

АПЛАЗИЯ МИШЕЛЯ У РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ КЛИППЕЛЯ –
ФЕЙЛЯ И БОЛЕЗНЬЮ ШПРЕНГЕЛЯИ.И. Литовец¹, Т.С. Литовец^{2*}¹ ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница» Министерства здравоохранения Республики Татарстан, Казань² ФГАОУ ВО «Казанский (Приволжский) федеральный университет» Минобрнауки России, Казань

MICHEL APLASIA IN A CHILD WITH KLIPPEL – FEIL SYNDROME AND SPRENGEL'S DEFORMITY

I.I. Litovets¹, T.S. Litovets^{2*}¹ Children's Republican Clinical Hospital, Kazan, Tatarstan, Russia² Kazan (Volga region) Federal University, Kazan, Tatarstan, Russia

*E-mail: Timurlitovets@yandex.ru

Аннотация

Аплазия Мишеля – крайне редкая врожденная патология с частотой встречаемости менее 1% от всех врожденных аномалий развития внутреннего уха. Данная аномалия происходит из-за нарушения эмбриональной дифференцировки ушной плакоды из эктодермы второй жаберной дуги. Синдром Клиппеля – Фейля – врожденная аномалия шейного отдела позвоночника, практически всегда сочетающаяся с другими аномалиями развития. Болезнь Шпренгеля, характеризующаяся врожденным высоким стоянием лопатки, часто встречается у пациентов с синдромом Клиппеля – Фейля. Представленный клинический случай демонстрирует редкое, не описанное ранее в литературе сочетание врожденных аномалий развития.

Ключевые слова: аплазия Мишеля, синдром Клиппеля – Фейля, болезнь Шпренгеля, компьютерная томография, редкий случай.

Abstract

The Michel's aplasia is an extremely rare congenital pathology occurring in less than 1% of all congenital anomalies of the inner ear. The anomaly is caused by the violation of embryonic differentiation of the otic placode out of the ectoderm of the second branchial arch. Klippel-Feil syndrome is a congenital anomaly of the cervical spine which is combined almost always with other developmental anomalies. Sprengel disease, characterized by the congenital high scapula, is often met in patients with Klippel – Feil syndrome. This clinical case demonstrates a rare combination of congenital malformations, not previously described in the literature.

Keywords: Michel aplasia, Klippel – Feil syndrome, Sprengel's deformity, computed tomography, rare case.

Ссылка для цитирования: Литовец И.И., Литовец Т.С. Аплазия Мишеля у ребенка с синдромом Клиппеля – Фейля и болезнью Шпренгеля. *Кремлевская медицина. Клинический вестник*. 2024; 3: 63–66.

Введение

Врожденная нейросенсорная тугоухость тяжелой степени, или врожденная глухота, встречается с частотой в среднем 1 на 1000 новорожденных [1–3]. Одной из причин врожденной нейросенсорной тугоухости являются врожденные аномалии внутреннего уха [1, 2, 4, 6]. По данным различных авторов, врожденные аномалии пирамиды височной кости диагностируются у 20–30% индивидов с врожденной глухотой и врожденной нейросенсорной тугоухостью [2, 3, 6, 7, 10].

В структуре пороков развития внутреннего уха аплазия Мишеля является наиболее редкой, встречаясь менее чем в 1% случаев [1, 2, 4, 5]. Данная аномалия впервые была описана Р. Michel в 1863 г. и впоследствии стала известна как «аплазия Мишеля». Р. Michel отметил симметричную двустороннюю полную агенезию улитки и полукружных каналов. Несмотря на то что изначально данная аномалия подразумевает двустороннее поражение, описан случай односторонней аплазии [1].

