



# Клинический случай артрогрипоза у новорожденного

Л.Ю. Попова<sup>1</sup>, И.В. Воропаев<sup>2</sup>, Е.С. Уколова<sup>1</sup>, Л.И. Лихограй<sup>1</sup>, А.В. Дробинина<sup>1</sup>

<sup>1</sup> ФГБОУ ВО «Оренбургский государственный медицинский университет» Минздрава России

<sup>2</sup> ГАУЗ «Оренбургская областная клиническая больница № 2»

**Цель статьи:** актуализировать сведения об артрогрипозе, описать клинический случай этого редкого заболевания.

**Основные положения.** Распространенность артрогрипоза варьирует от 1/12 000 до 1/3000 живорожденных детей. В целях пренатальной диагностики может проводиться ультразвуковое исследование с объемной реконструкцией: в первом триместре беременности на развитие заболевания указывают утолщения воротникового пространства, после 16-й недели возможно определение контрактур суставов конечностей плода. Лечение симптоматическое, многолетнее. Больные нуждаются в ортопедической и реабилитационной терапии. При генерализованном варианте прогноз неблагоприятный.

В работе представлено собственное наблюдение, отражающее особенности множественного артрогрипоза.

**Заключение.** Качество жизни и прогноз ребенка с врожденным артрогрипозом во многом зависят от адекватности ортопедической помощи, многоэтапных операций и многолетней реабилитации.

**Ключевые слова:** артрогрипоз, врожденные контрактуры, дети.

Авторы заявляют об отсутствии возможных конфликтов интересов.

**Для цитирования:** Попова Л.Ю., Воропаев И.В., Уколова Е.С., Лихограй Л.И., Дробинина А.В. Клинический случай артрогрипоза у новорожденного // Доктор.Ру. 2019. № 5 (160). С. 30–32. DOI: 10.31550/1727-2378-2019-160-5-30-32



## Clinical Case: Infant Arthrogyrosis

L.Yu. Popova<sup>1</sup>, I.V. Voropaev<sup>2</sup>, E.S. Ukolova<sup>1</sup>, L.I. Likhogray<sup>1</sup>, A.V. Drobinina<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Orenburg State Medical University of the Ministry of Health of Russia; 6 Sovetskaya Str., Orenburg, Russian Federation 460000

<sup>2</sup> Orenburg Regional Clinical Hospital No.2; 24 Nevelskaya Str., Orenburg, Russian Federation 460000

**Objective of the Paper:** To update the information on arthrogyrosis, to describe a clinical case.

**Key Points:** Arthrogyrosis prevalence varies from 1/12,000 to 1/3,000 live-born children. For prenatal diagnosing, an ultrasound examination with volumetric reconstruction can be performed: in trimester 1 of pregnancy the disease manifests itself through increased nuchal fold thickness; after week 16, contractions can be seen in foetus' extremities joints. Treatment is symptomatic, long-lasting. Patients need orthopaedic and rehabilitation therapy. In generalised disease the prognosis is unfavourable.

The article describes an observation of features of multiple arthrogyrosis.

**Conclusion:** The quality of life and prognosis for a child with congenital arthrogyrosis depends on the orthopaedic support adequacy, staged procedures and long-lasting rehabilitation.

**Keywords:** arthrogyrosis, congenital contractions, children.

The authors declare that they do not have any conflict of interests.

**For reference:** Popova L.Yu., Voropaev I.V., Ukolova E.S., Likhogray L.I., Drobinina A.V. Clinical Case: Infant Arthrogyrosis. Doctor.Ru. 2019; 5(160): 30–32. DOI: 10.31550/1727-2378-2019-160-5-30-32

Артрогрипоз является одним из наиболее тяжелых заболеваний опорно-двигательного аппарата. Он характеризуется врожденными контрактурами двух и более суставов в сочетании с мышечной гипотрофией или атрофией, поражением мотонейронов спинного мозга при исключении остальных известных системных заболеваний. Распространенность артрогрипоза варьирует от 1/12 000 до 1/3000 живорожденных детей [1]. Перинатальная смертность при поздней диагностике заболевания составляет 32%, поэтому установление диагноза имеет большое значение для прогноза и генетического консультирования.

Этиология и патогенез артрогрипоза изучены мало. Его причинами являются задержка и нарушение эмбриогенеза на 6–10-й неделе беременности [1, 2]. В настоящее время предложено пять основных теорий возникновения артрогрипоза: механическая, инфекционная, наследственная, миогенная и нейрогенная. В целях пренатальной диагностики может проводиться УЗИ с объемной реконструкцией. В первом триместре беременности на развитие заболевания указывают утолщения воротникового пространства, после 16-й недели возможно определение контрактур суставов конечностей плода.

