

## РАРИТЕТНАЯ НЕВРОЛОГИЯ. СЛУЧАЙ КРАНИОВЕРТЕБРАЛЬНОЙ АНОМАЛИИ КЛИППЕЛЯ—ФЕЙЛЯ С ВЫРАЖЕННОЙ ГИДРОЦЕФАЛИЕЙ И АТРОФИЕЙ ВЕЩЕСТВА ГОЛОВНОГО МОЗГА

Проф. И. А. ГРИГОРОВА, доц. В. И. САЛО, канд. мед. наук О. А. ТЕСЛЕНКО, доц. Л. В. ТИХОНОВА

*Харьковский национальный медицинский университет*

**Представлены современные научные данные о патологии краниовертебральных аномалий. Приведено описание клинического случая краниовертебральной аномалии Клиппеля—Фейля с неврологическими проявлениями.**

*Ключевые слова: краниовертебральная аномалия Клиппеля—Фейля, дизрафический статус.*

Заболевания нервной системы, обусловленные изменениями позвоночника, занимают ведущее место среди всех неврологических заболеваний.

Клинические проявления вертеброгенных заболеваний формируются из неврологических, ортопедических и рентгенологических феноменов. Неврологические расстройства, возникающие вследствие сочетания компрессионных и рефлекторных изменений, носят характер корешковых, проводниковых, спинальных (миелопатических), сосудистых или корешково-сосудистых нарушений. В диагностическом отношении важен тот факт, что значительная часть болевых, чувствительных (по типу псевдосирингомиелии), сосудистых, висцеральных, дистрофических симптомов возникает вследствие поражения вегетативных структур, способных по механизму ирритации формировать патологические реакции на расстоянии. Эти нарушения могут быть вызваны как врожденными аномалиями развития позвоночника, так и приобретенными дегенеративно-дистрофическими изменениями [1, 2].

Аномалии развития позвоночника, по классификации В. А. Дьяченко [цит. по 3], делятся на две группы — онтогенетические и филогенетические. К первой группе относятся аномалии развития тел позвонков, аномалии развития дужек позвонков, а также врожденные синостозы (блокирование, конкреция). Типичным примером онтогенетической аномалии является синдром Клиппеля—Фейля.

Характер и степень выраженности неврологических нарушений зависят от влияния изменений позвоночника на спинной мозг и его корешки.

Краниовертебральные аномалии (от греч. *kranion* — череп, лат. *vertebra* — позвонок, греч. *anomalia* — отклонение) относятся к разделу раритетной неврологии и представляют собой дефекты развития структур краниовертебральной области, нередко сопровождающиеся сдавлением продолговатого мозга, мозжечка и шейной части спинного мозга. Различают 5 основных вариантов анома-

лий атлантоокципитальной области: ассимиляция (окципитализация) атланта, аномалия развития II шейного позвонка (эпистрофия), платибазия (базиллярная), аномалия Арнольда—Киари и синдром Клиппеля—Фейля. Остановимся подробнее на синдроме Клиппеля—Фейля (врожденная костная кривошея, врожденный синостоз шейно-грудных позвонков, синдром короткой шеи). Этот синдром впервые описан французскими невропатологами М. Klippel и А. Feil в 1912 г. у больного, страдавшего нефритом, с необычно короткой и неподвижной шеей [3, 4].

Врожденная аномалия развития шейного отдела позвоночника является пороком первичного зачатка, т. е. относится к периоду blastogenеза. Это наследственная патология, которая передается по аутосомно-доминантному типу. В основе синдрома лежат синостозы шейных позвонков. Нередко одновременно встречаются аномалии развития дужек и тел позвонков (расщепление), а также полное отсутствие остистых отростков и ряд других пороков развития позвонков. Проявляется сращением и уплощением шейных (иногда верхних грудных) позвонков, что вызывает значительное укорочение шеи [5].