Установлено, что аплазия Мишеля связана с нарушением эмбриональной дифференцировки ушной плакоды из эктодермальных структур, которая при стандартном течении онтогенеза завершается на третьей неделе беременности [1–4]. Ушная плакода, являющаяся производной от эктодермы второй жаберной дуги, дифференцируется в слуховую ямку, прикрывая

собой слуховой пузырек [2, 4]. Из мезенхимы, расположенной на периферии, развивается хрящевая структура слуховой капсулы, которая, в свою очередь кальцифицируясь, образует костный лабиринт [1–4]. Соответственно, нарушение дифференциации слуховой плакоды в перепончатый и затем, как следствие, в костный лабиринт и приводит к аплазии Мишеля.

Аплазию Мишеля можно наблюдать как у девочек, так и у мальчиков, она не имеет существенных гендерных различий [1, 4, 8].

Предполагается, что данное эмбриональное нарушение развития структур внутреннего уха может быть вызвано как наследственными причинами, так и тератогенными факторами или вирусной инфекцией [1–4, 11]. Считается, что аплазия костного и перепончатого лабиринтов (аплазия Мишеля), равно как и другие, менее редкие нарушения дизонтогенеза лабиринтов, такие как дисплазия костного и перепончатого лабиринтов (аномалия Мондини – Александра), дисплазия вестибулярного и улиткового перепончатого лабиринтов (аномалия Бинга – Шибенманна) и аномалия развития улитки и сферического мешочка (дисплазия Шейбе), могут входить в состав более крупных и частых аномалий развития, таких как, например, аномалия Арнольда – Киари или синдром Клиппеля – Фейля [5, 12].

Существует несколько классификаций нарушений развития внутреннего уха: «классическая», предложенная R.K. Jackler [22, 23],

расширенная и измененная N. Marangos [24], классификация L. Sennaroglu [25] и наконец классификация Sennaroglu и M. Baji, переработанная Н.А. Дайхес и Х.М. Диаб в 2018 г. [7, 26]. Во всех классификациях аплазия Мишеля выделена как самое тяжелое и редкое нарушение развития внутреннего уха [7, 22–26] с распространенностью менее чем 1% случаев от всех аномалий развития внутреннего уха [1, 2, 4, 5].

Синдром Клиппеля – Фейля (СКФ) – врожденная, генетически детерминированная аномалия развития шейного отдела позвоночника, которая характеризуется уменьшением количества и/или сращением двух или более позвонков [13, 14]. СКФ достаточно редкое заболевание, с частотой встречаемости от 1 : 20 000 до 1 : 120 000 новорожденных, однако является наиболее частым врожденным пороком развития шейного отдела позвоночника [13–17]. СКФ, как правило, сопровождается сопутствующими аномалиями различных органов и систем [13, 14–16, 18]. В 55–60% случаев СКФ сочетается с различными аномалиями опорно-двигательного аппарата и конечностей [13–16, 18–20]. Частота встречаемости болезни Шпренгеля (БШ), которая характеризуется врожденным высоким стоянием лопатки, у пациентов с СКФ достигает 42% [17–20]. Сочетание данных врожденных аномалий развития легко объясняется тем, что лопатка развивается из параксиальной мезодермы, и, как следствие, связана с развитием шейного отдела позвоночника [16, 20, 21]. БШ является редким заболеванием, с частотой встречаемости 0.2–1% среди всех пациентов с врожденной патологией опорно-двигательного аппарата [16–18, 20, 21].

Установлено, что СКФ в 25–30% случаев может сочетаться с различными врожденными аномалиями развития лор-органов, преимущественно с врожденными патологиями среднего и внутреннего уха [16, 18, 19, 21].

Однако до сих пор неясно, как именно связана деформация внутреннего уха с СКФ.

Взаимосвязь между БШ и врожденной патологией внутреннего уха на сегодняшний день в литературе не описана. В данной публикации представлено собственное наблюдение с детальным описанием редкого случая сочетания аплазии Мишеля, СКФ и БШ у одного пациента.

