

А х о н д р о п л а з и я *).

Ординатора Д. А. Маркова.

Вопрос об ахондроплазии, выдвинутый за последнее 20-летие гл. обр. работами французской школы, еще далек от разрешения. Мы не имеем еще сколько нибудь удовлетворительных сведений ни об этиологии, ни о патогенезе этой болезни. Поэтому каждый изученный случай последней является заслуживающим внимания. Сравнительная клиническая редкость случаев полной, типичной ахондроплазии также дает основание для опубликования отдельных наблюдений, к числу которых относится и следующее:

Больная Г. З., 17 лет, татарка, девица, жительница г. Казани, посещала сначала Офтальмологическую Клинику по поводу трахомы, потом стала посещать амбулаторию Клиники Нервных Болезней. Кроме болезни глаз она указывает на диффузную болезненность в ногах, появляющуюся при продолжительной ходьбе; других жалоб нет. Наследственность: отец больной 65 л., жив, высокого роста, всегда отличался хорошим здоровьем, последнее время ослеп, пил мало, сифилис отрицает; мать больной умерла 53 л. от сужения пищевода, была также высокого роста; у родителей, кроме нашей пациентки, было 7 детей, из которых двое умерли в раннем детстве, а пятеро живы до сих пор, относительно здоровы, все нормального роста; выкидышей у матери не было; среди родственников низкорослых не встречалось; туберкулезных, алкоголиков, душевно-больных среди родственников также не было.

Наша больная родилась в срок, когда матери было 37 л., а отцу 45 л. Во время беременности мать инфекционных заболеваний не переносила, травмам не подвергалась. Ребенок родился, повидимому, здоровым, вскармливался матерью. Зубы прорезались в срок. Уже в раннем возрасте пациентки окружающим стало бросаться в глаза

*) Сообщено в Общ. Невропатологов и Психиатров при Казанском Университете, с демонстрацией больной.

ненормальное состояние ее конечностей (укорочение). Ходить, как следует, она стала 2-х лет. До 6 лет говорила только отдельные слова и лишь с 7 лет научилась говорить правильно, причем только по-татарски. Образования не получила, хотя буквы и счет знает. Родственники считают ее умной, смышленной девицей. Menstrues с 15 лет, правильные. Условия и образ жизни удовлетворительны. Из прежних заболеваний отмечает возвратный тиф год назад и малярию — 3 года назад. Глазами больна с год.

Больная роста низкого—всего 115 сант. Вес 2 п. 2 ф. Череп брахицефалический, на нем незаметно никаких бугров и выступов. Горизонтальная окружность головы—56 сант., продольный диаметр—17,5, поперечный—15,6, головной index—89 мм., правый косой диаметр—17,3 сант., левый косой диаметр—17,3. Лицо несколько плоское. Корень носа слегка вдавлен. Длина лица (от границы роста волос на лбу до середины края подбородка) —17 сант., наибольшая ширина его—12,3. Наибольшая ширина носа в носовых крыльях—3,1 сант., ширина переносья между внутренними углами глаз—2,5. Туловище развито вполне нормально, конечности же, как верхние, так и нижние, непропорционально коротки. Длина туловища—49,5 сант., высота над полом: остистого отростка VII шейного позвонка—92,5, нижнего края подбородка—94, вырезки грудины—80, нижнего конца вытянутого среднего пальца руки—44, верхнего края лонного соединения—42. Обхват груди—70 сант. Длина всей правой руки—43 сант., левой—тоже 43, длина правого плеча—15, правого предплечья—17, правой кисти—14. Длина пальцев правой руки, начиная с большого: I—5,5, II—6, III—6,5, IV—6, V—5,5. Размеры отдельных частей левой руки приближаются к таковым же правой. Пальцы рук коротки, как-бы обрублены, что придает кистям своеобразный квадратный вид; при протягивании рук пальцы расходятся на подобие спиц в колесе. При спокойном положении рук со сдвинутыми пальцами наблюдается расхождение в виде трезубца средних и ногтевых фаланг указательного, среднего и безымянного пальцев („main en trident“). Ноги также укорочены непропорционально телу: длина всей правой нижней конечности—49,5 сант., правого бедра—25, голени—23, стопы—17,2. Близкие цифры получаются и с левой стороны. На рентгенограмме оказалось, что костный скелет туловища, кроме лордоза в поясничной области, отклонений от нормы не представляет. Диафизы и эпифизы костей верхних и нижних конечностей плотно сращены. Эпифиз правого плеча искривлен, epicond. ext. резко утолщен, у пальцевых фаланг головки утолщены. Слева эпифиз лучевой кости утолщен, неправильно контурирован, диафиз же в значительной степени искривлен, причем одна кривизна, выпуклостью в медиальную сторону, замечается под головной луча, другая, выпуклостью в латеральную сторону,—в середине кости; эпифиз плечевой кости искривлен, но утолщение epicond. ext. выражено слабее, чем справа. Нижняя конечность справа представляет резкий подвывих кнаружи в коленном суставе, значительное искривление обеих костей голени выпуклостью кнаружи и удлинение малоберцовой кости до уровня верхнего края tibiae. Слева замечается тоже, но в меньшей степени. Область турецького седла особых изменений не представляет. Благодаря местным изменениям

