

УДК 616-006.38.03-056.7-053.2
DOI 10.11603/24116-4944.2018.1.8440

©О. Р. Боярчук, М. Д. Процайло, Н. М. Ярема

ДВНЗ «Тернопільський державний медичний університет
імені І. Я. Горбачевського МОЗ України»

ВИПАДОК ФАКОМАТОЗУ В ДИТИНИ

У статті описано клінічний випадок рідкісного синдрому Кліппеля – Треноне – Вебера, який належить до уроджених судинних захворювань – факоматозів. Незважаючи на дані літератури, клінічні прояви цього захворювання викликають великі труднощі щодо своєчасного його розпізнавання та лікування. У статті також описано основні клініко-морфологічні ознаки синдрому. Наведений клінічний приклад підтверджує описані при цьому захворюванні множинні ураження судин, шкіри, м'язової тканини, кісток. Патологічні зміни гіпофіза, виявлені в пацієнта при магнітно-резонансній томографії, очевидно, також мають уроджений характер і генетично зумовлені. Унікальність описаного випадку полягає в тому, що судинні прояви локалізовані на правій руці, а кісткові зміни – на протилежній, що не характерно для даного синдрому. Судинні прояви мати помітила чотири роки тому, з маленької плямки вони розрослися по всій руці, частково захопивши шию та грудну клітку, що є ознакою злоякісного перебігу захворювання.

Ключові слова: кістка; остеопороз; переломи; жевріючий невус; спадковість.

СЛУЧАЙ ФАКОМАТОЗА У РЕБЕНКА

В статье описан клинический случай редкого синдрома Клиппеля – Треноне – Вебера, который относится к врожденным сосудистым заболеваниям – факоматозам. Несмотря на данные литературы, клинические проявления этого заболевания вызывают большие трудности относительно своевременной его диагностики и лечения. В статье также описаны основные клинико-морфологические признаки синдрома. Приведенный клинический пример подтверждает описанные при этом заболевании множественные поражения сосудов, кожи, мышечной ткани, костей. Патологические изменения гипофиза, выявленные у пациента при магнитно-резонансной томографии, по-видимому, также носят врожденный характер и генетически обусловлены. Уникальность описанного случая состоит в том, что сосудистые проявления локализованы на правой руке, а костные изменения – на противоположной, что не характерно для данного синдрома. Сосудистые проявления мать заметила четыре года назад, из маленького пятнышка они разрослись по всей руке, частично захватив шею и грудную клетку, что является признаком злокачественного течения заболевания.

Ключевые слова: кость; остеопороз; переломы; пламенеющий невус; наследственность.

CASE OF PHACOMATOSIS IN A CHILD

The article describes the clinical case of rare Klippel-Trenaunay-Weber syndrome, which is congenital vascular anomaly, named phacomatosis. Despite the literature data, there is significant difficulties of timely diagnosis and treatment of this pathology. The article describes the main clinical and morphological characteristics of this syndrome. The given clinical case confirms the multiple diseases, vessels, and muscle tissues, bones, described in this disease. Pathological pituitary changes detected in a patient with magnetic resonance imaging obviously are also congenital and genetically determined. The uniqueness of the described case is that vascular manifestations are localized on the right hand and bone changes on the opposite limb, which is not typical for this syndrome. Vascular manifestations have noticed four years ago, which, from a small spot, sprawled all over the arm, partially capturing the neck and chest, which is a sign of malignant disease.

Key words: bone osteoporosis; fractures; nevus; hereditary.

Синдром Кліппеля – Треноне – Вебера (СКТВ) – рідкісне захворювання, яке характеризується уродженою аномалією розвитку венозної системи, артерій, лімфатичних судин. Хвороба проявляється з народження, прогресує з розвитком тяжких змін, які різко знижують якість життя [1].

У більшості випадків на нижній кінцівці (80 %) виникають судинні плями, що мають різні величину, форму і забарвлення, в поєднанні з варикозними змінами та артеріовенозними анастомозами. Тип успадкування достатньо не вивчено. Одні автори вважають ризик спадкової передачі мінімальним, інші – високим [2, 3].

Переважають хворіють хлопчики. Найбільше прибічників невrogenної теорії захворювання. Це обґрунтовано тим, що ураження тільки одностороннє, не переходить середину тіла. Класична триада симптомів СКТВ: 1. Жевріючий невус ураженої кінцівки. 2. Варикозне розширення вен кінцівки. 3. Гіперплазія кісток, м'яких тканин кінцівки [4].

Шкірні прояви найхарактерніші. Невуси мають плямисту форму, їх колір – від світло-рожевого до темно-фіолетового, вони прогресивно збільшуються. Уражена кінцівка може бути подовжена, потовщена або стоншена. Подовження та потовщення кінцівки зумовлені кістковою гіпертрофією внаслідок посиленого кровопостачання – гігантизм. В окремих випадках СКТВ кінцівка стоншена і вкорочена через недостатнє кровопостачання – атрофія [2, 3].

Може уражатися обличчя – косоокість, глаукома, катаракта, колобома. Часто поєднується з ураженням суглобів, ангиоматозом внутрішніх органів, статевих органів, варикозом легневих вен. Можливі розумова відсталість, судомний синдром [4, 5].

Під нашим спостереженням перебував хлопчик П. віком 16 років. Три роки тому на правому передпліччі виникла червона плямка, яка швидко збільшувалася, захопивши все передпліччя, плече, зовнішню частину шиї

та грудної клітки. Три роки тому був оперований з приводу перелому середньої третини лівого плеча. Наступні роки характеризувалися переломами кісток лівого передпліччя, здійснювалися закрита репозиція переломів, фіксація гіпсовими пов'язками.

