

Клинико-генеалогические критерии патогенетического единства болезни Шейерманна и идиопатического сколиоза

Д.Н. Мяделец, Е.В. Корниасова

Clinical-and-genealogical criteria of Scheuermann disease and idiopathic scoliosis pathogenetic unity

D.N. Miadelets, E.V. Korniyasova

ГОУ ВПО Алтайский государственный медицинский университет Росздрава
(кафедра травматологии, ортопедии и ВПХ), г. Барнаул

Проведены клинико-генеалогические исследования болезни Шейерманна (БШ) и идиопатического сколиоза (ИС) в сравнительном аспекте в 35 семьях пробандов с БШ (532 человека). Клинико-рентгенологически обследовано 35 пробандов с БШ в возрасте от 14 до 19 лет и 212 членов их семей I-III степени родства в возрасте от 14 до 65 лет. При клинико-генеалогическом и клинико-рентгенологическом исследовании родственников пробандов были выявлены 124 (58,5 %) пациента как с БШ, так и ИС, из них БШ – у 84 (67,7 %), ИС – у 40 (32,3 %). БШ страдали преимущественно лица мужского пола, ИС – женского пола. Результаты проведенного исследования показали смешанное наследование БШ и ИС в отдельно взятой семье.

Ключевые слова: болезнь Шейерманна, идиопатический сколиоз, наследственность.

Clinical-and-genealogical studies of Scheuermann disease (SD) and idiopathic scoliosis (IS) have been performed comparatively in 35 families of probands with SD (532 subjects). 35 probands with SD at the age of 14-19 years have been subjected to clinical-and-roentgenological examination/ as well as 212 members of their families of 1st-3th relation degree at the age of 14-65 years. The clinical-and-genealogical and clinical-and-roentgenological examinations of proband relatives have revealed 124 (58,5 %) patients with both SD and IS, among them 84 (67,7 %) patients suffered from SD and 40 (32,3 %) – from IS. As it turned out, SD was observed mainly in male subjects and idiopathic scoliosis – mainly in female ones. The results of the study made demonstrated mixed inheritance of SD and IS in a separate family.

Keywords: Scheuermann disease, idiopathic scoliosis, inheritance.

ВВЕДЕНИЕ

Известно, что болезнь Шейерманна (БШ) и идиопатический сколиоз (ИС) – это генетически зависимые, наследуемые по аутосомно-доминантному типу заболевания позвоночника, прогрессирующие в периоды роста организма [1, 3, 10, 11, 15-18]. Характерно, что как для БШ, так и для ИС этиологическим фактором является майоргенная мутация [2, 7]. Исследования морфогенеза этих патологий показало, что изменения локализируются в пластинках роста тел позвонков: при БШ – в вентраль-

ных отделах, при ИС – в латеральных и в зависимости от локализации поражения формируется либо кифотическая, либо сколиотическая деформации позвоночного столба [5, 6, 9]. Вместе с тем, клиницистами эти патологии рассматриваются как разные нозологические единицы. Отсутствуют работы, посвященные сравнительной характеристике БШ и ИС. В связи с существующими разногласиями возникает необходимость исследовать в сравнительном аспекте эти патологии.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Основным объектом клинико-генеалогических наблюдений явились 35 семей (532 человека), в которых пробанд страдал II-III стадией БШ. Воз-

раст пробандов – от 14 до 19 лет. Клинико-рентгенологическими методами обследованы пробанды и 212 родственников I-III степеней родства.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

Клиническим проявлением БШ была определена кифотическая деформация позвоночника I-III стадии с углом Кобба 45-65° и более 65° [14]. Ко II стадии заболевания были отнесены

пациенты в возрасте от 14 до 16 лет с величиной кифотической деформации грудного отдела от 45° до 65° с вершиной искривления на уровне Th₆₋₉. Рентгенологически эта стадия характери-