Воропаев Игорь Викторович — заместитель главного врача по детству ГАУЗ «ООКБ № 2». 460000, г. Оренбург, ул. Невельская, д. 24. E-mail: voropaev.i@mail.ru

Дробинина Анна Владимировна — студентка 5-го курса ФГБОУ ВО ОрГМУ Минздрава России. 460000, г. Оренбург, ул. Советская, д. 6. E-mail: anna\_drobinina@mail.ru

Лихограй Лазарь Игоревич — студент 5-го курса ФГБОУ ВО ОрГМУ Минздрава России. 460000, г. Оренбург, ул. Советская, д. 6. E-mail: lhlz1995@gmail.com

Попова Лариса Юрьевна — д. м. н., профессор, заведующая кафедрой детских болезней ФГБОУ ВО ОрГМУ Минздрава России. 460000, г. Оренбург, ул. Советская, д. 6. eLIBRARY.RU SPIN: 9351-3622. E-mail: dosrorova@yandex.ru

Уколова Елена Сергеевна — студентка 5-го курса ФГБОУ ВО ОрГМУ Минздрава России. 460000, г. Оренбург, ул. Советская, д. 6. E-mail: lena\_s.u@mail.ru

Различают четыре клинические формы артрогрипоза: генерализованный артрогрипоз, заболевание с поражением нижних конечностей, с поражением верхних конечностей и дистальный артрогрипоз [1, 3]. Оценку клинических форм заболевания проводят по степени распространенности, характеру и выраженности контрактур, степени поражения мышц. Дистальный артрогрипоз характеризуется врожденными контрактурами и деформациями кистей и стоп, лицевыми аномалиями, тип наследования — аутосомно-доминантный [1, 2]. Для генерализованного артрогрипоза характерны мышечная гипотония или атония, поражение плечевых, локтевых, лучезапястных, тазобедренных, коленных суставов, деформация кистей и стоп, лицевого скелета; встречаются сочетания с деформацией позвоночника. Деформации сегментов конечностей обычно симметричны [2].

Больным артрогрипозом показано консервативное лечение с первых недель жизни с целью устранения порочного положения конечности: этапные коррекции деформаций с наложением гипсовых повязок, массаж, лечебная физкультура, физио- и тепловые процедуры, Войта-терапия. С первых дней жизни проводится нейростимуляция по периферическому типу, что предупреждает вторичную дегенерацию нервной и мышечной ткани [2, 4]. В случае отсутствия эффекта от консервативного лечения требуется раннее оперативное вмешательство: на верхних конечностях — с 6–8-месячного возраста, на нижних — с возраста 3–4 месяцев [1, 2].

В специализированных детских учреждениях детям с патологией опорно-двигательного аппарата уделяется достаточно большое внимание, пациенты находятся под динамическим наблюдением педиатра и ортопеда.

В Областном перинатальном центре Оренбургской областной клинической больницы № 2 установлены четыре случая артрогрипоза у детей, один из них представлен в данной статье.

**Цель статьи:** актуализировать сведения об артрогрипозе, описать клинический случай этого редкого заболевания.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Ребенок Г., родился 31 августа 2018 года.

**Диагноз.** Артрогрипоз: двухсторонняя косолапость, двухсторонний вывих бедра, множественные контрактуры суставов. Перелом средней трети левой лучевой кости.

Из анамнеза: мать ребенка 1980 года рождения. Состояла на учете с 20-й недели беременности с ожирением 1-й степени, анемией легкой степени тяжести, варикозным расширением вен нижних конечностей. Первый триместр без особенностей. Во втором триместре, на 20–21-й неделе, проведено УЗИ, на котором выявлены ультразвуковые признаки внутренней косолапости кистей и стоп, умеренное многоводие; заключение: нельзя исключить артрогрипоз. Проведен консилиум, беременная консультирована детским ортопедом в Центре детской хирургии Городской клинической больницы № 5 г. Оренбурга. Прогноз для жизни новорожденного определен как благоприятный, прогноз для здоровья — как сомнительный. Пациентка была информирована о характере выявленных нарушений и прогнозе для плода, настаивала на пролонгировании беременности.

