

Випадок з практики

УДК 617.577/.587-007.21:612.6.051]-053.2

DOI 10.11603/1811-2471.2021.v.i1.11729

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК АТАВІЗМУ У ДИТИНИ З СИНДРОМОМ БІРЧ – ЄНСЕНА

©М. Д. Процайло

Тернопільський національний медичний університет імені І. Я. Горбачевського МОЗ України

РЕЗЮМЕ. У статті описано випадок рідкісного генетичного захворювання у дитини – синдрому Бірч – Єнсена. Унікальність цього випадку в тому, що розщеплення (клешнеподібна деформація) поширювалося на обидві кисті, стопи, губу, піднебіння дівчинки. В доступній літературі такі випадки поодинокі й вважаються великою рідкістю. Вперше цю хворобу детально описали Birch і Jensen у 1949 році як синдром Бірч – Єнсена [1]. Сучасна назва – «типове» або «істинне розщеплення кисті, стоп» [2], деформація лобстера (Lobster claw foot) [3], ЕЕС – синдром (ectrodactyly – ectrodermal dysplasia – clefting syndrome) [4].

На сьогодні не існує єдиного пояснення того, як виникають атавізми і яке їх місце в еволюції [5]. Найвідомішими атавізмами людини є наявність хвостатого придатка: недохвіст і справжній хвіст.

Серед інших можливих атавізмів людини: «волохаті люди», перетинки між пальцями, додаткові пари молочних залоз, шийна фістула, яка нагадує зяброву щілину предків ссавців, заяча губа, другий ряд зубів, високе стояння лопатки (синдром Шпренгеля) [5, 6].

КЛЮЧОВІ СЛОВА: атавізм; клешня; стопа; кисть; губа.

Клінічне спостереження. Дівчинка віком 6 років. Спадковий анамнез не відомий. Дитина – вихованець сиротинця. Батьки від дитини відмовилися. При огляді має місце виражена деформація обох стоп та кистей. Стопи розщеплені. Великі пальці на стопах скривлені та потовщені. Мізинці та четверті пальці стоп зрощені, скривлені, вкорочені. Середній ряд кісток плесни та пальців стоп відсутній. Рухи пальчиками обмежені, мають місце згинальні контрактури в усіх суглобах кистей та стоп. Склепіння обох стоп сплюснені. Тонус мускулатури обох ніг знижений. На рентгенограмі стоп виявлено розщеплення кісток стопи практично на усю довжину, яке доходить до човноподібних кісток.

Великі пальці скривлені на вальгус. Середній ряд пальців стоп та плесни відсутні (три пальці і три плеснових кістки) (рис. 1). Аналогічна анатомічна деформація на обох кистях – трипальність, клешнеподібна деформація (рис. 2). Бокові пальці кистей частково зрощені та недорозвинені. Верхня губа дівчинки розщеплена разом з твердим піднебінням («заяча губа», «вовча паща») (рис. 3). Дитина відстає у психомоторному розвитку. Часто хворіє. Мала великі труднощі при вживанні як твердої, так і рідкої їжі. Після оперативного лікування (пластики піднебіння та губи) ця проблема зникла. Користування стандартним взуттям утруднене. Стійкі функціональні розлади кистей. Згідно

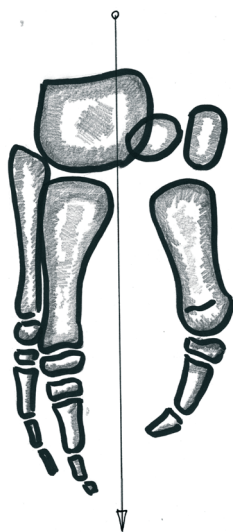


Рис. 1. Синдром Бірч – Єнсена. Стопи розщеплені – стопи «клешні». На рентгенограмі виявлено розщеплення кісток стопи практично на усю довжину, яке доходить до човноподібних кісток. Великі пальці скривлені на вальгус. Середній ряд пальців стоп та плесни відсутні (три пальці і три плеснових кістки).