зовалась неравномерностью замыкательных пластинок, умеренной клиновидностью тел позвонков, наличием грыж Шморля, уменьшением высоты межпозвонковых дисков и более чем у половины больных отмечались фрагментация апофизов и остеопороз тел позвонков. Заметим, что изменение формы тел позвонков и сужение межпозвонковых пространств отмечалось, как минимум, в четырех сегментах позвоночника. Деформация позвоночника носила умеренно ригидный характер. У 69 % пациентов этой группы определялась и сколиотическая деформация с дугой 5-15°, причем у девочек в 1,3 раза чаще, чем у мальчиков. Вершины кифотической и сколиотической деформаций только в 6 % случаев совпадали, сколиотическая деформация наблюдалась чаще в нижнегрудном отделе позвоночника. У ряда больных этой стадии (46 %) сколиотическая деформация сопровождалась торсией тел позвонков. При III стадии БШ (возраст пациентов старше 16-17 лет) величина кифоза чаще всего была более 65°, хотя у некоторых пациентов клиника этой стадии была и при несколько меньших углах кифоза. Дуга искривления по-прежнему локализовалась в грудном отделе, ее вершина была на уровне Th₆₋₉. Рентгенологически на этой стадии постоянно определялись клиновидность тел позвонков, грыжи Шморля и уменьшение межпозвонковых пространств. Изменение формы тел позвонков и сужение межпозвонковых пространств отмечалось не менее чем в 5 сегментах позвоночника, а клиновидная деформация тел позвонков у 14 (60,9 %) больных сопровождалась увеличением их переднезаднего диаметра. Кроме того, у больных этой стадии при весьма значительном угле кифотической деформации (65-85°) встречалось обызвествление передней продольной связки. Деформация позвоночника при III стадии болезни имела выраженный ригидный характер. У половины этих больных имелся сколиотический компонент деформации, с равной частотой наблюдаемый у лиц того и другого пола. Вершина сколиотической дуги у большинства (68 %) этих больных не совпадала с кифотической, чаще располагаясь на 2-3 сегмента ниже. У этих больных величина дуги фронтальной деформации позвоночника варьировала от 10° до 15°, а элементы торсии тел позвонков наблюдались у 53 % пациентов. Необходимо отметить, что в процессе наблюдения за больными II и III стадии БШ вначале выявлялась изолированная кифотическая деформация позвоночника, а в процессе роста ребенка и прогрессирования заболевания присоединялся сколиотический компонент.

При сравнительной оценке II и III стадии заболевания определялись признаки прогрессирования, причем как при II, так и при III стадии БШ отсутствовали признаки торсии тел позвон-

ков в пределах дуги кифоза и отмечались сочетания нескольких рентгенологических симптомов (табл. 1). Для II стадии заболевания наиболее выраженными и постоянными были такие изменения, как нарушение контуров замыкательных пластинок и формы тел позвонков, грыжи Шморля, снижение высоты межпозвонковых дисков, фрагментация апофизов и остеопороз тел позвонков. А в III стадии оставались по-прежнему постоянными симптомами нарушение формы тел позвонков, грыжи Шморля, снижение высоты межпозвонковых дисков и остеопороз тел позвонков, но в то же время такие симптомы как нарушение контуров замыкательных пластинок и фрагментация апофизов выявлялись с меньшим постоянством.

Таблица 1
Рентгенологическая характеристика позвоночника пробандов с БШ (n=35)

Рентгенологические признаки	% больных с наличием признака	
	II стадия (n=16)	III стадия (n=19)
Величина кифоза в градусах по Коббу	45-65°	свыше 65°
Изменение контуров замыкательных пластинок	100	68
Клиновидная форма тел позвонков >5°	96	100
Грыжи Шморля	93	100
Уменьшение высоты м/п диска	92	93
Остеопороз тел позвонков	64	68
Изменение контуров апофизов	69	52

При клинко-генеалогическом исследовании семей, в которых пробанд страдал БШ, среди родственников были выявлены больные с БШ и ИС. Детальное клинко-рентгенологическое обследование было проведено у 212 родственников I, II, III степеней родства. Из обследованных родственников пробандов 124 (58,5 %) страдали заболеваниями позвоночника. Из них БШ была выявлена у 84 (67,7 %) родственников в возрасте от 16 до 62 лет, ИС – у 40 (32,3 %) родственников в возрасте от 15 до 65 лет. Клинические и рентгенологические исследования показали, что у родственников с БШ выявлялись неполная ригидная и ригидная кифотические деформации позвоночника с величиной кифоза 25-45°, 45-65° и свыше 65°. Примечательно, что у родственников страдающих БШ вершина дуги искривления в 76 % случаев совпадала с таковой пробандов, что согласуется с имеющимися литературными данными [9-11], последняя локализовалась на уровне Th₆₋₉. У 23 % родственников вершина кифотической деформации не совпадала с таковой пробандов. Практически у всех обследованных родственников с БШ выявлялось нарушение формы тел позвонков (клиновидность), причем с равной частотой при всех трех степенях родства. Как и в первой группе (пробанды), это сочеталось с уменьшением высоты межпозвонкового