На роды поступила в Областной перинатальный центр Оренбургской областной клинической больницы № 2 с диагнозом: «Срочные оперативные роды (врожденный порок развития плода — абсолютное показание к кесареву сечению). Рубец на матке. Варикозное расширение вен нижних

конечностей. Ожирение 1-й степени. Анемия легкой степени тяжести». У пациентки девятая беременность. Акушерский анамнез отягощен: четыре медицинских аборта.

31 августа 2018 года было произведено кесарево сечение со стерилизацией.

Состояние ребенка крайне тяжелое за счет дыхательной недостаточности, пороков развития. При поступлении в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных и недоношенных детей ребенок помещен под источник лучистого тепла, взят на неинвазивную вентиляцию легких через назальные канюли. Сознание сохранено. На осмотр реагирует прикрыванием глаз, плачем средней силы. Синдром угнетения ЦНС. Голова округлой формы, лобный шов до 1 см, большой родничок размерами 3,5 × 3,5 см, на уровне костей черепа, не выбухает, не напряжен, расхождение по сагиттальному шву — 0,5 см. Фотореакция зрачков определяется, симметричная. Физиологические рефлексы с верхних и нижних конечностей не вызываются. Диффузная мышечная гипотония/атония. Спонтанная двигательная активность в верхних и нижних конечностях резко ослаблена. Выраженная деформация верхних и нижних конечностей в области суставов, множественные контрактуры. Движение в левой руке ограничено (перелом левой плечевой кости со смещением). Судороги нет. Парезов и параличей нет. Кожа розовой окраски, со следами первородной смазки в складках кожи, на ощупь влажная, теплая. Конечности теплые, подкожно-жировой слой развит достаточно. Умеренная пастозность мягких тканей. Периферических отеков не наблюдается.

Лечение: охранительный режим, респираторная поддержка, венозный доступ, энтеральное питание, инфузионная терапия по физической потребности, профилактика геморрагической болезни, стимуляция дыхательного центра, симптоматическая терапия, мониторинг и динамическое наблюдение.

4 сентября 2018 года ребенок переведен в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей (ОПН и НД) с диагнозом: «Артрогрипоз: двухсторонняя косолапость, двухсторонний вывих бедра, множественные контрактуры суставов. Перелом средней трети левой лучевой кости».

При поступлении в ОПН и НД: состояние ребенка средней степени тяжести, с положительной динамикой. На осмотр реагирует спокойно, в весовой кривой стабильная прибавка (+ 65 грамм), крик эмоциональный. Тяжесть за счет сочетанной патологии нарушений опорно-двигательного аппарата, желтушного синдрома, неврологической симптоматики. Выхаживается в кроватке в режиме совместного пребывания с матерью, прикладывается к груди, докармливается смесью. Температура тела в пределах нормы. Лицо симметричное, глаза открывает, веки пастозные, глазная симптоматика отрицательная. Зрачки: OD = 2,0 мм, OS = 2,0 мм. Фотореакция сохранена, симметрична. Большой родничок размерами 4,0 × 5,0 см, с расхождением в области лба на 3 см, не выбухает, не напряжен. Имеются множественные контрактуры суставов рук и ног, движения ограничены из-за выраженной деформации конечностей. Перелом левой плечевой кости со смещением, рука иммобилизована мягкой повязкой. Мышечный тонус дистоничный. Физиологические рефлексы новорожденного вызываются ослабленно (сосательный-хватательный: +/-; рефлекс Бабкина: +; защитный: +/-; опоры: -; ползанья: -; автоматической ходьбы: -).

Кожа иктеричная, чистая, желтуха не нарастает, периферический цианоз в покое. Тургор тканей достаточный, ткани пастозные. Подкожно-жировой слой развит достаточно.

Дыхание самостоятельное, регулярное, ритмичное, через нос свободное. Грудная клетка широкая, обе половины участвуют в акте дыхания равномерно, с вовлечением вспомогательной мускулатуры. Аускультативно: дыхание проводится по всем полям, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные, ясные. Язык чистый, влажный. Живот мягкий, не вздут, пальпация доступна во всех отделах. Пупочная рана сухая, чистая. Стул за сутки 4 раза переходного характера. Половые органы без особенностей. Мочится свободно.

Получал лечение: питание смесью «Нестожен»; внутривенно раствор глюкозы 10%, магния сульфата 25%, кальция глюконата 10%, глюкозы 5%; внутримышечно 1%-й раствор менадиона натрия бисульфита, антибиотики — ампициллин, гентамицин.

