

## ВИПАДОК ІЗ ПРАКТИКИ

В.М. Рижик,  
А.В. Пантус,  
П.Ф. Дудій,  
Л.З. Деркач,  
О.Д. Свистак

*Івано-Франківський  
національний медичний  
університет*

### Радіологічна семіотика змін черепа при синдромі Сотоса

Radiological signs of skull changes in Sotos syndrome

Успіхи в галузі діагностики, профілактики та прогнозу розвитку спадкових захворювань найбільш домінують в останні роки. Це пов'язано з широким впровадженням у практику мультидисциплінарного підходу, що стало можливим завдяки детальному вивченню етіології та патогенезу спадкових патологій. Щороку в літературі з'являється велика кількість інформації про генетично зумовлені аномалії. За даними останнього каталогу V. M. c. Kusick, відомо понад 2000 спадкових синдромів.

Більшість їх діагностується тільки на основі клінічної картини та даних об'єктивного обстеження пацієнта. Крім того, проблеми в розпізнаванні спадкових патологій пов'язані з тим, що деколи пріоритетне значення в постановці діагнозу, прогнозі розвитку патології та складанні детального плану лікування виявляються у хворих мікроаномаліями, на які спеціалісти не завжди звертають увагу.

Генетична патологія все частіше діагностується в період новонародженості та в грудному віці. Синдром Сотоса, або церебральний гігантизм, вперше був описаний в 1964 році. На даний час в джерелах літератури детально не описані морфологічні зміни черепа при цій патології. Не зустрічаються також у літературі дані стосовно наявності або відсутності краніосиностозів, які можуть значно впливати на розвиток даної недуги.

Нами проведено детальне радіологічне обстеження пацієнта Д., віком 5 міс. із синдромом Сотоса, що перебував на стаціонарному лікуванні та обліку в кабінеті медичної генетики обласної клінічної дитячої лікарні. З історії хвороби відомо, що пацієнт від народження стоїть

на обліку з множинними вадами розвитку внутрішніх органів, інтенсивним збільшенням росту та маси тіла вище за вікову норму (кістковий вік випереджає паспортний). При об'єктивному дослідженні відмічається скафоцефалія, виступаючі лобні горби, грубі риси обличчя, орбітальний гіпертелоризм, монголоїдний розріз очних щілин. На основі даних анамнезу захворювання хлопчикові поставлено попередній діагноз синдром Сотоса.

З метою уточнення змін черепа та подальшого планування лікування пацієнтові проведено спіральна комп'ютерна томографія мозкового й лицевого відділів голови. Площина зрізів паралельна франкфуртській горизонталі.

Результати дослідження аналізували безпосередньо на моніторі томографа та зберігали у форматі dikom. Детальний аналіз даних СКТ проводили в програмному пакеті SurgiCase CMF Pro Бельгійської компанії Materialise. При цьому на основі аксіальних зрізів отримували об'ємні, сагітальні та трансверзальні реконструкції.

Як показав аналіз даних комп'ютерної SSD-реконструкції, череп має скафоцефалічну форму. Це підтверджує характерне звуження тім'яного та скроневого відділів черепної коробки.

При детальному аналізі швів мозкового відділу черепа виявлено частковий двосторонній краніосиностоз шовного з'єднання між лускатою частиною скроневої кістки та тім'яними кістками, що підтверджується даними об'ємної SSD-реконструкції (рис. 1, 2).

Аналіз даних комп'ютерної об'ємної SSD-реконструкції мозкового відділу черепа засвідчує

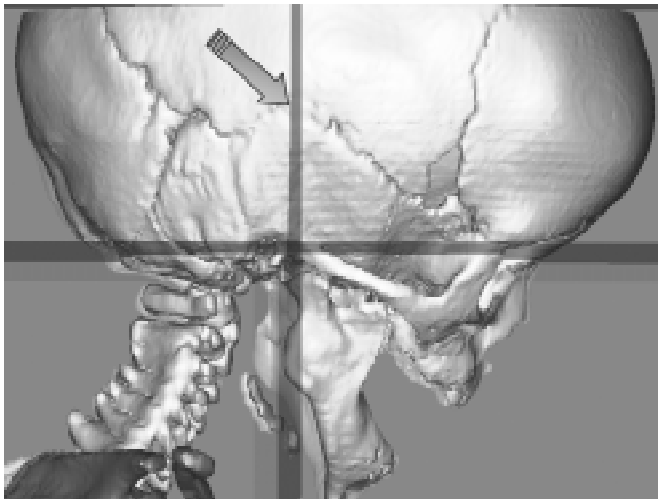


Рис. 1. Комп'ютерна об'ємна SSD-реконструкція з маркованими площинами (лінії). Краніосиностоз між лускатою частиною скроневої кістки та тім'яною кістками справа (стрілка)

