

**С.А. Ясонов, А.В. Лопатин, В.В. Маслов,
И.Г. Васильев, А.В. Быстров**

Российская детская клиническая больница, Москва

Синдром Апера (Apert): современные возможности комплексного реконструктивного лечения

Синдром Апера – редкое заболевание (частота – около 1:100000). Его проявления хорошо распознаваемы, но до сих пор не определены показания и последовательность хирургических вмешательств. Мы наблюдали и оперировали 10 человек с этим синдромом. В каждом конкретном случае последовательность и объем лечения определяли индивидуально, однако мы считаем, что при накоплении опыта можно стандартизировать помощь этой сложной группе больных. В статье мы делимся собственным опытом лечения детей с синдромом Апера.

Ключевые слова: синдром Апера, синдромальный краниосиностоз, гипоплазия верхней челюсти, челюстно-лицевой дизостоз, синдактилия, челюстно-лицевая хирургия, дистракция.

Контактная информация: Лопатин Андрей Вячеславович. Тел.: (495) 936-9132

© Коллектив авторов, 2011

Синдром Апера представляет собой сложный порок развития, характеризующийся черепно-лицевым дизостозом (результат преждевременного синостозирования швов черепа) и симметричной синдактилией кистей и стоп (*фото 1, 2*). Несмотря на тяжелые внешние проявления заболевания, почти у половины больных отмечают нормальный уровень интеллекта. Некоторые авторы сообщают, что при оптимальном, своевременном лечении прогноз интеллектуального развития лучше. Таким образом, дети с синдромом Апера нуждаются в проведении ранней комплексной реабилитации, а не социальной изоляции в специализированных детских учреждениях, где психоэмоциональная и социальная адаптация ребенка практически невозможна [3].

Впервые этот синдром подробно описал Эжен Апер в 1906 году [1], сначала на примере одного пациента, затем еще 8 больных. На сегодняшний день данный синдром достаточно хорошо известен, но остается много вопросов относительно этапности и сроков оперативного лечения, решению которых мешает чрезвычайная редкость заболевания. Частота рождения детей с синдромом Апера, по данным разных авторов, составляет в среднем 1:100 тыс. живорожденных [4]. За последние 10 лет мы наблюдали всего 10 пациентов с данным заболеванием. Родители одного ребенка отказались от лечения.

В этой статье мы представляем собственный опыт и результативность этапного хирургического лечения пациентов с синдромом Апера.

S.A. YASONOV, A.V. LOPATIN, V.V. MASLOV, I.G. VASYLIEV, A.V. BYSTROV

Apert syndrome: current advances in combined reconstructive surgery

Apert syndrome is a rare condition with a frequency of 1 in 100000. Though its signs are well-recognized there isn't yet an established treatment protocol in terms of surgery indications and treatment consistency. We examined and treated surgically 10 patients with Apert syndrome. In spite of the peculiarity of each case we believe that once sufficient experience is gained it may become possible to standardize management of this complex group of patients. In this paper we highlight and share our own experience in the treatment of children with Apert syndrome.

Key words: Apert syndrome, syndromal craniosynostosis, maxillary hypoplasia, mandibulofacial dysostosis, syndactyly, maxillo-facial surgery, distraction.

Черепно-лицевые изменения при данном пороке развития характеризуются башнеобразным черепом, орбитальным гипертеллоризмом, экзорбитизмом (пугглазием) и другими признаками костного недоразвития верхней челюсти. Данные проявления возникают в результате преждевременного зарастания швов свода и основания черепа – поликраниосиностаза.

Результат нарушения роста костей черепа и лица – увеличение внутричерепного давления, что требует своевременной хирургической коррекции, направленной на нормализацию краниоцеребральных пропорций. В ряде случаев внутричерепная гипертензия настолько выражена, что приходится выполнять хирургическое увеличение объема черепа на первом году жизни ребенка. Мы провели ремоделирующую краниопластику у 7 пациентов. В трех случаях из семи краниопластика выполнена при помощи интритканевых дистракционных аппаратов. У двоих из этих пациентов одновременно выдвигали лобно-орбитально-верхнечелюстной комплекс. У третьего ребенка с дистопией миндалин мозжечка в большое затылочное отверстие (аномалия Киари I-го типа) проведена дистракция затылочной области для увеличения задней черепной ямки. Еще у одного ребенка для краниопластики использованы пластины из никелида титана с памятью формы: лечение было двухэтапным, так как требовалось сначала установить титановые пласти-

ны, а затем убрать их и провести окончательную ремоделирующую пластику черепа. У остальных детей краниопластика сделана по традиционной методике.