Клинический случай

Пациент Г., 5 лет. Антенатально по результатам магнитно-резонансной томографии (МРТ) плода выявлены признаки внутренней гидроцефалии, стеноз водопровода мозга, аплазия межжелудочковой перегородки. На третий день жизни проведено ультразвуковое исследование (УЗИ) головного мозга, обнаружено значительное расширение боковых желудочков (окружность головы – 38.5 см). В дальнейшем по результатам УЗИ головного мозга периодически отмечалось прогрессивное нарастание размеров боковых желудочков. В возрасте девяти месяцев проведено оперативное вмешательство – вентрикулярная пункция с ликворотензометрией (давление ликвора – 150 мм вод. ст.). Через пять дней выполнена повторная операция – эндоскопическая тривентрикулоцистерностомия. Через один месяц в связи с тем, что на контрольных нейросонографиях отмечалось прогрессивное нарастание размеров боковых желудочков и регистрировалось увеличение окружности головы на 1 см, выполнены повторное оперативное лечение – вентрикулярная пункция с ликворотензометрией и на следующий день повторная операция – вентрикулоперитонеостомия шунтом Delta Small 1.5 справа. В дальнейшем пациент выписан с улучшением.

В возрасте пяти лет выполнена плановая МРТ головного мозга с захватом шейного отдела позвоночника. МРТ-исследование проводили на магнитно-резонансном томографе Toshiba Vantage Atlas-X с напряженностью магнитного поля 1.5 Тл. На МРТ были выявлены следующие изменения: аплазия прозрачной перегородки с единой полостью боковых желудочков (рис. 1); обнаружена аномалия развития шейных позвонков – конкресценция позвонков $C_{III}-C_{IV}$, клиновидная деформация позвонков C_V-C_{VI} ; гидрофильная зона в шейном отделе спинного мозга в виде сирингомиелии (рис. 2); отсутствие визуализации структур внутреннего уха с двух сторон (подозрение на аномалию развития) (рис. 3).

В последующем в связи с планированием имплантации кохлеарных имплантатов с целью визуализации структур внутреннего уха и шейных позвонков была выполнена рентгеновская компьютерная томография (РКТ) височных костей и шейного отдела позвоночника. РКТ-исследование проводили на 64-срезовом компьютерном томографе Philips Brilliance в аксиальных проекциях с построением мультипланарных реконструкций с толщиной реформативного среза 0.6 мм.



Рис. 1. МРТ головы, T2-взвешенное изображение, аксиальный срез: аплазия прозрачной перегородки с единой полостью боковых желудочков (выделено белым)

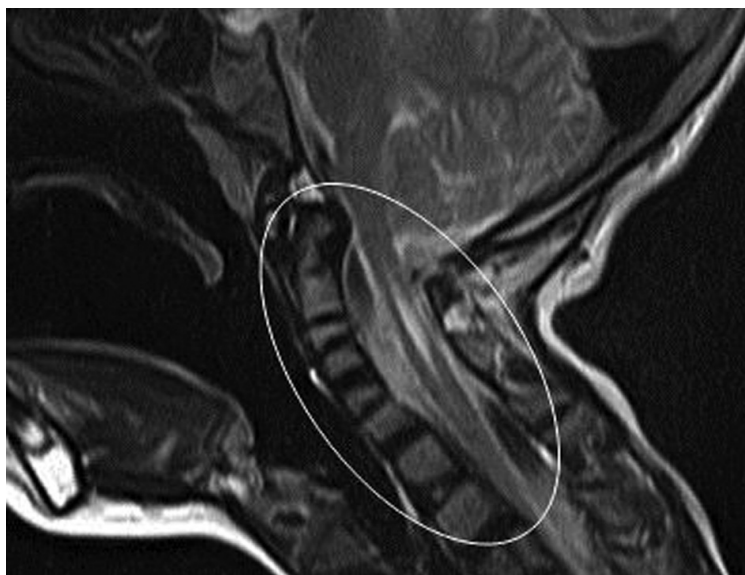


Рис. 2. МРТ головы, T2-взвешенное изображение, сагиттальный срез: конкресценции позвонков $C_{III}-C_{IV}$, клиновидная деформация позвонков C_V-C_{VI} ; изменение шейного отдела спинного мозга в виде сирингомиелии (выделено белым)