диска, но с большей частотой и выраженностью отмечался остеопороз тел позвонков. Реже имелись изменения контуров замыкательных пластинок и грыжи Шморля и совсем отсутствовали признаки фрагментации апофизов, что связано с возрастными особенностями позвоночника. В группе обследованных родственников с БШ также были диагностированы такие заболевания позвоночника, как остеохондроз, деформирующие спондилоз и артроз, которые нами рассматривались как вторичные изменения последовательно развивающегося болезненного процесса. Почти у половины (46 %) исследуемых родственников было обнаружено сочетание кифотической деформации со сколиотическим компонентом и явлениями торсии, наблюдаемое с равной частотой у лиц обоего пола. Величина дуги сколиотической деформации находилась в пределах 5-14° и совпадала с вершиной кифоза только у 3 % обследованных. У родственников пробандов с БШ был также выявлен ИС I, II и III степени грудного и грудно-поясничного отделов позвоночника S- и C-образной конфигурации. Среди родственников, страдающих ИС, у 7 (17,5 %) из них деформация позвоночника имела кифосколиотический характер, при этом элементы торсии тел позвонков присутствовали во всей дуге искривления.

Как видно из полученных данных, в 28 (80 %) семьях присутствовали как ИС, так и БШ. Представилось интересным исследовать частоту наследования БШ и ИС в этих семьях (рис. 1). Оказалось, что БШ страдали преимущественно лица мужского пола, по сравнению с частотой ИС среди этой категории обследованных ($p < 0,05$). ИС выявлялся преимущественно у лиц женского пола ($p < 0,05$). Соотношение БШ и ИС среди родственников мужского пола составило: отец – 11,5:1, брат родной – 6:0, дедушка – 9,5:1, дядя – 4:1, брат двоюродный – 3:1. Соотношение БШ и ИС среди родственников женского пола составило: мать – 1:1, сестра родная – 1:1, бабушка – 1:2, тетя – 1:2, сестра двоюродная – 1:3. Анализ наследования БШ и ИС представлен в таблице 2.

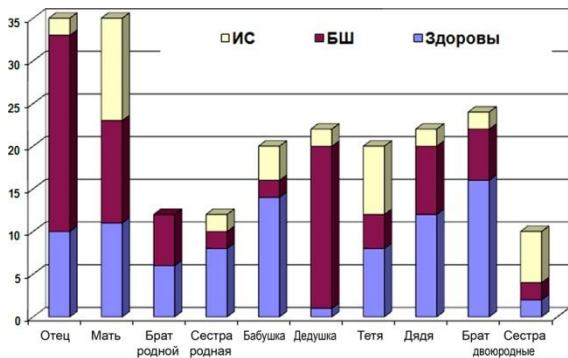


Рис. 1. Частота наследственной предрасположенности болезни Шейерманна и идиопатического сколиоза

Таблица 2
Анализ наследования болезни Шейерманна и идиопатического сколиоза

Число семей	Пробанд	Отец	Мать	Дедушка	Бабушка	Др. родственники
7	♂БШ	БШ		БШ		
6	♂БШ	БШ			БШ	ИС
5	♂БШ		БШ	БШ		
5	♂БШ	БШ	БШ	БШ		ИС
3	♂БШ	БШ	ИС	БШ		ИС
3	♂БШ		ИС		БШ	БШ
2	♀БШ	БШ		БШ		ИС
2	♂БШ		ИС		ИС	ИС
1	♂БШ	БШ	ИС	ИС		
1	♂БШ	БШ		БШ	ИС	