При клиническом осмотре выявляется триада симптомов: укорочение шеи, низкая линия роста волос на шее и ограничение подвижности в шейном отделе позвоночника. Нередко при синдроме Клиппеля—Фейля приходится наблюдать высокое стояние лопатки (деформация типа Шпренгеля), вдавление основания черепа, кривошею с асимметрией лица. Высота костной массы синостозированных позвонков значительно меньше нормальной высоты позвонков с межпозвонковыми дисками. Поэтому шея укорочена или вовсе отсутствует, так что в резко выраженных случаях подбородок непосредственно прилегает к груди. Таких людей называют «человек без шеи» (*homme sans cou*), «с лягушачьей шеей». Голова как бы сидит прямо на туловище, ушные мочки приближены к надплечью, а граница волос на шее находится

на уровне грудных позвонков. Подвижность головы ограничена, особенно в боковых направлениях; ограничена и подвижность нижней челюсти. Из-за суммации и суперпозиции теней лицевого черепа и позвоночника трудно получить, особенно у детей, хорошие прямые рентгенограммы, и лишь томограммы показывают необходимые детали для диагноза.

Деформацию Клиппеля—Фейля необходимо иметь в виду при дифференциальной диагностике с туберкулезом верхних шейных позвонков. Думать о болезни Клиппеля—Фейля необходимо в каждом неясном случае кривошеи. Окончательные сомнения разрешаются только при рентгенологическом исследовании.

В функциональном отношении прогноз этой патологии неблагоприятный. С возрастом появляются неврологические осложнения в виде атрофии мышц плечевого пояса, расстройства чувствительности в области шеи и груди, компрессионной радикулопатии шейных корешков, синдрома компрессии ствола, мозжечка и спинного мозга на уровне шейного утолщения. Нередко наблюдается сколиоз. Ослаблена вентиляция легких, иногда затруднены дыхание и глотание.

Лечение описанной патологии симптоматическое. У детей деформация почти никогда не сопровождается болевыми ощущениями и не требует специального лечения, кроме лечебной гимнастики для увеличения амплитуды движения головы. При склонностях к прогрессированию деформации показано ношение корригирующего воротника. Если синдром Клиппеля—Фейля сочетается с высоким стоянием лопатки, ограничивающим функцию верхней конечности, то следует подумать об оперативном лечении — низведении лопатки. Для устранения сдавления ствола, мозжечка и верхних отделов спинного мозга проводят хирургическое лечение.

Рассмотрим клинический случай болезни Клиппеля—Фейля, который сопровождался неврологическими расстройствами. Больная К., 1976 года рождения, находилась в неврологическом отделении Областной клинической больницы г. Харькова в 2007 г. При поступлении она предъявляла жалобы на постоянное и приступообразное головокружение, что приводило к шаткости при ходьбе и «бросанию из стороны в сторону»; шум, звон в ушах; слабость в ногах; головные боли распирающего характера, с чувством выдавливания глазных яблок; осиплость голоса; периодическое затрудненное глотание твердой пищи; приступы неприятных ощущений в виде ползания мурашек в правой руке; нарушение памяти, снижение способности к концентрации и вниманию.

Из анамнеза заболевания известно, что в детские и юношеские годы подобных жалоб больная не имела, а свои дизрафические аномалии считала семейными конституциональными особенностями. В возрасте 25 лет у больной впервые появились приступы сильного головокружения, с нарушени-

ем походки и ориентации в пространстве на фоне распирающих головных болей, которые сопровождалась светобоязнью, неприятием громких звуков и чувством давления на глаза. За последние 5 лет выраженность жалоб возросла, приступы головокружения участились, появились периодические приступообразные ощущения в виде ползания мурашек в правой руке. Осиплость голоса появилась около 3 мес назад и сохраняется на постоянном уровне. Ее появление больная связывает с проведенным массажем вдоль позвоночника.

Из анамнеза жизни известно, что больная в своем психомоторном развитии ничем не уступала сверстникам. Вредных привычек не имеет. Аллергологический анамнез не отягощен. Менструрует с 16 лет; менструации нерегулярные. Больная имеет среднее образование, работает швеей в цеху. Работа связана с длительной статической нагрузкой на позвоночник, особенно шейно-грудного отдела. Замужем, имеет семилетнего сына (кесарево сечение, повышение АД на фоне беременности). Сын здоров, дизрафических признаков не имеет. У больной есть две младшие сестры. Средняя сестра и мать имеют дизрафические нарушения в виде увеличенного черепа, короткой шеи, низкого роста линии волос, но в меньшей степени выраженности. У средней сестры есть дочь 7 лет, которая имеет микроэнцефалию и не разговаривает. Младшая сестра имеет нормального размера череп, но укороченную шею. Обе сестры подобных жалоб и неврологических проявлений своих дизрафических особенностей не имеют. У отца матери больной К. были подобные дизрафические изменения.

