

УДК 616.714.1-007.249+616.718+618.33]-616-073.75+778.33

ЛУЧЕВЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА АПЕРТА

© Елена Анатольевна Сотникова, Мария Петровна Коваленко

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет. 194100, г. Санкт-Петербург, ул. Литовская, д. 2

Контактная информация: Елена Анатольевна Сотникова — к.м.н., доцент кафедры медицинской биофизики.
E-mail: elena_sotnikova@mail.ru ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-3392-3129> SPIN: 4762-6501

Для цитирования: Сотникова Е.А., Коваленко М.П. Лучевые методы диагностики синдрома Аперта // Визуализация в медицине. 2024. Т. 6. № 1. С. 28–32.

Поступила: 11.01.2024

Одобрена: 26.02.2024

Принята к печати: 20.03.2024

Резюме. Синдром Аперта — это редкое генетическое заболевание, сочетающее в себе краниостеноз (раннее срастание костей черепа) и синдактилию (срастание пальцев). В настоящее время диагностируется внутриутробно с помощью ультразвукового метода исследования, подтверждается с помощью генетического анализа (мутация *FGFR2*). Специфического лечения синдрома Аперта в настоящее время не существует, однако паллиативные и симптоматические мероприятия могут значительно облегчить состояние больного и улучшить качество его жизни. Часто выполняемой паллиативной хирургической операцией при синдроме Аперта является вмешательство для разделения сросшихся пальцев на руках и ногах. Важная роль перед таким оперативным вмешательством отводится рентгенографии, которая также позволяет подтвердить множественные аномалии кистей и стоп.

Ключевые слова: синдром Аперта, пренатальная диагностика, рентгенография

RADIATION METHODS FOR DIAGNOSING APERT SYNDROME

© Elena A. Sotnikova, Maria P. Kovalenko

Saint Petersburg State Pediatric Medical University, 2 Lithuania, Saint Petersburg 194100 Russian Federation

Contact information: Elena A. Sotnikova — Candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Medical Biophysics. E-mail: elena_sotnikova@mail.ru ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-3392-3129> SPIN: 4762-6501

For citation: Sotnikova EA, Kovalenko MP. Radiation methods for diagnosing Apert syndrome. Visualization in Medicine. 2024;6(1):28–32.

Received: 11.01.2024

Revised: 26.02.2024

Accepted: 20.03.2024

Abstract. Apert syndrome is a rare genetic disorder that combines craniostenosis (early fusion of the skull bones) and syndactyly (fusion of the fingers). Currently, it is diagnosed in utero using ultrasound and confirmed using genetic analysis (*FGFR2* mutation). There is currently no specific treatment for Apert syndrome, but palliative and symptomatic measures can significantly alleviate the patient's condition and improve his quality of life. A frequently performed palliative surgery for Apert syndrome is to separate fused fingers and toes. An important role before such surgical intervention is played by radiography, which also makes it possible to confirm multiple anomalies of the hands and feet.

Keywords: Apert syndrome, prenatal diagnosis, radiography

ВВЕДЕНИЕ

Синдром Аперта — это редкая форма синдрома краниосиностоза (акроцефалосиндактилия), вызванная мутациями в генах, кодирующих рецептор 2 фактора роста фибробластов (*FGFR2*). Частота рождения детей с синдромом Аперта, по данным разных авторов, составляет в среднем 1:160 000 живорожденных, причем чаще встречается у детей пожилых родителей. В отечествен-

ной литературе данная патология упоминается крайне редко. Диагностика данного синдрома до рождения затруднена, его признаки на ультразвуковом исследовании (УЗИ) становятся более заметными только в III триместре беременности. Диагноз ставится с помощью генетического анализа, при котором мутация *FGFR2*, *Ser252Trp* и *Pro253Arg* подтверждает диагноз. Он характеризуется многошовным краниосиностозом, гипоплазией средней части лица, аномалией развития

