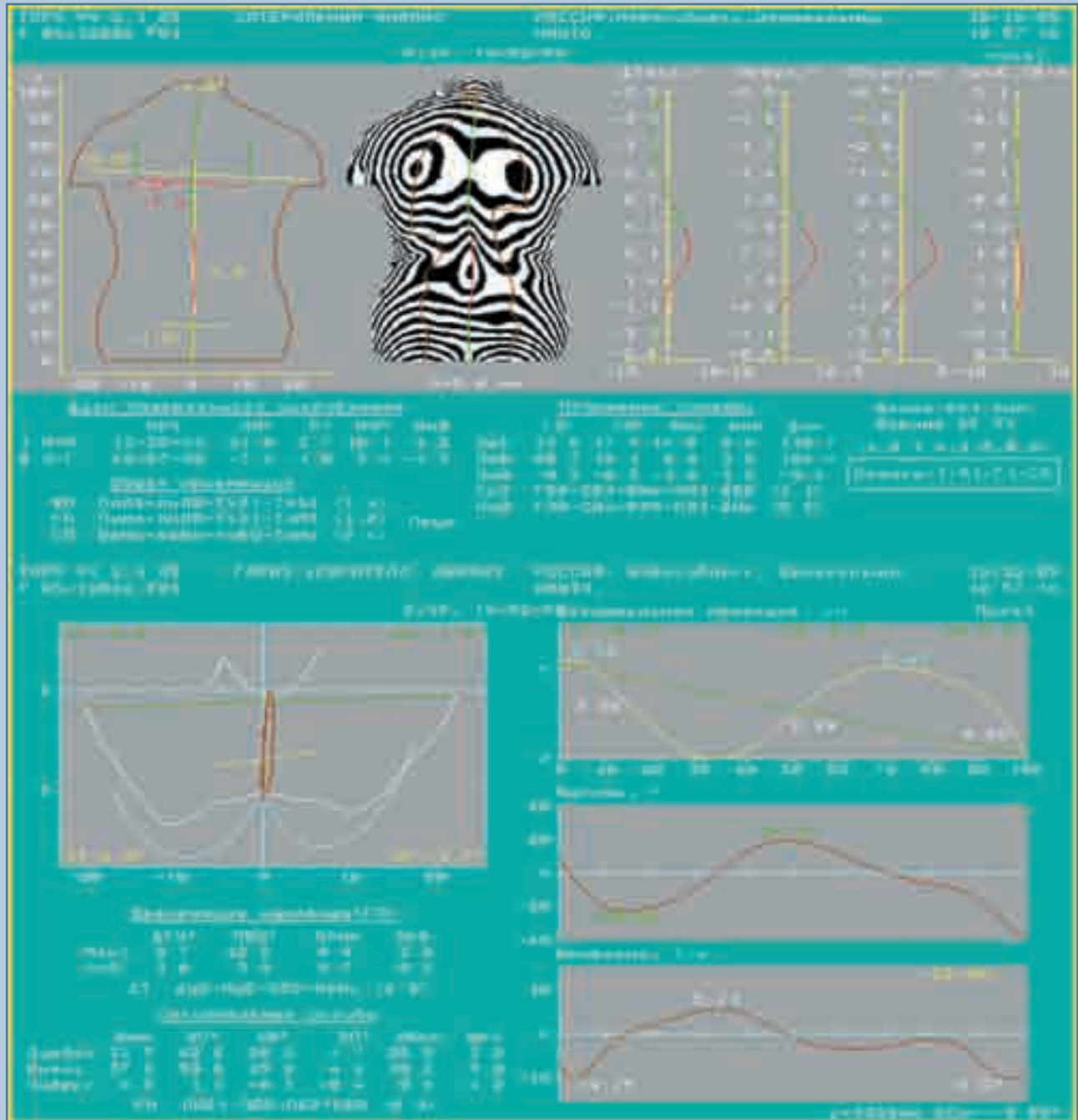


Рис. 3

Пациентка А, 16 лет, с первичной ювенильной глаукомой IА обоих глаз, прогрессирующей приобретенной миопией высокой степени обоих глаз. Результаты топографического обследования: правосторонняя груднопоясничная деформация позвоночника 21° по Cobb (II степень тяжести); левостороннее верхнегрудное противоискривление 7,8° по Cobb; грудной гиперкифоз 59,6° (выраженное нарушение); поясничный гиперлордоз 42° (умеренно выраженное нарушение); смещение центра тяжести туловища вправо. Ортопедический диагноз: идиопатический субкомпенсированный правосторонний груднопоясничный сколиоз II степени с формирующимся противоискривлением слева в верхнегрудном отделе, кругло-вогнутая спина, продольно-поперечное плоскостопие, синдактилия II–III пальцев обеих стоп, множественные пигментные невусы



## Литература

1. Баранов А.А. Состояние здоровья детей в современных социально-экономических и экологических условиях // Экологические проблемы педиатрии. М., 1997. С. 5–15.
2. Лисиченко О.В. Синдром Марфана. Новосибирск, 1986.
3. Лисиченко О.В., Ермакова Э.Н. Генетика дисплазий соединительной ткани // Врожденные дисплазии соединительной ткани: Тез. докл симпозиума. Омск, 1990. С. 9–10.
4. Сарнадский В.Н., Фомичев Н.Г., Садовой М.А. Мониторинг деформаций позвоночника методом компьютерной оптической топографии. Пособие для врачей. Новосибирск, 2003.
5. Хватова А.В. Состояние глаза при некоторых типах дисплазии соединительной ткани // Педиатрия. 1993. № 5. С. 104–105.
6. Чесоданов В.В., Горнаков И.С., Буланкина Е.В. Дисплазия соединительной ткани у детей. Иваново, 2004.
7. Яковлев В.М., Карпов Р.С., Бакулина Е.Г. Соединительно-тканная дисплазия костной ткани. Томск, 2004.
8. Bruno L, Tredici S, Mangiavacchi M, et al. Cardiac, skeletal, and ocular abnormalities in patients with Marfan's syndrome and in their relatives. Comparison with the cardiac abnormalities in patients with kyphoscoliosis // Br. Heart J. 1984. Vol. 51. P. 220–230.
9. Милковска-Димитрова Т., Каркашев А. Врожденная соединительнотканная малотонность у децата. София, 1987.

## Адрес для переписки:

Кулешова Ольга Николаевна  
630071, Новосибирск, ул. Колхидская, 10,  
kuleshova@inbox.ru

Статья поступила в редакцию 27.06.2007

КНИЖНЫЕ  
НОВИНКИ

Э.В. Ульрих, А.Ю. Мушкин  
Хирургическое лечение пороков развития  
позвоночника у детей.  
СПб.: ЭЛБИ-СПб, 2007. 104 с.

Монография фактически является продолжением вышедшей в 1995 г. книги Э.В. Ульриха «Аномалии позвоночника у детей», обобщен многолетний опыт авторов по профилактике и лечению врожденных пороков позвонков, тактические и технические советы по их лечению. Представлены новые методы оперативных вмешательств, в том числе осуществляемых с использованием современных спинальных имплантатов, адаптированных для детского возраста. Приведены сведения о росте оперированного отдела позвоночника при костно-пластической и инструментальной фиксации. Наибольший интерес представляют рекомендации выполнения ранних оперативных вмешательств у детей первых лет жизни, эффективность которых подтверждена отдаленными наблюдениями.

Книга предназначена для ортопедов, детских хирургов, нейрохирургов, анестезиологов и лучевых диагностов.