Status disraficus у больной К. проявлялся следующими особенностями: краниомегалия, короткая шея, низкий рост волос на шее. Подвижность головы ограничена, особенно в боковых направлениях; ограничена и подвижность нижней челюсти. У больной высокие своды стоп.

Неврологический статус имеет свои особенности. Больная активная. Симптом Горнера слева. Зрачки и глазные щели равны, веки слегка прозиорованы. Реакция зрачков на свет живая. Движения глазных яблок ограничены вверх и наружу, болезненны, двоение при крайних отведениях глазных яблок. Конвергенция нарушена, аккомодация ослаблена. Нистагм горизонтальный с ротаторным компонентом с двух сторон в крайних отведениях. Правосторонняя гемигипестезия на лице. Тригеминальные точки безболезненны. Лицо симметричное. Шум в ушах, головокружение. Элементы бульбарных нарушений: осиплость голоса; краевые атрофии на языке; фасцикулярные подергивания. Глотание жидкой пищи не нарушено, мягкое небо фонировано недостаточно. Приступы парестезий в области правой половины лица и правой руки, которые длятся несколько минут и проходят самостоятельно. Сухожильные рефлексы с конечностей  $D > S$ , оживлены; брюшные рефлексы торпидны. Клонусы стоп с двух сторон.

Мышечный тонус без особенностей. Легкий центральный трипарез с мышечной силой в нижних конечностях и правой руке 3–4 балла. Координаторные пробы выполняет с дисметрией, интенцией, мимопаданием, больше выраженными справа. В пробе Ромберга выраженная шаткость. Объем активных движений ограничен в шейном отделе позвоночника с уменьшением подвижности короткой шеи. Болезненность паравертебральных точек при пальпации в шейном и грудном отделах. Эмоционально и вегетативно лабильна. Умеренные неустойчивые и когнитивные нарушения.

При нейропсихологическом обследовании умственная работоспособность головного мозга больной К. характеризовалась легкой утомляемостью, быстрым истощением внимания. Ослабление памяти проявлялось затруднением фиксации и воспроизведения, т. е. в виде снижения показателей как кратковременной, так и долговременной памяти.

В неврологической клинике проведен ряд дополнительных исследований. При использовании инструментальных методов обследования выявлены следующие изменения, которые необходимо отметить. При рентгенологических обследованиях шейного отдела позвоночника в 2 проекциях — правосторонний спондилез I степени; тела  $C_{IV}$ – $C_{VI}$  слиты в единый костный блок (конкресценция). Остеохондроз  $C_{III}$ – $C_{IV}$ . На функциональных спондилограммах шейного отдела позвоночника — конкресценция тел  $C_{IV}$ – $C_{VI}$ , вероятнее всего врожден-

ного генеза. На рентгенограммах черепа в 2 проекциях — увеличение размеров черепа, признаки внутричерепной гипертензии. Остеопороз спинки турецкого седла. На срединной сагитальной томограмме раниовертебрального отдела — угловые и линейные показатели более характерны для тотальной базилярной импрессии.

При проведении МРТ на томограммах головного мозга визуализируется значительное расширение боковых, III и IV желудочков, значительно расширен силвиев водопровод. Супраселлярная цистерна компримитирована, четко не прослеживается. Намет мозжечка оттеснен книзу. Четко не визуализируется нижний мозговой парус. Отверстия Мажанди и Люшка отсутствуют. Конвекситальные субарахноидальные пространства сглажены. Гипофиз оттеснен ко дну турецкого седла. Обращает на себя внимание многокамерное кистозное расширение центрального канала спинного мозга до 11 мм на визуализируемом уровне до позвонка  $C_{VII}$ . Поперечник спинного мозга утолщен. Определяется сращение позвонков  $C_{IV}$ ,  $C_V$  и  $C_{VI}$ . Заключение: выраженная сообщающаяся внутренняя гидроцефалия. Сочетанная аномалия развития: сирингогидромиелитическая полость, аномалия Клиппеля–Фейля на уровне  $C_{IV}$ – $C_{VI}$  позвонков. Эти изменения проиллюстрированы на рис. 1 и 2.