основания черепа и синдактилией верхних и нижних конечностей. Синдром Аперта связан с широким спектром аномалий центральной нервной системы (ЦНС), что, возможно, является причиной частого возникновения умственной отсталости у пациентов. Эти аномалии ЦНС можно разделить на те, которые являются первичными пороками развития, и те, которые возникают вторично по отношению к костной деформации. Деформации кистей и стоп создают особые проблемы с точки зрения повседневной деятельности у пациентов с синдромом Аперта. Верхние конечности этих пациентов обычно корректируются хирургическим путем для улучшения функции руки путем устранения синдактилии или частичной ампутации. Структура стопы в целом совместима с обычной обувью. Для удаления гипертрофированной кости в зонах нагрузки, чтобы уменьшить давление, показано плановое оперативное вмешательство [1–3]. Рентгенологический метод является основным методом диагностики в целях контроля результатов хирургического лечения на различных его этапах и планирования дальнейших оперативных вмешательств для улучшения качества жизни пациентов.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Пациент — мальчик, 4 года, наблюдался по месту жительства с диагнозом: другие врожденные деформации черепа, лица и челюсти, бикоронарный синостоз, синдром Аперта (подтвержден мо-

лекулярно-генетическим методом). Родители обратились за направлением на оперативное лечение.

Неврологический статус: сознание ясное, контактен, активен, выраженная врожденная деформация костей черепа. Глазные щели $D>S$, сходящееся косоглазие, неправильный прикус. Мышечный тонус дистоничен, выше справа, сухожильные рефлексы $D>S$. Навыки самообслуживания в стадии формирования. Функцию тазовых органов контролирует. Диагноз: синдром Аперта. Резидуально-органическое поражение ЦНС. Задержка психоречевого и моторного развития.

В 2021 году, в возрасте 2 лет, проведено оперативное лечение по отведению и устранению клинодактилии I пальцев обеих кистей, остеотомия сращения ногтевых фаланг III–IV пальцев обеих кистей (рис. 1).

В 2022 году, в возрасте 3 лет, проведено оперативное лечение по устранению синдактилии IV–V пальцев обеих кистей, выделены V пальцы обеих кистей. В 2023 году в возрасте 4 лет проведено оперативное лечение по устранению синдактилии II–III пальцев обеих кистей.

При осмотре врачом-ортопедом ограничено сгибание и ротация в плечевых суставах. Правая кисть — выделены I, II, V пальцы, III–IV — представлены единым конгломератом, отмечается варусное искривление оси I пальца. Левая кисть — выделены I, II, V пальцы, III–IV — представлены единым конгломератом, отмечается варусная деформация I и II пальцев. Отсутствует сегментация пальцев стоп. Диагноз: синдром Аперта. Двусторонняя



Рис. 1. Двусторонняя синдактилия II–V пальцев обеих кистей (а, б)

синдактилия III–IV пальцев костей. Множественные аномалии развития пальцев стоп.

На рентгенограммах кистей в прямой проекции — без костно-травматических и костно-деструктивных изменений. Определяется двусторонняя синдактилия III–IV пальцев. С двух сторон ви-

зуализируются ядра оссификации трапецевидных костей (рис. 2).

На рентгенограммах стоп в прямой проекции — без костно-травматических и костно-деструктивных изменений. Определяется деформация и сращение I и II плюсневых костей слева. Определяется

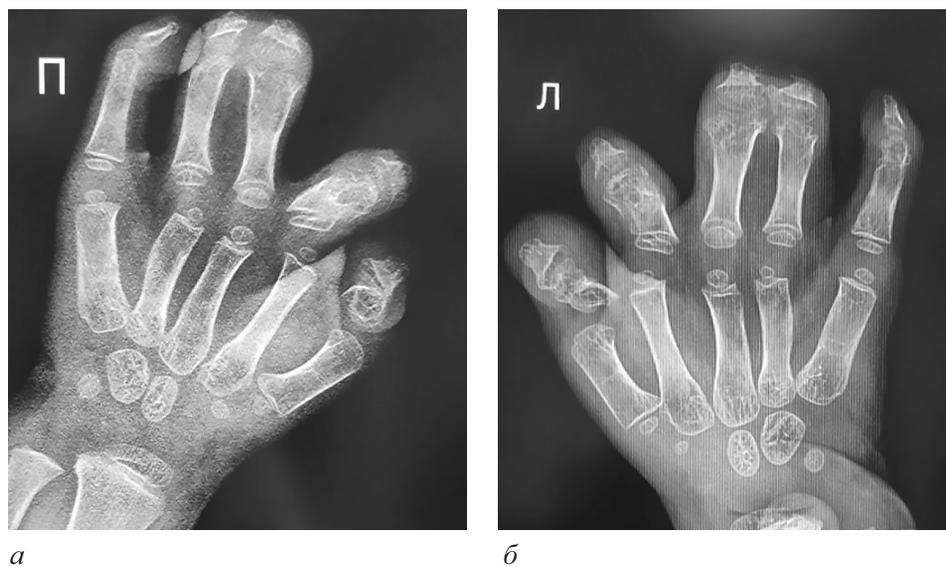


Рис. 2. Двусторонняя синдактилия III–IV пальцев обеих кистей (а, б)