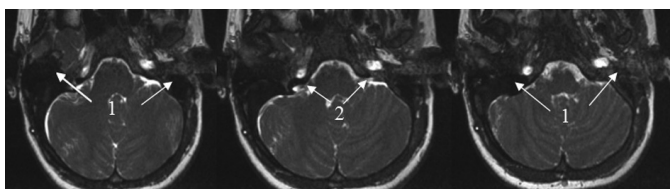


Рис. 3. МРТ головы, серия аксиальных T2-срезов:
1 – отсутствие улиток и полукружных каналов с обеих сторон (белые стрелки);
2 – отсутствие кохлеовестибулярных нервов (белые стрелки)

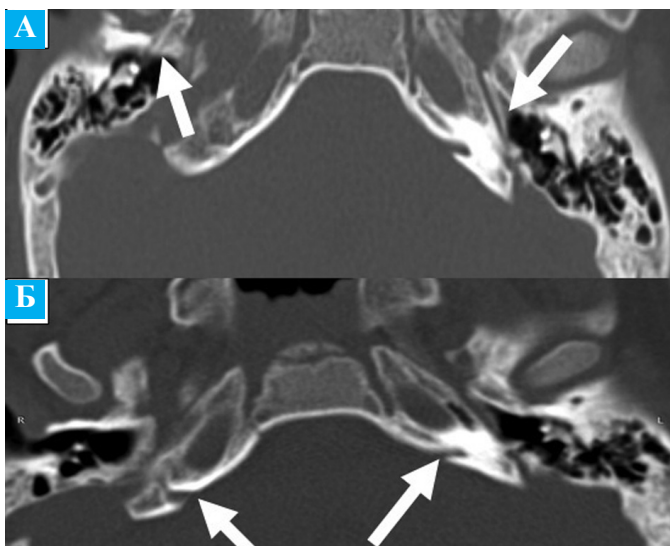


Рис. 4. РКТ головы, костный режим, аксиальные срезы:
А – двусторонняя полная аплазия лабиринта – отсутствие улитки, преддверия и полукружных каналов (белые стрелки);
Б – узкие внутренние слуховые проходы (белые стрелки)

При анализе РКТ были выявлены: билатеральная аплазия улитки и лабиринтов, выраженная гипоплазия внутренних слуховых проходов (рис. 4), множественные аномалии развития позвонков шейного и грудного отделов на уровне исследования в виде полупозвонков, сращения тел, остистых отростков и дугоотростчатых суставов, spina bifida occulta (рис. 5). Также отмечено высокое стояние лопаток: слева верхнемедиальный угол лопатки расположен на уровне Th_{III} (первая степень), справа верхнемедиальный угол лопатки расположен на уровне Th_{II} (вторая степень) (рис. 6).

Таким образом, на основании МРТ и РКТ головы и шеи у данного пациента диагностированы двусторонняя аплазия Мишеля, СКФ, БШ. Планируемая кохлеарная имплантация отменена ввиду отсутствия улитки, даны соответствующие рекомендации.

Обсуждение

Представленный случай интересен сочетанием нескольких редких аномалий развития у одного пациента. Описаны случаи сочетания СКФ и БШ, однако сочетание данных аномалий развития с аплазией Мишеля у одного пациента уникально, описания схожего случая в литературе нет.

В случае обнаружения аплазии Мишеля особое внимание следует обратить на наличие возможных сопутствующих аномалий. Конечно, речь идет не только об особенностях развития среднего или наружного уха. С учетом разнообразных описанных в литературе случайных находок у пациентов с аплазией Мишеля детальному анализу следует подвергнуть все структуры черепа, шеи и органы грудной клетки [1, 2, 4, 6–12, 14–16]. Невыявленные пороки развития могут привести к потенциальным осложнениям, особенно если рассматривается возможность хирургического вмешательства в области головы и шеи.