костяка, подвижность во всех крупных суставах верхних и нижних конечностей слегка ограничена. Уши нормального типа. Твердое небо и зубы без особых уклонений. Волосистый покров черепа развит хорошо, волосы темнорыжие; подмышечные волосы редки, на лобке волосы развиты достаточно. Ногти тонки как на руках, так и на ногах. Кожа нормальной окраски, с нормальной потливостью. На ногах 2-е и 3-и пальцы срослены вместе (синдактилия). Подкожный жировой слой развит умеренно. Грудные железы и genitalia развиты удовлетворительно. Щитовидная железа в норме. Окружность шеи в области gland. thyreoideae — 31 сант. Лимфатический аппарат без особых уклонений. Мышечная система разработана хорошо. Внутренние органы заслуживающих внимания отклонений от нормы не представляют. RW в крови отрицательна. Моча белка и сахара не содержит. Морфологический состав крови нормален, t° тела тоже. Нервная система, как двигательная и в частности рефлекторная, так и чувствительная, в порядке. Visus, глазное дно — N. Ходит медленно, переваливаясь с ноги на ногу. Запись следов (ихнограмма) показывает некоторое уплощение стоп. Психика в общем развита удовлетворительно. При экспериментальном исследовании отмечены только довольно низкая наблюдательность и плохое дополняющее воображение.

Резюмируя все изложенное, мы видим, что имеем дело со случаем врожденной низкорослости, характеризующимся резким укорочением конечностей и непропорциональностью частей их при нормально развитом туловище. Малый размер конечностей является одним из главных признаков имеющейся здесь болезни. Укорочение отдельных частей их обыкновенно бывает не случайное, а вполне закономерное, благодаря чему французские авторы определяют его словом „rhizomèlique“. Поясним это цифрами, взятыми у нашей больной: длина плеча у последней составляет 47,5% нормальной длины этой кости, предплечья — 74%, кисти — 80%, бедра — 62%, голени — 66%, стопы — 72%. Таким образом мы видим, что кисть и стопа сравнительно лучше развиты, чем длинные кости конечностей.

Помимо этого признака у больной имеются следующие, важные для диагноза, особенности: большая голова с плоским, вдавленным носом; ограничение подвижности больших суставов вследствие утолщения эпифизов длинных костей и дугообразное искривление обеих костей голени выпуклостью кнаружи; подвывихи; высокое стояние головок малоберцовых костей; main en trident; лордоз в поясничной области. Все эти данные вполне укладываются в клиническую картину ахондроплазии, как она описана Р. Marie, Воеск'ом, Charpentier, Pogaк'ом, Thomson'ом, Zosin'ом, Молоденковым, Штаркером, Держинским, Пахорским и др.

Для полноты клинической картины и сравнения приведем несколько измерений, произведенных автором у взрослых ахондропластиков:

	I	II	III	IV	V	VI
Вес в кило	45	24	—	—	36	32,8
Рост	122	107,5	129	132	118	115
От вырезки грудины до лобка . . .	47,5	41,5	51	58	46	49,5
Длина руки	44,2	37,5	47	—	46	43
„ плеча	13	11	18	17	17	15
„ предплечья	17,7	15	14	24	16	17
„ кисти	—	—	6	—	—	7,5
„ III пальца	—	—	9	—	—	6,5
„ ноги	53	43	57	—	49	49,5
„ бедра	23	18,3	28	—	21	25
„ голени	24	22,2	22	—	21	23
„ стопы	—	—	18	—	20	17,2
Горизонт. окружность головы . . .	67	59	57	66	54,5	56
Продольный диаметр	25	19,6	—	—	17	17,5
Поперечный диаметр	25	17,2	—	—	16,5	15,6*)

В отношении дифференциального диагноза нам приходится исключить следующие формы карликового роста: рахитический нанизм, бретинический и микседематозный, настоящий нанизм, монголизм, инфантилизм типа Logan'a и низкорослость, обусловленную наследственным сифилисом.

Обыкновенный инфантилизм (настоящий карлик, *microsomia*) и низкорослость типа Logan'a характеризуются пропорциональностью между длиной туловища и длиной конечностей; кроме того, при них не бывают изменений в эпифизах.

Bébé, Ferré и др. описали случаи нанизма, несомненно зависящего от наследственного сифилиса. Однако наследственный сифилис дает более общую, более распространенную картину, вызывает те или другие симптомы общего недоразвития, задевая раз-

*) I случай описан P. Marie и касается 41-летнего мужчины, II—описан тем же автором и относится к 18-летнему мужчине, III—IV случаи принадлежат Arertу и касаются мужчин 37 и 32 лет, V случай—Zosin'a и относится к мужчине 21 года, VI—наш случай.

ные системы и органы. В частности поражения костей здесь более грубы и бессистемны, наблюдаются экзостозы в диафизах, не бывает укорочения костей типа *rhizomeli*'и, часто встречается *Gutshis* о п'овская триада, заболевания кожи и нервной системы, поражения яичек. Наконец, RW в крови нашей больной оказалась отрицательной.