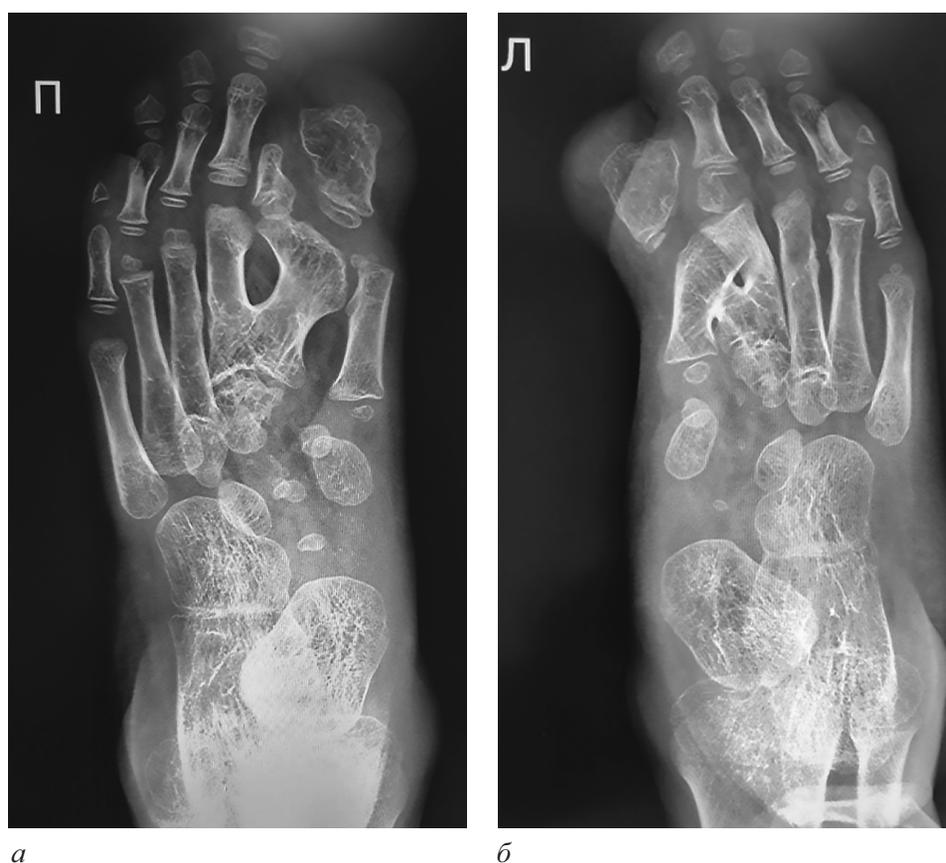


Рис. 3. Множественные аномалии развития пальцев стоп (а, б)

удвоение II плюсневой кости справа со сращением в проксимальном отделе с дополнительной концевой фалангой (недоразвита). Основные фаланги I пальцев обеих стоп деформированы, гиперплазированы (рис. 3).

ОБСУЖДЕНИЕ

Деформации, характерные для синдрома Аперта, могут быть обнаружены на УЗИ уже на 19-й неделе беременности, хотя большинство случаев становятся видимыми только к III триместру. Они включают в себя отсутствие сонопрозрачных пространств в области венечных швов, а также непрерывную структуру черепных пластин, что указывает на полное закрытие обоих венечных швов. Мегажелудочки, агенезия мозолистого тела и задней черепной ямки также могут быть обнаружены при синдроме Аперта. Редко могут быть обнаружены сопутствующие сердечно-сосудистые, мочеполовые и желудочно-кишечные аномалии, а также слияния тел позвонков. Кроме того, синдром Аперта всегда сопровождается симметричной синдактилией, что в сочетании с аномалиями костей черепа отличает его от других краниостенозов [4, 6]. «Золотым стандартом» в диагностике краниосиностаза признана компьютерная томография высокого разрешения с трехмерной реконструкцией черепа.

С помощью рентгенологического метода уже у маленьких детей можно обнаружить синостоз костей черепа в области венечного или стреловидного шва [5]. В дальнейшем можно определить характерную для синдрома Аперта деформацию черепной коробки, пороки развития костей лицевого черепа, аномалии позвонков и другие нарушения, включая синдактилию [7].