Fig. 1. Computed volume SSD reconstruction with marked planes (lines). Craniosynostosis between the summons portion of the temporal bone and occipital bone on the right (arrow)

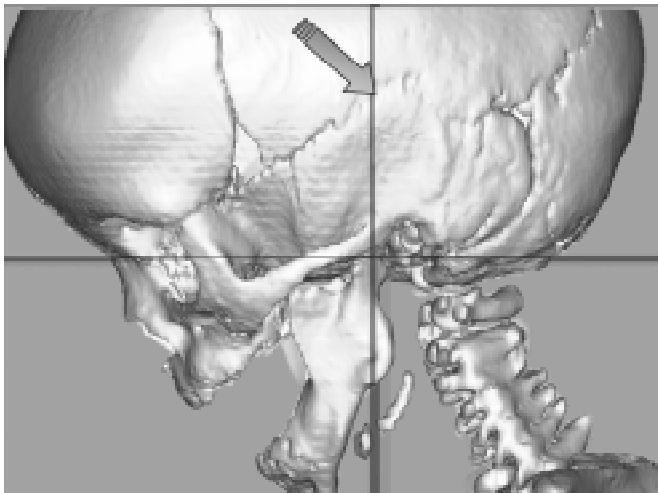


Рис. 2. Комп'ютерна об'ємна SSD-реконструкція з маркованими площинами (лінії). Краніосиностоз між лускатою частиною скроневої кістки та тім'яною кістками зліва (стрілка)

Fig. 2. Computed volume SSD reconstruction with marked planes (lines). Craniosynostosis between the summons portion of the temporal bone and occipital bone on the left (arrow)

краніосиностоз дистального відділу сагітального шва та центральної частини метопічного шва (рис. 3, 4).

При аналізі лицевого скелета відмічено: відстань між передніми слізними гребенями становила 28,18 мм, що відповідає II ступеню орбітального гіпертелоризму (рис. 5, 6).

Передчасного закриття зон росту (синхондрозів) основи черепа: клиноподібно-потиличного, міжклиноподібно, клиноподібно-решітчастого та між пірамідами скроневої кістки і клиноподібною кісткою не відмічається, що добре візуалізується на MPR-реконструкції

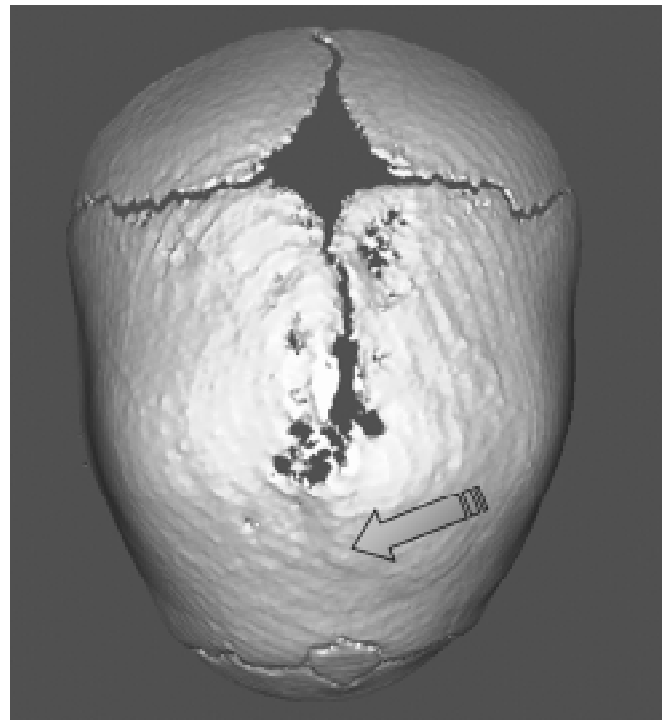


Рис. 3. Комп'ютерна об'ємна SSD-реконструкція. Краніосиностоз дистального відділу сагітального шва (стрілка)

Fig. 3. Computed volume SSD reconstruction. Craniosynostosis of the distal portion of the sagittal suture (arrow)