Лечение, проведенное в отделении реанимации и интенсивной терапии новорожденных и недоношенных детей: катетеризация центральных вен (неинвазивная искусственная вентиляция легких — 10 часов; назальная вентиляция с постоянным положительным давлением в дыхательных путях — 3 часа; венозный катетер, пупочный катетер с 31.08.18 по 04.09.18, удалены без осложнений), антибактериальная терапия, с нейрометаболической целью — гопантевая кислота (50 мг/кг/сут в 2 приема), ректально — суппозитории интерферона альфа-2b. Имобилизация левой руки.

Рентгенограмма от 1 сентября 2018 г.: косопоперечный перелом со смещением на 0,2 см в дистальном отделе диафиза левой плечевой кости (рис. 1, 2).

После выписки рекомендованы: консультация ортопеда (корректирующее гипсование стоп), иммобилизация перелома повязкой Дезо в течение 3 недель, лечение у травматолога по месту жительства. В возрасте 5 месяцев ребенок должен быть направлен в Научно-исследовательский детский ортопедический институт имени Г.И. Турнера Минздрава России.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Качество жизни и прогноз ребенка с врожденным артрогрипозом во многом зависят от адекватности ортопедической помощи, многоэтапных операций и многолетней реабилитации. Лечение должно начинаться с первых недель жизни. Новорожденный нуждается в осмотре ортопеда. С 5-х суток осуществляется лечение гипсованием, специальными укладками. После адаптации кожных покровов к внешним раздражителям (со 2–3-й недели жизни ребенка) показаны массаж и лечебная физическая культура. Параллельно проводится

Рис. 1. Ребенок Г. Косопоперечный перелом в дистальном отделе диафиза левой плечевой кости. Боковой снимок. Иллюстрация И.А. Артюшевой, врача-рентгенолога Оренбургской областной клинической больницы № 2



Рис. 2. Ребенок Г. Косопоперечный перелом со смещением на 0,2 см в дистальном отделе диафиза левой плечевой кости. Снимок в прямой проекции. Иллюстрация И.А. Артюшевой, врача-рентгенолога Оренбургской областной клинической больницы № 2



активная физиотерапия (парафинолечение, электростимуляция, магнитотерапия).

## ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Баиндурашвили А.Г., Агранович О.Е., Конюхов М.П. Современные тенденции лечения деформаций верхних и нижних конечностей у детей с артрогрипозом первого года жизни. *Ортопедия, травматология и восстанов. хирургия дет. возраста.* 2014; 2(3): 1–13. [Baindurashvili A.G., Agranovich O.E., Konyukhov M.P. *Sovremennye tendentsii lecheniya deformatsii verkhnikh i nizhnikh konechnostei u detei s artrogripozom pervogo goda zhizni.* *Ortopediya, travmatologiya i vosstanov. khirurgiya det. vozrasta.* 2014; 2(3): 1–13. (in Russian)]
2. Ассоциация травматологов-ортопедов России. Клинические рекомендации по диагностике и лечению врожденного множественного артрогрипоза. М., 2016. 33 с. [Assotsiatsiya travmatologov-ortopedov Rossii. *Klinicheskie rekomendatsii po diagnostike i lecheniyu vrozhdennoogo mnozhestvennogo artrogripoz.* М., 2016. 33 с. (in Russian)]

по диагностике и лечению врожденного множественного артрогрипоза. М., 2016. 33 с. (in Russian)]

3. Артрогрипоз. Портал ортопедии и травматологии turner.ru. [http://www.turner.ru/sys\\_artrogrip.html](http://www.turner.ru/sys_artrogrip.html) (дата обращения — 15.09.2018). [Artrogripoz. Portal ortopedii i travmatologii turner.ru. (in Russian)]
4. Баткин С.Ф., Агранович О.Е., Барсуков Д.Б., Камоско М.М. Рентгеноанатомические особенности строения тазобедренного сустава у детей с тератогенным вывихом бедра при артрогрипозе. *Журн. клин. и эксперим. ортопедии им. Г.А. Илизарова.* 2015; 3: 60–70. [Bat'kin S.F., Agranovich O.E., Barsukov D.B., Kamosko M.M. *Rentgenoanatomicheskie osobennosti stroeniya tazobedrennogo sustava u detei s teratogennym vyvihom bedra pri artrogripoze.* *Zhurn. klin. i eksperim. ortopedii im. G.A. Ilizarova.* 2015; 3: 60–70. (in Russian)]