Вместе с тем УЗИ швов черепа при подозрении на краниосиностаз обладает рядом преимуществ перед другими методами: высокая информативность, широкая доступность, экономичность, простота и скорость выполнения, отсутствие седации пациента и, что особенно важно, не несет лучевой нагрузки.

В настоящее время к лечению аномалий рук и стоп при синдроме Аперта стали подходить комплексно, с попытками максимизировать конечный результат и минимизировать общее количество операций.

Профилактика синдрома Аперта возможна только в качестве пренатальной диагностики, которая может производиться как ультразвуковыми методами, так и путем молекулярно-генетического анализа.

При планировании оперативного лечения синдактилии ключевым методом диагностики остается рентгенологический.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Вклад авторов. Все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, проведение исследования и подготовку статьи, прочли и одобрили финальную версию перед публикацией.

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

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при проведении исследования.

Информированное согласие на публикацию. Авторы получили письменное согласие законных представителей пациента на публикацию медицинских данных.

ADDITIONAL INFORMATION

Author contribution. Thereby, all authors made a substantial contribution to the conception of the study, acquisition, analysis, interpretation of data for the work, drafting and revising the article, final approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the study.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

Funding source. This study was not supported by any external sources of funding.

Consent for publication. Written consent was obtained from legal representatives of the patient for publication of relevant medical information within the manuscript.

ЛИТЕРАТУРА

1. Tan A.P., Mankad K. Apert syndrome: magnetic resonance imaging (MRI) of associated intracranial anomalies Childs Nerv Syst. 2018;34(2):205–216. DOI: 10.1007/s00381-017-3670-0.
2. de Ángelis Ramos D., Matushita H. Apert syndrome without craniosynostosis Childs Nerv Syst. 2019;35(3):565–567. DOI: 10.1007/s00381-019-04050-1.
3. Meyer J.L. Apert's syndrome: (acrocephalosyndactylism) J Foot Surg. 1981;20(4):210–213.
4. Парвина О.О. Исследование клинического случая синдрома Аперта «Science and education». Scientific journal. 2023;4(5).
5. Khelkar P.C., Kadam A.N. Apert's syndrome: A rare craniofacial disorder J Indian Soc Pedod Prev Dent. 2020;38(4):430–433. DOI: 10.4103/JISPPD.JISPPD_434_20.
6. Mavridis I.N., Rodrigues D. Nervous system involvement in Pfeiffer syndrome Childs Nerv Syst. 2021;37(2):367–374. DOI: 10.1007/s00381-020-04934-7.

7. Raposo-Amaral C.E., Medeiros L.L. Apert Syndrome Type III Hand: Prevalence and Outcomes J Craniofac Surg. 2023;34(4):1170–1173. DOI: 10.1097/SCS.00000000000009107.
4. Parvina O.O. Issledovaniye klinicheskogo sluchaya sindroma Aperta «Science and education». [Study of a clinical case of Apert syndrome “Science and education”]. Scientific journal. 2023;4(5). (in Russian).

REFERENCES

1. Tan A.P., Mankad K. Apert syndrome: magnetic resonance imaging (MRI) of associated intracranial anomalies Childs Nerv Syst. 2018;34(2):205–216. DOI: 10.1007/s00381-017-3670-0.
2. de Ângelis Ramos D., Matushita H. Apert syndrome without craniosynostosis Childs Nerv Syst. 2019;35(3):565–567. DOI: 10.1007/s00381-019-04050-1.
3. Meyer J.L. Apert’s syndrome: (acrocephalosyndactylism) J Foot Surg. 1981;20(4):210–213.
5. Khelkar P.C., Kadam A.N. Apert’s syndrome: A rare craniofacial disorder J Indian Soc Pedod Prev Dent. 2020;38(4):430–433. DOI: 10.4103/JISPPD.JISPPD_434_20.
6. Mavridis I.N., Rodrigues D. Nervous system involvement in Pfeiffer syndrome Childs Nerv Syst. 2021;37(2):367–374. DOI: 10.1007/s00381-020-04934-7.
7. Raposo-Amaral C.E., Medeiros L.L. Apert Syndrome Type III Hand: Prevalence and Outcomes J Craniofac Surg. 2023;34(4):1170–1173. DOI: 10.1097/SCS.00000000000009107.