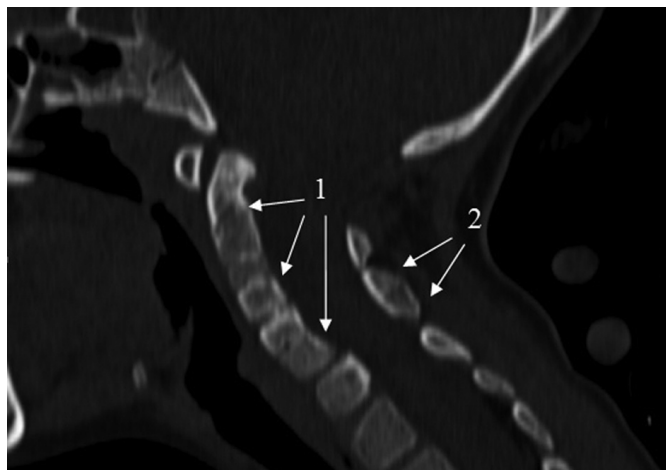


Рис. 5. РКТ, костный режим, сагиттальный срез:
1 – сращение тел шейных позвонков;
2 – сращение остистых отростков шейных позвонков

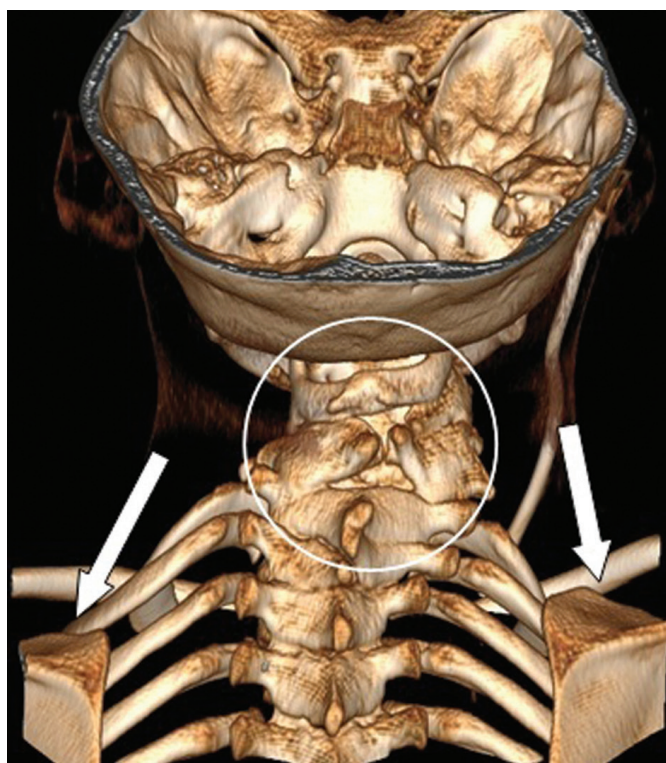


Рис. 6. РКТ шейного отдела позвоночника – трехмерная реконструкция с костным фильтром. Высокое стояние лопаток (белые стрелки): слева верхнемедиальный угол лопатки расположен на уровне Th_{III}, справа верхнемедиальный угол лопатки расположен на уровне Th_{II}. Spina bifida posterior occulta (выделено белым)

Таким образом, даже при отсутствии жалоб на нарушение слуха всем пациентам с аномалиями развития шейного отдела позвоночника, области краниовертебрального перехода и аномалиями плечевого пояса при планировании обследований следует обязательно рекомендовать консультацию оториноларинголога на предмет выявления врожденных аномалий развития уха. В свою очередь, врач лучевой диагностики должен всегда обращать особое внимание на анатомию височных костей у пациентов с аномалиями развития черепа и краниовертебрального перехода.

У данного пациента аплазия Мишеля впервые диагностирована только в пять лет, когда планировалась кохлеарная имплантация. Известно, что распознавание аплазии Мишеля принципиально

важно при планировании кохлеарной имплантации, поскольку при аплазии Мишеля нет места для имплантации из-за сужения внутреннего слухового прохода и отсутствия вестибулокохлеарного нерва. Таким образом, единственный вариант коррекции слуха у данного пациента – стволовая имплантация.