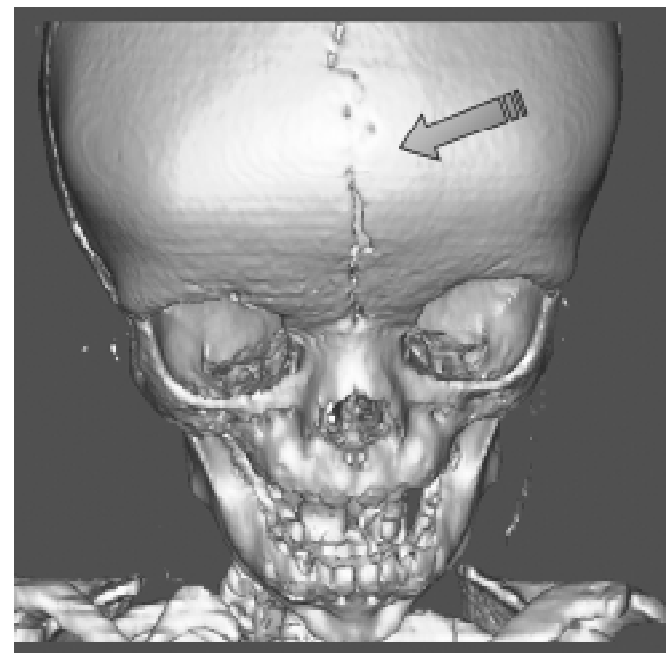


Рис. 4. Комп'ютерна об'ємна SSD-реконструкція. Краніосиностоз центральної частини метопічного шва (стрілка)

Fig. 4. Computed volume SSD reconstruction. Craniosynostosis of the central portion of the metopic suture (arrow)

у сагітальній площині та аксіальних зрізах (рис. 7, 8).

Вираженої аномалії з боку позиції та співвідношення верхньої і нижньої щелеп у черепі не відмічається. Ознаки підвищення внутрі-

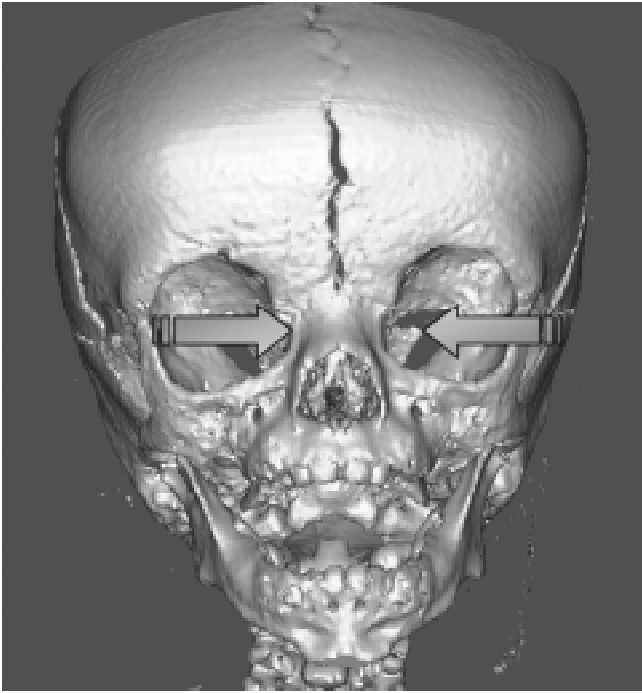


Рис. 5. Комп'ютерна об'ємна SSD-реконструкція. Орбітальний гіпертелоризм II ступеня (стрілки)  
 Fig. 5. Computed volume SSD reconstruction. Stage 2 orbital hypertelorism (arrows)

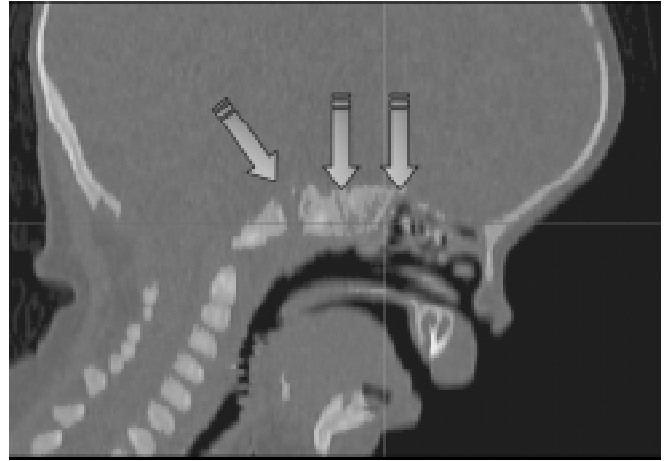


Рис. 7. MPR-реконструкція в сагітальній площині. Синхондрози між кістками черепа збережені (стрілки)  
 Fig. 7. MPR reconstruction in sagittal plane. Synchondroses between the skull bones are intact (arrows)