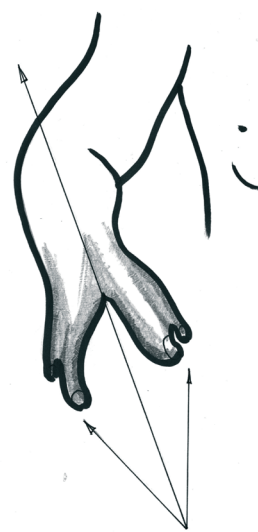


Рис. 2. Синдром Бірч – Єнсена. Кисті розщеплені – «клешні». Розщеплення кісток кистей практично на усю довжину. Великі пальці скривлені. Середній ряд пальців кистей та п'ятка відсутні (три пальці і три плеснових кістки).

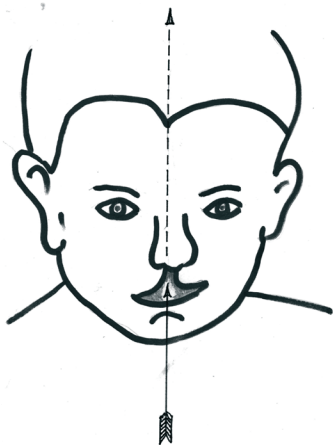


Рис. 3. Синдром Бірч – Єнсена. Розщеплення верхньої губи, м'якого і твердого піднебіння – «заяча губа», «вовча паща».

з класифікацією Manske у дівчинки істинне розщеплення кінцівок IV типу (відсутній 2-й палець) [2]. Отримувала консервативне лікування – комплекс ЛФК, масажу, електростимуляції мускулатури кінцівок, корекція психоневролога. Отримала консультацію в Центрі мікрочірургії кисті, рекомендували консервативне лікування. Подальша доля дитини не відома.

Згідно з даними світової літератури, в сім'ях, в яких декілька поколінь мають таку деформацію, надають перевагу консервативному лікуванню без хірургічної корекції, оскільки пристосувальні можливості дитини величезні. Обов'язкове оперативне лікування з метою усунення дефектів губи, піднебіння [2–4].

Обговорення. Вперше цю хворобу детально описали Birch і Jensen у 1949 році як синдром Бірч – Єнсена [1]. Сучасна назва – «типове» або «істинне розщеплення кисті, стоп» [2], деформація лобстера (Lobster claw foot) [3], EEC – синдром (ectrodactyly – ectrodermal dysplasia – clefting syndrome) [4].

Це вроджена спадкова недуга, яка має домінантний тип успадкування, спостерігається з частотою 1 на 10 000 новонароджених. Кожна друга дитина має двобічне ураження. Ген розщеплення стоп і кистей (SHFD1) розташований на 7 хромосомі [2]. Інші автори вважають мутацію 7 хромосоми (7 qn2 – q21.3, Tr63) [4]. Характеризується розщепленням кистей та стоп з недорозвитком середнього відділу дистальних частин кінцівок – ектродактилія (split hand – split foot malformation). Автори зазначають, що можливе поєднання цього захворювання з розщепленням губи та твердого піднебіння, вадами серця, внутрішніх органів, очей, слухового апарату, скелета (синдром взаємного обтяження) [1, 2]. У 1970 році (R. A. Rudiger) було запропоновано новий термін для визначення да-

ного синдрому – EEC (ectrodactyly – ectrodermal dysplasia – clefting syndrome) [2, 4]. Це рідкісний генетичний синдром, основними складовими якого є три ознаки: розщеплення обличчя, ектродактилія кінцівок, ектодермальна дисплазія. Клінічні спостереження показали, що при синдромі EEC основними компонентами є ектродактилія – 84 %, ектодермальна дисплазія – 77 %, розщеплення обличчя – 68 %, аномалія слізних шляхів – 59 %, урогенітальні вади – 20 %, глухота – 10 % [4]. Ектодермальна дисплазія – вади розвитку похідних ектодерми (гіоплазія емалі зубів, зменшення пігментації волосся, фотобоязнь, недорозвиток потових залоз, сухість шкіри тощо).