Заключение

Данный случай демонстрирует возможность наличия у одного ребенка сочетанной генетически детерминированной патологии как опорно-двигательного аппарата, так и слухового анализатора, своевременность корректной диагностики которых несомненно повлияет на результат лечения и повысит в дальнейшем качество жизни пациента.

Литература

1. Umul A., Demirtas H., Celik A.O. Radiological Findings of Michel aplasia // *Acta Informatica Medica*. – 2016. – V. 24. – No 3. – P. 215–217. DOI: 10.5455/aim.2016.24.215-217.
2. Кларов Л.А. и др. КТ-визуализация пирамиды височной кости: редкий случай аплазии Мишеля у ребенка с врожденной нейросенсорной глухотой // *Медицинская визуализация*. – 2013. – № 4. – С. 120–127. [Klarov L.A. et al. CT visualization of the pyramid of the temporal bone: a rare case of Michel aplasia in a child with congenital sensorineural deafness // *Medical Visualization*. – 2013. – No 4. – P. 120–127. In Russian].
3. Тулебаев Р.К. и др. Анализ аудиологического скрининга у новорожденных и детей первого года жизни // *Оториноларингология. Восточная Европа*. – 2016. – Т. 6. – № 1. – С. 55–63. [Tulebaev R.K. et al. Analysis of hearing screening in newborns and infants // *Otorhinolaryngology. Eastern Europe*. – 2016. – V. 6. – No 1. – P. 55–63. In Russian].
4. Marsot-Dupuch K. et al. CT and MR findings of Michel anomaly: inner ear aplasia // *American journal of neuroradiology*. – 1999. – V. 20. – No 2. – P. 281–284.
5. Бархатов М.В. и др. Центральные причины головокружения у детей // *Байкальский медицинский журнал*. – 2013. – Т. 122. – № 7. – С. 140–143. [Barkhatov M.V. et al. The basic reasons of vertigo in children // *Siberian Scientific Medical Journal*. – 2013. – No 7. – P. 140–143. In Russian].
6. Али Д.Х.М. О классификации аномалий развития уха // *Российская оториноларингология*. – 2012. – № 2. – С. 154–161. [Ali D.H. Classification of the ear malformations // *Russian Otolaryngology*. – 2012. – V. 2. – No 57. – P. 154–160. In Russian].
7. Дайхес Н.А. и др. Классификация аномалий внутреннего уха // *Российский электронный журнал лучевой диагностики*. – 2018. – Т. 8. – № 3. – С. 8–19. [Daihes N.A. et al. Classification of inner ear anomalies // *REJR*. – 2018. – V. 8. – No 3. – P. 8–19. In Russian]. DOI: 10.21569/2222-7415-2018-8-3-8-19.
8. Michels T.C. et al. Hearing loss in adults: differential diagnosis and treatment // *American family physician*. – 2019. – V. 100. – No 2. – P. 98–108.
9. Gross M. et al. Michel's aplasia // *Otology & Neurotology*. – 2005. – V. 26. – No 3. – P. 547. DOI: 10.1097/01.mao.0000169762.55055.5c.
10. Тунян Н.Т. Аномалии внутреннего уха в аспекте кохлеарной имплантации // *Журнал оториноларингологии и респираторной патологии*. – 2013. – Т. 19. – № 4. – С. 11–15. [Tunan N.T. Anomalies of the inner ear in terms of cochlear implantation // *Folia Otorhinolaryngologiae et Pathologiae Respiratoriae*. – 2013. – V. 19. – No 4. – P. 11–15. In Russian].
11. Keeney G. et al. CT of severe inner ear anomalies, including aplasia, in a case of Wildervanck syndrome // *AJNR: American Journal of Neuroradiology*. – 1992. – V. 13. – No 1. – P. 201.