При динамическом наблюдении в одном случае – у ребенка, оперированного первично в возрасте 3 мес – потребовалась повторная краниопластика для устранения рецидива краниосиностаза и исправления сильной остаточной деформации, сформировавшейся к 4 годам на фоне нарушенного роста костей черепа. Еще трем пациентам было показано повторное вмешательство для устранения дефектов черепа, оставшихся после ранее перенесенных операций. При анализе результатов лечения во всех случаях был получен хороший функциональный результат в виде уменьшения внутричерепной гипертензии, подтвержденного клинически и по данным компьютерной томографии. Косметический результат краниопластики был признан хорошим (то есть не требующим на момент обследования корригирующих вмешательств) у 6 детей (фото 1, а, б, г, д). У одного ребенка сохраняется деформация черепа.

Другое проявление синдрома Апера, требующее специфического лечения, – нарушение дыхания, возникающее в результате недоразвития верхней челюсти. В случаях, когда имеются выраженные дыхательные расстройства, может потребоваться трахеотомия. Подобное вмешательство выполнено у двоих на-

Фото 1. Внешний вид ребенка с синдромом Апера: а, г – в возрасте 4 лет, до начала лечения; б, д – в возрасте 6 лет, через 2 года после краниопластики; в, е – в возрасте 8 лет, через 1 год после выдвигания верхней челюсти дистракционным аппаратом



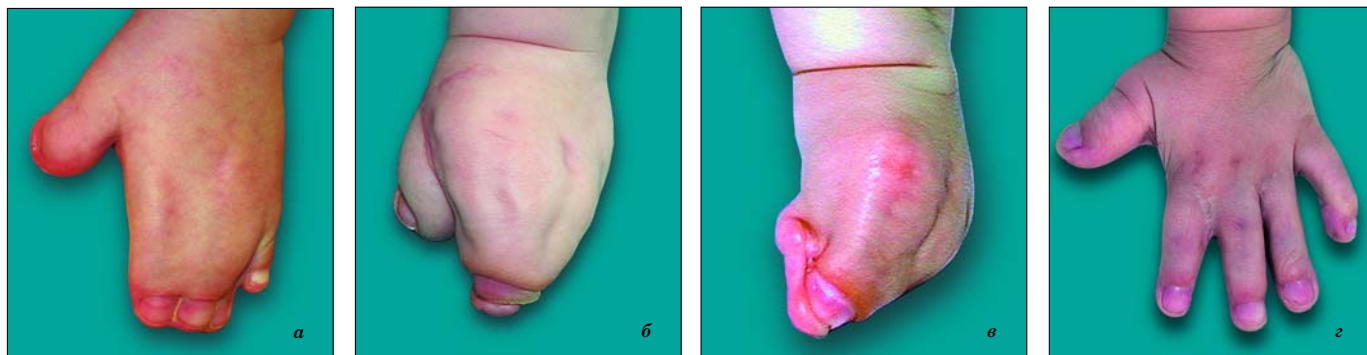
ших пациентов. Однако большинство хирургов старается этого избежать, а имеющиеся дыхательные проблемы устранить более физиологичным путем. Для этого прибегают к остеотомии верхней челюсти с ее выдвижением, что обеспечивает нормализацию анатомических пропорций носо- и ротоглотки. Раньше подобные операции выполняли не ранее 6–7-летнего возраста, но в последнее время в связи с широким внедрением в практику distractionных аппаратов лечение стали проводить с 1,5–2 лет. Стремление начать лечение как можно раньше объясняется необходимостью предотвратить хроническую гипоксию, которая не только препятствует нормальному развитию головного мозга, но в отдельных случаях приводит к формированию легочного сердца. Мы наблюдали подобное осложнение у одного больного.