Залежно від стану першого міжпальцевого проміжку виокремлюють п'ять типів деформацій, які необхідно враховувати при плануванні оперативного лікування та прогнозуванні функції кінцівок [2, 3]. Незважаючи на наявність численних методів оперативного лікування (операція Snow – Litteer, Miura – Komada, Ueba), вони не завжди забезпечують позитивні результати, тому пошук оптимального способу таких втручань триває. Найкращі результати отримують у ранньому віці для профілактики незворотних прогресуючих деформацій кінцівок. Інші оперативні втручання можуть бути проведені пізніше [2–4].

Людська особа під час ембріонального розвитку частково проходить шлях далеких предків. Зародок людини в певні періоди еволюції має зябра, відросток у вигляді хвостика [5].

У природі деякі ссавці мають розщеплені дистальні частини кінцівок – парнокопитні (свиня, корова, верблюд тощо) (рис. 4), розщеплення верхньої губи (котячі). Можливо, ембріон людини проходить і цей етап еволюційного розвитку.



Рис. 4. Скіаграма кінцівки свині. Розщеплення кісток кінцівки, що характерно для парнокопитних.

Огляди літератури, оригінальні дослідження, погляд на проблему, **випадок з практики**, короткі повідомлення

Атавізми (від. лат. avatus – предок) – це ознаки, які були притаманні далеким предкам, але знову з'явилися в сучасності. Еволюційно ознаки, що зникли фенотипічно, не обов'язково зникають із ДНК організму. Генна послідовність часто залишається, але вона є неактивною, такий невикористаний ген може зберігати свою функцію аж до шести мільйонів років і повністю зникнути через 10 мільйонів років [5]. Найчастіше активація даного гена відбувається через випадкові мутації, але його також можна «розбудити», створюючи штучні стимули – алкоголь, наркотики, радіація, вірусна інфекція, токсичні речовини, генетично змінені продукти тощо [5].

ЛІТЕРАТУРА

1. Словарь эпонимических названий болезней и синдромов. Ортопедия и травматология / Е. П. Меженникова, Я. Б. Куценко, А. Г. Печерский, З. В. Крук. – К. : Вища школа, 1982. – 184 с.
2. Hand Surgery. Oxford specialist handbooks in surgery / D. Warwick, R. Dunn, E. Melikyan, J. Vadher. – Oxford University Press, 2009.
3. Hefti F. Pediatric orthopedics in practice / R. Hinchliffe transl. – Lorrach, 2007.

REFERENCES

1. Mezhenina, Ye.P., Kutsenok, Ya.B., Pecherskiy, A.G., & Kruk, Z.V. (1982). *Slovar eponimicheskikh nazvaniy bolezney i sindromov. Ortopediya i travmatologiya [Dictionary of eponymous names of diseases and syndromes. Orthopedics and traumatology]*. Kyiv: Vyshcha shkola [in Russian].
2. Warwick, D., Dunn, R., Melikyan, E., & Vadher, J. (2009). *Hand Surgery. Oxford specialist handbooks in surgery*. Oxford University Press.
3. Hefti, F. (2007). *Pediatric orthopedics in practice*. R. Hinchliffe transl. Lorrach.
4. Anreyeva, Ye.N. (2015). Sindrom EEC. Vozmozhnosti prenatalnoy diagnostiki i osobennosti mediko-geneti-

Висновки. 1. Синдром Бірч – Енсена є рідкісним генетичним захворюванням, ймовірно, різновидом атавізму внаслідок розблокування неактивних генів 7 хромосоми (7 qn2 – q21.3, Тр63).

2. Обов'язкова хірургічна корекція обличчя, усе інше підлягає консервативному лікуванню, оскільки пристосувальні можливості дитини величезні.

3. На сьогодні не існує єдиного пояснення того, як виникають атавізми і яке їх місце в еволюції людини.