Показатели электронейромиографического исследования также имели свои особенности. Так, при стимуляции обоих локтевых нервов динами-



Рис. 1. Выраженная сообщающаяся внутренняя гидроцефалия и атрофические явления в коре головного мозга у больной К.

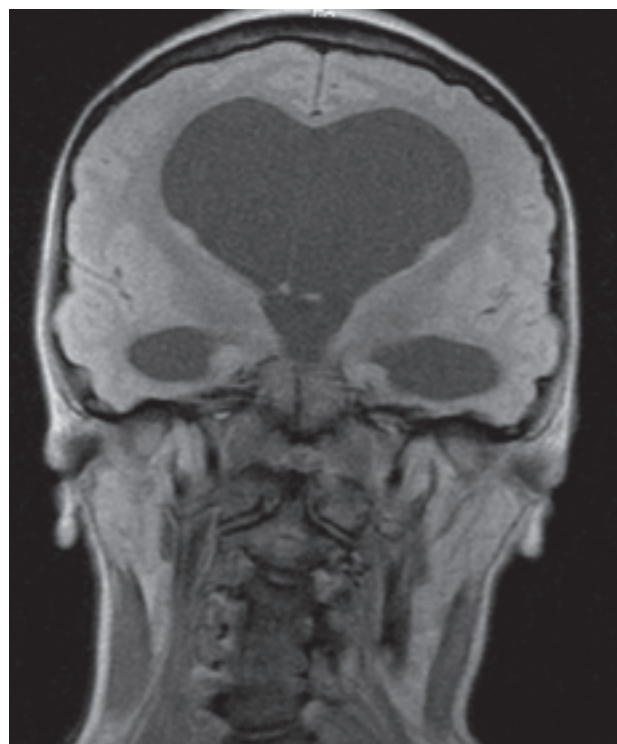


Рис. 2. Аномалия Клиппеля–Фейля на уровне  $C_{IV}$ – $C_{VI}$  позвонков; атрофия вещества головного мозга у больной К.

ка амплитуд М-ответов и скоростей проведения импульса не нарушена. Признаки синхронизации F-волн в большей степени справа. При стимуляции большеберцовых нервов динамика амплитуд М-ответов и скоростей проведения импульса не нарушена. Регистрируется Н-рефлекс при стимуляции большеберцового нерва слева. Эти изменения представляют собой косвенные данные, свидетельствующие в пользу ирритации передних рогов спинного мозга на уровне шейного утолщения, пирамидной недостаточности (Н-рефлекс) в левой нижней конечности.

По данным когнитивных вызванных потенциалов (Р300) регистрируется увеличение латентности Р300 до 540–550 мс. Это свидетельствует о замедлении скорости когнитивных процессов.

Данные ЭЭГ указывают на дисфункцию глубоких неспецифических структур головного мозга. Зональные различия сглажены, доминирует частично модулированный гиперсинхронный  $\alpha$ -ритм. В ответ на функциональные пробы отмечаются частые пароксизмальные вспышки  $\alpha$ -,  $\theta$ -волн билатерально по всем отведениям. Дезорганизация основных корковых ритмов волнами  $\theta$ -диапазона, острыми волнами. При РЭГ-исследовании отмечается спазм артериол, артерий мелкого диаметра, повышение периферического сосудистого сопротивления. Затруднен венозный отток. Межполушарная амплитудная асимметрия ( $D > S$ ). При Эхо-ЭС регистрируется смещение срединных структур головного мозга слева направо на 2 мм. Признаки интракраниальной гипертензии.

Ультразвуковое доплерографическое исследование сосудов шеи и магистральных сосудов головы показало: все сосуды проходимы, направление кровотока физиологическое, асимметрия линейной скорости кровотока по позвоночной артерии  $D > S$  до 30%. Отмечаются признаки умеренной регио-

нальной дисциркуляции в вертебробазиллярном бассейне, признаки выраженной дисциркуляции по правому позвоночному венозному сплетению, склонность к вазоспазму по интракраниальным артериям.