При микседеме наблюдаются изменения в подкожной клетчатке, выпадение волос, сухость кожи и субнормальные t° , которых не бывает у ахондропластиков.

У кретинотиков не бывает микромелии типа *rhizomelique*, недоразвивается все тело и психика, отсутствуют признаки половой зрелости.

При рахите укорочение конечностей—большую часть кажущееся, вследствие искривления диафизов. Поражение костей при нем бывает более диффузным, грудная клетка и позвоночник почти всегда оказываются деформированы, чаще встречаются кифозы и сколиозы, чем лордозы, череп часто представляется седлообразным. Далее, рахит, если он не очень резко выражен, с возрастом приходит и выравнивается, оставляя изменения преимущественно в костях туловища. Все эти особенности позволяют отличить клинически рахит от ахондроплазии, хотя отдельных рахитических элементов, конечно, исключить нельзя и в нашем случае.

О монголизме в нашем вряд ли приходится думать на основании отсутствия соответствующих данных,—косого положения глазных щелей, своеобразного выражения лица с полуоткрытым ртом, микроцефалии, дементности, чрезмерной гибкости суставов и т. д.

Ахондроплазия—болезнь врожденная, иногда наследственная и семейная. *Franchini* и *Zonasi* приводят пример семьи ахондропластиков, свидетельствующий о прямой передаче болезни. *Parrot* и *Mauret* думают, что ахондроплазия есть местное заболевание, являющееся результатом врожденной дистрофии зародышевого хряща. *De Bück* смотрит на эту болезнь, как на признак дегенерации, в подтверждение чего можно указать на случай *Kaufmann'a*, где ахондропластик родился от брака брата с сестрою. *Lannois* и *Apert* считают ахондропластиксов за особое видоизменение человеческой расы и в этом отношении сравнивают их с особыми породами собак—с таксами, бульдогами и пр. *Leriche* и *Poncet* полагают, что ахондропластики—это потомки древних рас, ныне не существующих. Гораздо ближе к делу и потому заслуживает, по нашему, большего внимания взгляд *P. Marie*, который полагает, что ахондроплазия является результатом самоотравления организма продуктами ненормального выделения желез с внутренней секрецией. Он проводит

внешнюю аналогию между ахондроплазией и микседемой. Vargas указывает на изменения зубной железы, как на причину болезни.

Соотношение гигантского роста и акромегалии с функцией мозгового придатка заставило и для случаев недостаточного роста, гипоплазии, микросомии, искать возможности подобной же зависимости. Действительно, клиническое изучение, аутопсии и эксперимент подтвердили такую связь для различных форм карликового роста. Hueter у 42-летнего карлика ростом в 106 сант. нашел солитарный туберкулез в области гипофиза. Schnitzler у субъекта с задержкой роста верхних конечностей нашел новообразование в области мозгового придатка. Burhier отметил увеличение sellae turcicae у карлика в 125 сант. Souques приводит случай опухоли гипофиза, связанной с задержкой роста конечностей. Falta и Weygand в деле микросомии считает заинтересованным мозговой придаток. Strümpell причиной ахондроплазии считает гипофункцию передней доли гипофиза.

Экспериментальные исследования на животных над влиянием мозгового придатка на рост и здоровье организма подтвердили клинические наблюдения и данные аутопсии. Мы коснемся лишь исследований Aschner'a, Ascoli и Legnani. Первый удалял не только весь мозговой придаток, но и отдельные части его, причем экстирпация этой железы у молодых собак вела к резкой задержке роста животного, сравнительно с контрольными, недоразвитию и укорочению костей скелета, понижению t_0 , склонности к ожирению. К этим выводам в общем приближаются и результаты исследований Ascoli и Legnani.

Вместе с последними авторами мы полагаем, что изменение функций мозгового придатка влияет на всю систему эндокринных желез и вызывает сложные коррелятивные расстройства. Обращаясь в нашем случае, мы склонны думать, что он в первую очередь повторяет весь симптомокомплекс гипофизарной недостаточности.

ЛИТЕРАТУРА.

- 1) Marie P. L'achondroplasia dans l'adolescence et l'age adulte. Presse méd., 1900. — 2) Charcot, Bouchard et Brissaud. Traité de méd., t. X. — 3) Молоденков. К вопросу о част. атип. ахондропл. Журн. Корсакова, 1910. — 4) Маркелов. Атип. случай ахондроплазии. Русск. Врач. 1909. — 5) Штаркер и Держинский. Achondroplasia. Ж. Корсакова, 1910. — 6) Пахорский. Случай ахондроплазии. Ж. Корсакова, 1917. — 7) Weygand. N. C., 1912. — 8) Lewandowsky. Innere Secretion und Nervensystem. — 9) Ascoli et Legnani. Die Folgen der Exstirpation der Hypophyse. M. m. W., 1912, № 10. — 10) Schnitzler. Zur Symptomatologie der Hypophysentumoren D. Z. f. Nervenhe., Bd. 41. — 11) Strümpell Lehrbuch, 1922, Bd II, S. 322.