Перспективи подальших досліджень. Перспективним є пренатальне обстеження вагітних із використанням об'ємних УЗД технологій. Генна корекція 7 хромосоми (7 qn2 – q21.3, Тр63).

4. Анреева Е. Н. Синдром EEC. Возможности пренатальной диагностики и особенности медико-генетического консультирования / Е. Н. Анреева // SonoAce Ultrasound. – 2015. – № 27. – С. 26–33.

5. Воронич Г. Помилка природи чи примха еволюції / Г. Воронич. – 2019. URL: www.Naturalist.if.ua.

6. Процайло М. Д. Рідкісний випадок високого стояння лопатки / М. Д. Процайло // Вісник наукових досліджень. – 2016. – № 4. – С. 45.

cheskogo konsultirovaniya [Possibilities of prenatal diagnostics and features of medical genetic counseling]. *SonoAce Ultrasound*, 27, 26-33 [in Russian].

5. Voronych, H. (2019). *Pomyłka pryrody chy prymkha evoliutsii [Error of nature or the whim of evolution]*. Retrieved from: www.Naturalist.if.ua

6. Protsaylo, M.D. (2016). Ridkisnyi vypadok vysokoho stoiannia lopatky [A rare case of congenital high standing scapula]. *Visnyk naukovykh doslidzhen – Bulletin of Scientific Research*, 4, 45 [in Ukrainian].

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ АТАВИЗМА У РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ БИРЧ – ЕНСЕНА

©М. Д. Процайло

Тернопольский национальный медицинский университет имени И. Я. Горбачевского МОЗ Украины

РЕЗЮМЕ. В статье описан клинический случай редкостного генетического заболевания у ребенка – синдрома Бирч – Енсена. Уникальность данного случая в том, что расщепление (клешнеобразная деформация) наблюдалось на обеих кистях, стопах, губе, небе. Впервые это заболевание описали Birch и Jensen в 1949 году как синдром Бирч – Енсена [1]. Современное название – «типичное» или «истинное расщепление кисти, стоп» [2], деформация лобстера (Lobster claw foot) [3], EEC синдром (ectrodactyly – ectrodermal dysplasia – clefting syndrome) [4].

В данное время нет единого мнения относительно того, как возникают атавизмы и какое их место в эволюции. Наиболее известные атавизмы человека – наличие хвостатого придатка : недоразвитие и истинный хвост.

Огляди літератури, оригінальні дослідження, погляд на проблему, **випадок з практики**, короткі повідомлення

Известны и другие атавизмы человека: «волосатые люди», перепонки между пальцами, дополнительные пары молочных желез, шейная фистула, которая напоминает жаберную щель предков млекопитающих, заячья губа, второй ряд зубов, высокое расположение лопатки (синдром Шпренгеля) [5, 6].

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: атавизм; клешня; стопа; кисть; губа.

CLINICAL CASE OF ATAVISM IN A CHILD WITH BIRCH-JENSEN SYNDROME

©M. D. Protsailo

I. Horbachevsky Ternopil National Medical University

SUMMARY. The article describes a clinical case of a rare genetic disease in a child - Birch – Jensen syndrome. The uniqueness of this case is that cleavage (pincer deformation) was observed on both hands, feet, lip, palate. This disease was first described by Birch – Jensen in 1949 – Birch – Jensen syndrome [1]. The modern name is “typical” or “true cleavage of the hand, feet” [2], deformity of the lobster (Lobster claw foot) [3], EEC syndrome (ectrodactyly – ectrodermal dysplasia - clefting syndrome) [4].

At the given time, there is no consensus about how atavisms arise and what their place in evolution is. The most well-known human atavisms are the presence of a tailed appendage: an under-tail and a true tail.

Other human atavisms are also known: “hairy people”, membranes between fingers, additional pairs of mammary glands, a chin fistula that resembles the branchial cleft of mammalian ancestors, cleft lip, second row of teeth, high scapula (Sprengel syndrome) [5, 6].

KEY WORDS: atavism; claw; foot; hand; lip.

Отримано 03.02.2021