Приводим клинический пример сочетания БШ и ИС в отдельно взятой семье. На кафедру травматологии, ортопедии и ВПХ АГМУ обратился пациент И.В., 17 лет, житель г. Барнаула. Внешний вид больного и его рентгенограмма представлены на рисунке 2. Пациент предъявлял жалобы на периодические боли средней интенсивности в грудном и поясничном отделах позвоночника, возникающие при длительной статической и умеренной физической нагрузках, деформацию позвоночника. Впервые боли возникли три года назад, тогда же появилось нарушение осанки (сутулость). Из объективного обследования: рост – 184 см, вес – 76 кг. Тип телосложения астенический, походка не изменена. Кифоз грудного отдела позвоночника усилен, ригиден, имеет протяженность от Th₄ до Th₁₂ позвонка с вершиной на уровне сегмента Th₇₋₈ позвонков. Длинные мышцы спины напряжены слева и справа на протяжении от Th₆ до Th₁₀ позвонка, пальпация и перкуссия по остистым отросткам болезненна на уровне от Th₆ до Th₉ позвонков. Поясничный лордоз усилен. При рентгенологическом исследовании позвоночника величина грудного кифоза составила 53° с вершиной на уровне Th₈ позвонка, протяженность кифоза – от Th₆ до L₁ позвонков. Определялась «бахромчатость», неравномерность замыкательных пластинок тел позвонков, грыжи Шморля, сужение и неравномерность межпозвонковых дисков, особенно на высоте кифоза, клиновидная деформация тел Th₇₋₁₀ позвонков. Был поставлен клинический диагноз Болезнь Шейерманна II-III стадии.

При обследовании родственников I-III степеней родства установлено (рис. 3), что сибс (I 3) пробанда (I 4) имеет сколиоз II степени, у матери пробанда (II 3) выявлен сколиоз II степени, у тети пробанда (II 2) и ее дочерей (I 1 и I 2) сколиоз II степени, дядя пробанда (II 5) имеет БШ III стадии и вторичные изменения в виде остеохондроза а у его дочери выявлена сутулость (I 5), бабушка пробанда (III 1) имеет сколиоз II степени.

I 4 – больной 17 лет, болезнь Шейерманна
 II стад. (пробанд)
 I 1 – больная 14 лет, сколиоз I-II степ.
 I 2 – больная 15 лет, сколиоз II степ.
 I 3 – больная 14 лет, сколиоз II степ.
 I 5 – больная 6 лет, сутулость.
 II 1 – здоров, 42 лет.
 II 2 – больная 39 лет, сколиоз II степ.

II 3 – больная 42 лет, сколиоз II степ.
 II 4 – здоров, 45 лет.
 II 5 – больной 43 лет, болезнь Шейерманна
 III стад.
 II 6 – здорова, 42 лет.
 III 1 – больная 68 лет, сколиоз II степ.
 III 2 – здоров, 66 лет.



Рис. 2. Внешний вид и рентгенограмма пациента И.В., 17 лет, с болезнью Шейерманна

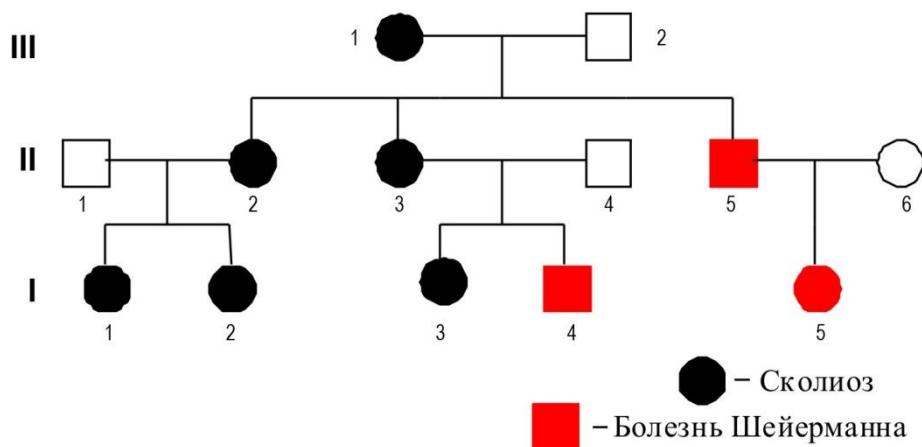


Рис. 3. Родословная пациента И.В., 17 лет, с болезнью Шейерманна

ВЫВОДЫ

1. Исследование позволило установить, что на фоне клинических отличий этих двух заболеваний позвоночника также имелась определённая их схожесть: БШ и ИС впервые манифестировали в препубертатном периоде и прогрессировали в процессе роста организма. Структурные изменения в тканях позвоночника, по данным рентгенологического исследования, выявили нарушение формы тел позвонков, их клиновидность – при БШ в сагиттальной плоскости, при ИС – во фронтальной, а также сходные изменения в замыкающих пластинках роста тел позвонков.