Как отмечено выше, для устранения дыхательных расстройств широко используют distractionные аппараты. Среди наших пациентов distractionное выдвижение верхней челюсти мы проводили у 7 детей. В 4 случаях для этой цели были установлены интратканевые distractionные аппараты. У двоих детей лечение было неэффективным из-за перелома скуловых костей по линии скуловерхнечелюстного шва. Такое разведение не дало возможности выдвинуть верхнюю челюсть на достаточную величину. У четверых пациентов (у одного из них ранее были безуспешно использованы интратканевые distractionные аппараты) выдвижение верхнечелюстного комплекса проведено при помощи наружного distractionного аппарата. В этой группе неудовлетворительный результат отмечен у одного ребенка с мелкими множественными дефектами теменных костей после двух предшествующих краниопластик. Дефекты заметно ослабили прочность свода черепа, в результате чего произошло продавливание теменной кости винтами, фиксирующими аппарат. Distraction пришлось остановить, удалось выдвинуть верхнюю челюсть лишь наполовину от запланированной величины.

На основании результатов лечения 7 детей, которым мы провели distractionное выдвижение верхней челюсти, сделан вывод о том, что у данной категории больных целесообразнее использовать наружные distractionные аппараты. Суммарно хороший результат лечения – устранение функциональных нарушений и достижение хорошего косметического результата – получен у 5 из 7 детей (фото 1, б, в, д, е). У двоих пациентов требуется повторное выдвижение верхней челюсти.

Другое проявление синдрома, требующее отдельного лечения, – тяжелая синдактилия кистей и стоп. Отличительный признак подобной синдактилии – срастание 2-го, 3-го и 4-го пальцев в единую массу с покрывающим их единым ногтем (синонихий). Большой палец и мизинец также включены в процесс. Степень их вовлечения определяет классификацию порока по тяжести [5]. При самой легкой степени нарушений (1-й тип) большой палец и часть мизинца отделены от основной сращенной массы. При 2-м типе большой палец может быть присоединен кожной складкой, но имеет свой ноготь. В случаях, когда большой палец стоит отдельно, кисть напоминает варежку. При тяжелой степени нарушений срастаются все пальцы и имеется единый ноготь (3-й тип), кисть в этих случаях напоминает копыто. При 2-м и 3-м типах синдактилии имеется дистальное костное сращение фаланг пальцев (фото 2, а, б, в). Подобным образом синдактилия стоп может включать три латеральных пальца (1-й тип); 2–5-й пальцы с отдельным большим пальцем (2-й тип); все пальцы стопы (3-й тип). Как правило, повреждения стоп у детей занимают в старшем возрасте или оставляют их без специфического лечения, особенно если больной не предъявляет функциональных жалоб. Синдактилия рук, напротив, требует проведения раннего лечения – очень важно восстановить мелкую моторику кисти, необходимую как для самообслуживания, так и для форми-

Фото 2. Типы деформации кисти: а – 1-й тип, большой палец и частично мизинец отделены от срединной массы; б – 2-й тип, деформация кисти в виде варежки со свободным большим пальцем; в – 3-й тип, деформация по типу копыта: все пальцы сращены между собой; г – результат устранения деформации кисти 1-го типа



рования интеллекта. Исходя из этого мы стараемся полностью закончить разделение пальцев кисти в течение первых 5 лет жизни.

Следует заметить, что в некоторых случаях тяжесть черепно-лицевых проявлений синдрома Апера не коррелирует с тяжестью синдактилии. Например, один из наших пациентов имеет невыраженный лицевой дизморфизм и синдактилию 3-го типа. Естественно, мы начали лечение с разделения синдактилии. Черепно-лицевые вмешательства отложены до более старшего возраста ребенка.

Мы оперировали 7 детей с синдактилиями кисти различной степени тяжести. Среди них было 5 детей с тяжелой копытообразной деформацией; один – со 2-м, варежкообразным типом и один ребенок – с 1-м типом поражения.