При огляді виявлено масивний жевріючий невус, який захопив усе ліве передпліччя, плече, зовнішню частину шиї, бокову поверхню верхньої частини грудної клітки. Судинні плями різної форми та неоднорідного забарвлення, переважно червоного кольору. Місцями маленькі цятки випинають над поверхнею шкіри до 1 мм (фото 1). Потовщення і подовження обох рук не виявлено. Шкіра лівої руки нормальна.

На серії рентгенограм лівого плеча та передпліччя мають місце тотальний остеопороз кісток, стоншення кортикального шару, кістозна патологічна перебудова. В нижній частині метафіза плеча – стрічкоподібна патологічна перебудова кістки, остеопороз.

При УЗД органів черевної порожнини патології не виявлено. При МРТ головного мозку в пінеальній ділянці, в проекції епіфіза, визначається кістозний утвір (10x11x8 мм), розташований впритул до пластинки чотирихорбокового тіла, без ознак компресії.

Діагностовано: факоматоз, гіпертрофічна гемангіоектазія. Синдром Кліппеля – Треноне – Вебера. Кіста шишкоподібної залози. Зрощені патологічні переломи лівого плеча, кісток лівого передпліччя.

ВИСНОВКИ. Наведений клінічний приклад підтверджує описані при цьому захворюванні множинні ураження судин, шкіри, м'язової тканини, кісток. Патологічні зміни гіпофіза, виявлені в пацієнта при магнітно-резонансній

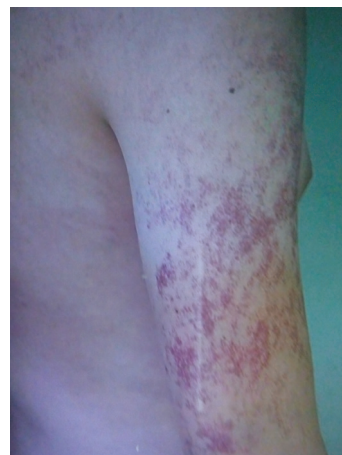


Фото 1. Невус у ділянці лівого передпліччя хворого із синдромом Кліппеля – Треноне – Вебера.

томографії, очевидно, також мають уроджений характер і генетично зумовлені. Унікальність описаного випадку полягає в тому, що судинні прояви локалізовані на правій руці, а кісткові зміни – на протилежній, що не характерно для даного синдрому. Судинні прояви мати помітила чотири роки тому, з маленької плямки вони розрослися по всій руці, частково захопивши шию та грудну клітку, що є ознакою злоякісного перебігу захворювання.

ПЕРСПЕКТИВИ ПОДАЛЬШИХ ДОСЛІДЖЕНЬ.

Перспективними вважаємо подальше вивчення перебігу синдрому Кліппеля – Треноне – Вебера, виявлення неврологічних порушень і оцінку якості життя цих дітей.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С. И. Козлова, Н. С. Демикова, Е. Семанова, О. Е. Блиникова. – 2-е изд., дополн. – М. : Практика, 1996. – 416 с.
2. Синдром Клиппеля – Треноне – Вебера у детей, лечение // Женский интернет-журнал «Черная Пантера». – www.blackpantera.ru > venerologija.

REFERENCES

1. Kozlova, S.I., Demikova, N.S., Semanova, E., & Blinikova, O.E. *Nasledstvennye sindromy i mediko-geneticheskoe konsultirovanie [Hereditary syndromes and medical genetic counselling]*. Moscow: Praktika [in Russian].
2. Sindrom Klippelya – Trenone – Vebera u detey, lechenie [The syndrome of Klippel – Trenone – Weber in children, treatment]. *Zhenskiy zhurnal. Chernaya Pantera – Women's magazine. Black Panther*. – Retrieved from: www.blackpantera.ru > venerologija [in Russian].
3. Epikhina, T.P. (2002). Mediko-sotsialnaya ekspertiza i reabilitatsyya pri vrozhdennykh flebektazakh [Medico-social

3. Epikhina T. P. Mediko-sotsialnaya ekspertiza i reabilitatsiya pri vrozhdennykh flebektazakh / T. P. Epikhina // *Mediko-sotsialnaya ekspertiza i reabilitatsiya*. – 2002. – № 3. – С. 7–9.
4. Синдром Клиппеля – Треноне – Вебера. Диагностика и лечение синдрома Клиппеля – Треноне – Вебера. – meduniver. Com > Medical > Dermat.
5. *Pediatric dermatology. Fourth Edition* / A. Bernard, M. D. Cohen // Baltimore USA, 2005.

- expertise and rehabilitation with congenital phlebeectases]. *Mediko-sotsialnaya ekspertiza i reabilitatsyya – Medical and Social Expertise and Rehabilitation*, 3, 7-9 [in Russian].
4. Sindrom Klippelya – Trenone – Vebera. Diagnostika i lecheniye sindroma Klippelya – Trenone – Vebera [The syndrome of Klippel – Trenone – Weber. Diagnosis and treatment of the syndrome Klippel – Trenone – Weber. *Meduniver. Com > Medical > Dermat.* [in Russian].
 5. Bernard, A., & Cohen, M.D. (2005). *Pediatric dermatology. Fourth Edition*. Baltimore USA.

Отримано 15.01.18