2. Принимая во внимание майоргенную природу [5, 6] этих заболеваний позвоночника, клинко-генеалогические исследования семей

установили, что в 28 (80 %) семьях присутствовали как ИС, так и БШ и отмечалось их смешанное наследование: у отца страдающего БШ в следующем поколении у сына диагностировался сколиоз, у мамы с БШ в следующем поколении у сына наследовался сколиоз. Преобладание БШ наблюдалось у лиц мужского пола, а ИС – у женского, что также отмечали и другие авторы [4, 8, 12]. В 7 семьях (20 %) была выявлена только БШ, поскольку обследовались в этих семьях только ядерные родословные и отсутствовали анамнестические сведения о других родственниках.

3. С учетом морфологических данных [5, 6], проведенных клинко-рентгенологических и

клинико–генеалогических исследований в семьях больных болезнью Шейерманна можно пред-

положить патогенетическое единство болезни Шейерманна и идиопатического сколиоза.

ЛИТЕРАТУРА

1. Абальмасова Е. А. Диагностика и лечение заболеваний и повреждений позвоночного столба у детей : актовая речь. М., 1986. 34 с.
2. Аксенович Т. И., Зайдман А. М., Зоркольева И. В. Новые модели наследования сложных признаков и их исследования при сегрегационном анализе идиопатического сколиоза // Генетика. 1999. Т. 35, № 2. С. 255–262.
3. Зайдман А. М. Идиопатический сколиоз. Новосибирск, 1994. 234 с.
4. Механизм наследования идиопатического сколиоза / А. М. Зайдман [и др.] // Хирургия позвоночника. 2005. № 1. С. 112–121.
5. Структурно - функциональные особенности пластинки роста тела позвонка человека при идиопатическом сколиозе / А. М. Зайдман [и др.] // Хирургия позвоночника. 2004. № 2. С. 64–73.
6. Морфогенез болезни Шейерманна / А. М. Зайдман [и др.] // Хирургия позвоночника. 2005. № 2. С. 73–83.
7. Зайдман А. М., Фомичев Н. Г., Калашникова Е. В. Болезнь Шейерманна – Мау : Клиника, морфология, биохимия, генетика, лечение. Новосибирск, 2002. 111 с.
8. Механизмы наследования болезни Шейерманна / А. М. Зайдман [и др.] // Хирургия позвоночника. 2005. № 4. С. 77–81.
9. Калашникова Е. В. Патогенез болезни Шейерманна – Мау (клинико–экспериментальное исследование) : дис... д-ра мед. наук. Новосибирск, 1999. 149 с.
10. Свинцов А. П. Остеохондропатия позвоночника и ее семейные проявления : автореф. дис... канд. мед. наук. М., 1980. 19 с.
11. Свинцов А. П., Абальмасова Е. А. Дифференциальная диагностика остеохондропатии позвоночника у детей и подростков // Ортопедия, травматология и протезирование. 1980. № 5. С. 43–49.
12. Трегубова И. Л. Клинико – генетическое прогнозирование характера развития идиопатического сколиоза у детей : автореф. дис... канд. мед. наук. Новосибирск, 1998. 26 с.
13. Beighton P., Grahame R., Bird H. Hypermobility of joints. Berlin ; New York : Springer-Verlag, 1983. P. 151–161.
14. Cobb J. R. The problem of the primary curve // J. Bone Jt. Surg. 1960. Vol. 42-A. P. 1413–1428.
15. Fiirgaard B., Adertoft A. Scheuermann's disease // Ugeskr. Laeger. 1990. Vol. 152, No 39. P. 2843–2846.
16. Findlay A., Conner A. N., Conner J. M. Dominant inheritance of Scheuermann's juvenile kyphosis // J. Med. Genet. 1989. Vol. 26, No 6. P. 400–403.
17. Halal F., Gledhill R. B., Fraser C. Dominant inheritance of Scheuermann's juvenile kyphosis // Am. J. Dis. Child. 1978. Vol. 132, No 11. P. 1105–1107.
18. McKenzie L., Sillence D. Familial Scheuermann disease : a genetic and linkage study // J. Med. Genet. 1992. Vol. 29, No 1. P. 41–45.

Рукопись поступила 20.02.09.

Сведения об авторах:

1. Мяделец Дмитрий Николаевич – ассистент кафедры травматологии, ортопедии и ВПХ ГОУ ВПО АГМУ; e-mail: dmyadelec@yandex.ru;
2. Корниасова Елена Владимировна – профессор кафедры травматологии, ортопедии и ВПХ ГОУ ВПО АГМУ, д.м.н.