Рис. 6. СКТ черепа в аксіальній проекції пацієнта Д. Розширення медіального відділу решітчастої кістки (стрілки)  
 Fig. 6. Patient D.: skull SCT in axial projection. Dilatation of the medial portion of the ethmoid bone (arrows)



Рис. 8. СКТ в аксіальній проекції на рівні основи черепа. Синхондрози між кістками основи черепа відповідають віковій нормі (стрілки)  
 Fig. 8. SCT in axial projection at the level of skull base. Synchondroses between the bones of the skull base correspond to the age norm (arrows)

черепного тиску, пальцевих вдавлень на кістках склепіння та основи черепа відсутні. Відзначено непропорційне, по відношенню до лицевого скелета, збільшення підборідкового відділу нижньої щелепи (рис. 9).

При проведенні ядерно-магнітного резонансу з контрастуванням патології з боку гіпофіза не

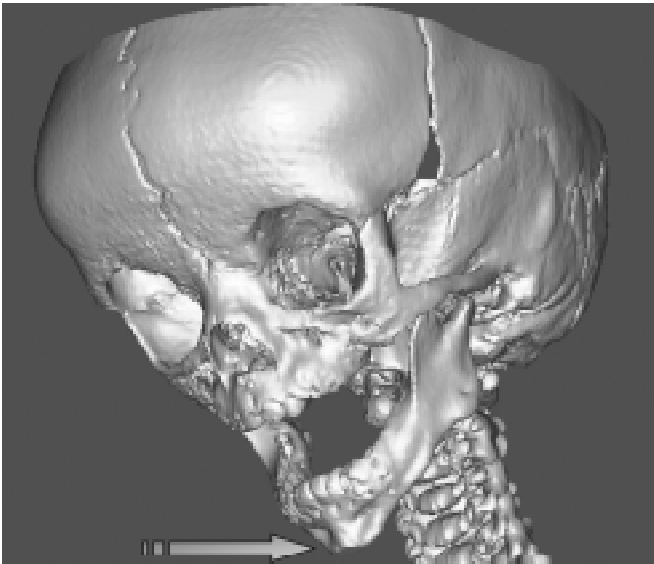


Рис. 9. Комп'ютерна об'ємна SSD-реконструкція. Непропорційне збільшення підборідкового відділу нижньої щелепи (стрілка)

Fig. 9. CT volume SSD reconstruction. Disproportional enlargement of the mental portion of the lower jaw (arrow)

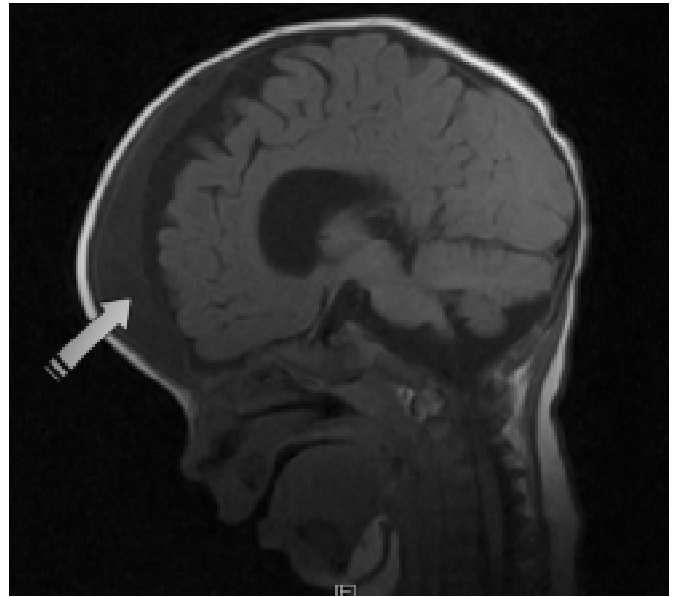


Рис. 11. Магнітнорезонансна томографія (сагітальний зріз). Гідрома лобово-тім'яної ділянки