Больная была проконсультирована смежными специалистами. *Окулист*: оптические структуры не изменены. Диск зрительного нерва бледно-розовый, границы четкие. Вены полнокровны,  $a:v = 1:2$ . Макулярная зона в N. Затруднен венозный отток. *Нейрохирург*: выраженная внутренняя гидроцефалия, сирингомиелия. От нейрохирургического вмешательства больная отказалась. *Психотерапевт*: легкие мнестические и когнитивные нарушения.

На основании жалоб, анамнеза заболевания и жизни, особенностей фенотипа, оценки соматического, неврологического статусов, дополнительных методов обследования был поставлен диагноз: краниовертебральная аномалия Клиппеля–Фейля с сообщающейся внутренней гидроцефалией, выраженными и стойкими мозжечково-атактическими расстройствами, синдромом сирингобульбии и сирингомиелии  $C_1-C_{VII}$ , гидроокклюзионными атаками, сенсорными джексоновскими пароксизмами, легким центральным трипарезом, нарушением когнитивных функций.

После проведенного лечения ( $MgSO_4$ , манит, L-лизина эсценат, лазикс, аспаркам, троксевазин, луцетам, актовегин, мильгамма, вестибо, вальпроком) состояние больной улучшилось, уменьшились жалобы, отмечалась положительная динамика в неврологическом статусе.

С учетом неблагоприятного прогноза этой патологии в функциональном отношении при прогрессировании деформации показано ношение корригирующего воротника, а в дальнейшем следует думать о нейрохирургическом лечении.

## Литература

1. Мислицький В. Ф., Пішак В. П., Проняев В. І. Спадкові синдроми: економічний словник-довідник.— Чернівці: Пруд, 1998.— 312 с.
2. Дифференциальная диагностика нервных болезней: Руков. для врачей / Под ред. Г. А. Акимова и М. М. Одинака.— 2-е изд., испр. и доп.— СПб.: Гиппократ, 2001.— 664 с.
3. Никифоров А. С., Коновалов А. Н., Гусев Е. И. Клиническая неврология: Учебник.— В трех томах.— Т. II.— М.: Медицина, 2002.— 792 с.
4. Штульман Д. Р., Левин О. С. Неврология: Справочник практического врача.— 4-е изд., перераб. и доп.— М.: МЕДпресс-информ, 2005.— 944 с.
5. Бурых М. П., Григорова И. А. Клиническая анатомия мозгового отдела головы.— Харьков: Каравелла, 2002.— 240 с.

## РАРИТЕТНА НЕВРОЛОГІЯ.

### ВИПАДОК КРАНІОВЕРТЕБРАЛЬНОЇ АНОМАЛІЇ КЛІППЕЛЯ—ФЕЙЛЯ З ВИРАЖЕНОЮ ГІДРОЦЕФАЛІЄЮ ТА АТРОФІЄЮ РЕЧОВИНИ ГОЛОВНОГО МОЗКУ

І. А. ГРИГОРОВА, В. І. САЛО, О. О. ТЕСЛЕНКО, Л. В. ТИХОНОВА

Представлено сучасні наукові дані про патологію краніовертебральних аномалій. Наведено опис клінічного випадку краніовертебральної аномалії Кліппеля—Фейля з неврологічними проявами.

Ключові слова: краніовертебральна аномалія Кліппеля—Фейля, дизрафічний статус.

**RARE NEUROLOGY.**  
**A CASE OF KLIPPEL–FEIL CRANIOVERTEBRAL ANOMALY WITH PRONOUNCED**  
**HYDROCEPHALIA AND ATROPHY OF BRAIN SUBSTANCE**

I. A. GRIGOROVA, V. I. SALO, O. A. TESLENKO, L. V. TIKHONOVA

**Modern scientific data about the pathology of craniovertebral anomalies are presented. A clinical case of Klippel–Feil craniovertebral anomaly with neurological manifestations is described.**

*Key words: Klippel–Feil craniovertebral anomaly, dysraphic state.*

Поступила 26.06.2009