При 3-м типе деформации мы сначала проводим разделение синдактилии 1-го пальца. Лечение обычно начинаем с возраста 1 год, чтобы как можно раньше восстановить одну из важнейших функций кисти, связанную с противопоставлением большого пальца, – функцию захвата и удержания. Синдактилия 1-го пальца, как правило, мягкотканая, при этом можно легко сформировать межпальцевый промежуток при помощи местных тканей. Однако в одном случае имелось плотное приращение большого пальца, что потребовало на первом этапе установить эндоэкспандеры на тыльную поверхность обеих кистей для создания необходимого запаса мягких тканей. После получения достаточного количества растянутой кожи был создан первый межпальцевый промежуток. К возрасту ребенка 2–3 года можно начинать следующий этап лечения – устранение синдактилии между 2–3-м и 4–5-м пальцами. Обычно разделение этих промежутков проводят в один этап. Для пластики мы используем свободные кожные лоскуты, которые поднимаем с нижней части передней брюшной стенки. В возрасте 2–3 лет подобная операция легко выполнима, как и устранение синдактилии между 3-м и 4-м пальцами. На сегодняшний день среди пяти пациентов с 3-м типом деформации у одного ребенка пальцы кисти полностью разделены, остальные находятся на разных этапах лечения. При синдактилии 1-го и 2-го типов, где большой палец не включен в общую сросшуюся массу, лечение начинают с 2–3 лет, когда можно без особого труда использовать свободные кожные лоскуты при формировании межпальцевых промежутков. У обоих наших пациентов с 1-м и 2-м типами деформации кисти полностью разделены.

Несмотря на то что полное возвращение функции пальцев невозможно из-за резкой гипопластичности костно-суставного и мышечно-связочного аппаратов кистей, внешний вид этих вновь созданных кистей достаточно приемлем. А самое главное, руки

могут функционировать, позволяя ребенку играть, рисовать, работать и т.д. (фото 2, 3).

Выводы

Достаточно хорошая реабилитация детей с синдромом Апера возможна как с точки зрения восстановления нормальной функции, так и устранения тяжелых косметических деформаций. Правильно и своевременно пролеченные дети могут рассчитывать на более легкую адаптацию в обществе. Конечно, представленные результаты пока далеки от идеала, но не следует забывать, что 30–40 лет назад даже такой исход казался невозможным.

Комплексное лечение детей с синдромом Апера – чрезвычайно сложный, многоэтапный процесс, требующий большого опыта проведения стандартных плановых операций похожей направленности. Мы настоятельно рекомендуем врачам, не обладающим достаточным опытом лечения подобной патологии, отказаться от проведения сложных реконструктивных вмешательств и направлять детей в специализированные стационары, так как лишний наркоз и лишняя операция, которые потребуются в случае неудачного первичного лечения, могут самым неприятным образом отразиться на общем здоровье пациента.

Одно из преимуществ лечения детей в нашей клинике – возможность проведения всего спектра необходимых обследований и лечебных процедур, требуемых для устранения нарушений других органов и систем, прямо или косвенно включенных в данный порок развития. Кроме того, мы можем сочетать некоторые операции разной направленности (например, операции на черепе и лице с операциями на кистях), сокращая при этом не только количество поднаркозных процедур, но и стрессовые нагрузки, возникающие у ребенка и его родителей перед предстоящим оперативным вмешательством.

Литература

1. Apert M.E. De l'acrocephalosyndactylie. Bull. Mem. Soc Med Hop Paris 1906; 23: 1310–30.
2. Patton M.A., Goodship J., Hayward R., Lansdown R. Intellectual development in Apert's syndrome: a long term follow up of 29 patients. J Med Genet 1988; 25: 164–7.
3. Reiner D., Arnaud E., Cinalli G., Sebag G., Zerach M., Marchac D. Prognosis for mental function in Apert's syndrome. J Neurosurg 1996; 85: 66–72.
4. Tolarova M.M., Harris J.A., Orduway D.E., Vargervik K. Birth prevalence, mutation rate, sex ratio, parents' age, and ethnicity in Apert syndrome. Am J Med Genet 1997; 72: 394–8.
5. Upton J. Classification and pathologic anatomy of limb anomalies. Clin Plast Surg 1991; 18: 321–55.