Fig. 11. MRI (sagittal section). Hydroma of the frontoparietal area

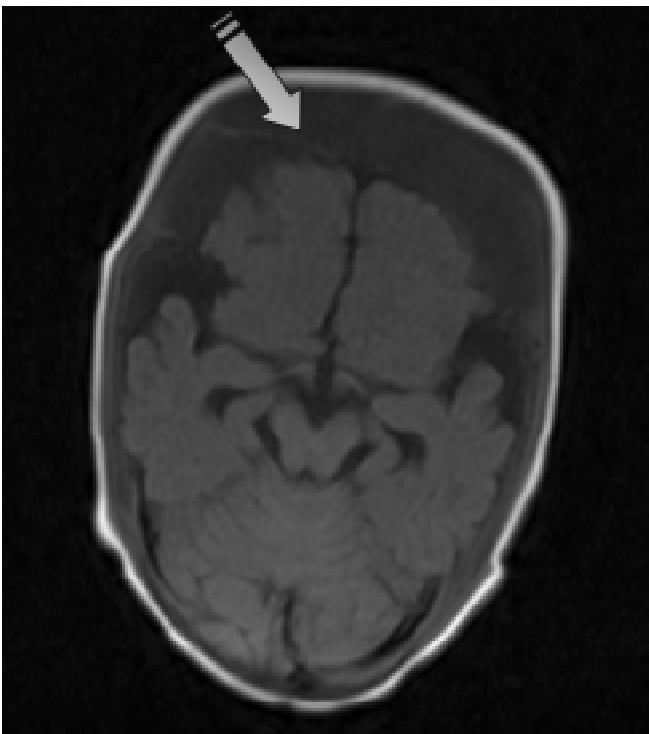


Рис. 10. Магнітнорезонансна томографія в аксіальній проекції. Гідрома в субарахноїдальному просторі лобово-тім'яної ділянки

Fig. 10. MRI in axial projection. Hydroma in the subarachnoid space of the frontoparietal area

виявлено. У фронтальній ділянці мозкового відділу черепа наявна гідрома між менінгеальною оболонкою та головним мозком (рис. 10, 11).

При аналізі крові рівень соматотропіну без навантаження відповідав нормі.

Таким чином, провівши детальний аналіз даних спіральної комп'ютерної томографії, ядерно-магнітного резонансу, анамнезу захворювання, лабораторних даних, ми дійшли таких висновків.

Перш за все, форма черепної коробки скафоцефалічної форми зумовлена наявним краніосиностозом сагітального шва, оскільки під час формування черепа тиск, який здійснюють менінгеальні оболонки зсередини при рості ЦНС, діє за законом Вірхова перпендикулярно ходу шва. При передчасному його закритті тиск компенсаторно розповсюджується вздовж шва, з ростом у коронарному, лямбдоподібному та метопічному швах. Таким чином формується видовжена в медіодистальному напрямку форма черепної коробки. Розширений фронтальний відділ мозкового черепа зумовлений, як показали дослідження, гідромою, яка призвела до деформації лобової кістки, супраорбітального відділу та даху орбіт. У свою чергу, розширення фронтального відділу основи та склепіння черепа призвело до аномального положення етмо-орбітального комплексу, а саме розвитку орбітального гіпертелоризму. Це підтверджується даними серії аксіальних зрізів, на яких виявляється розширення медіального відділу решітчастої кістки. Непропорційне, по відношенню до лицевого скелета, збільшення підборідкового відділу нижньої

---

щелепи, може вказувати на початкові прояви акромегалії, характерні для пацієнтів з передчасним збільшенням росту, та формування скелета.

Як правило, порушення органіки гіпофіза (аденома гіпофіза) призводить до підвищеної секреції соматотропного гормону і, як наслідок, підвищення інтенсивності росту скелета в довжину. Оскільки в цьому випадку за даними ядерно-магнітного резонансу та аналізу рівня соматотропного гормону патології з боку органіки гіпофіза не виявлено, то причиною прискореного росту можуть бути інші механізми.

Отже, детальне вивчення черепно-лицевої морфології при синдромі Сотоса можливе тільки при використанні високотехнологічних сучасних методів променевої діагностики (СКТ, МРТ), що дозволяє:

а) побудувати детальний план лікувальних заходів;

б) скласти відповідні прогнози щодо подальшого розвитку черепно-лицевої патології та визначити необхідні об'єми оперативних втручань.

Визначення генетичної складової даного синдрому дозволить знайти необхідні методики впливу на скелет, що прискорено розвивається.

Надходження до редакції 29.05.2009.

Прийнято 10.06.2009.

Адреса для листування:  
Рижик Володимир Миколайович,  
Івано-Франківський національний медичний університет,  
вул. Галицька, 2, Івано-Франківськ, 76018, Україна