12. Calhau C.M.D.F. et al. Etiology profile of the patients implanted in the cochlear implant program // *Brazilian Journal of otorhinolaryngology*. – 2011. – V. 77. – No 1. – P. 13–18. DOI: 10.1590/S1808-86942011000100003.
13. Kenna M.A. et al. Otolaryngologic manifestations of Klippel – Feil syndrome in children // *JAMA Otolaryngology. Head & Neck Surgery*. – 2018. – V. 144. – No 3. – P. 238–243. DOI: 10.1001/jamaoto.2017.2917.
14. Лимаренко М.П. и др. Синдром Клиппеля – Фейля: обзор литературы и собственное клиническое наблюдение // *Вестник неотложной и восстановительной хирургии*. – 2018. – Т. 3. – № 2. – С. 154–157. [Limarenko M.P. et al. Klippel – Feil syndrome: a review of the literature with our own clinical observation // *Vestnik of Emergency and Reconstructive Surgery*. – 2018. – V. 3. – No 2. – P. 154–157. In Russian].
15. Соболева О.А. и др. Синдром Клиппеля – Фейля. Клинический случай // *Известия Российской Военно-медицинской академии*. – 2019. – № 4. – С. 59–59. [Soboleva O. et al. Klippel – Feil syndrome. Clinical case // *Russian Military Medical Academy Reports*. – 2019. – No 3. – P. 59–59. In Russian]. DOI: 10.17816/rmmar26233.
16. Петрова Е.В. и др. Этапное хирургическое лечение брахиоплексопатии у подростка с синдромом Клиппеля – Фейля: редкое клиническое наблюдение и обзор литературы // *Хирургия позвоночника*. – 2021. – Т. 18. – № 1. – С. 6–13. [Petrova E.V. et al. Staged surgical treatment of brachio-plexopathy in an adolescent with Klippel – Feil syndrome: a rare clinical case and literature review // *Russian Journal of Spine Surgery*. – 2021. – V. 18. – No 1. – P. 6–13. In Russian]. DOI: 10.14531/ss2021.1.6-13.
17. Hensinger R.N. et al. Klippel – Feil syndrome: a constellation of associated anomalies // *JBJS*. – 1974. – V. 56. – No 6. – P. 1246–1253.
18. Stelzer J.W. et al. Klippel – Feil syndrome with Sprengel deformity and extensive upper extremity deformity: a case report and literature review // *Case Rep Orthop*. – 2018. – P. 1–5. DOI: 10.1155/2018/5796730.
19. Paramaswamy R. Anesthesia for elective bilateral sagittal slip osteotomy of the mandible and genioplasty in a young man with Klippel – Feil syndrome, Sprengel deformity, and mandibular prognathism // *Journal of dental anesthesia and pain medicine*. – 2019. – V. 19. – No 5. – P. 307. DOI: 10.17245/jdapm.2019.19.5.307.
20. Georgiev G.P. et al. Klippel – Feil syndrome with Sprengel deformity // *Journal of Radiology Case Reports*. – 2019. – V. 13. – No 5. – P. 24. DOI: 10.3941/jrcr.v13i5.3565.
21. Экажева Ш.М. и др. Сочетание синдрома Клиппеля – Фейля с болезнью Шпренгеля у девочки // *Российский педиатрический журнал*. – 2021. – Т. 24. – № 4. – С. 287–287. [Ekazheva Sh.M. et al. Combination of Klippel – Feil syndrome with Sprengel disease in a girl // *Russian Pediatric Journal*. – 2021. – V. 24. – No 4. – P. 287. In Russian].
22. Jackler R.K. et al. The large vestibular aqueduct syndrome // *The Laryngoscope*. – 1989. – V. 99. – No 12. – P. 1238–1243.
23. Jackler R.K. Congenital malformations of the inner ear: a classification based on embryogenesis // *Laryngoscope*. – 1987. – V. 97. – No 40. – P. 2–14.
24. Marangos N. Dysplasien des Innenohres und inneren Gehörganges // *HNO*. – 2002. – V. 50. – P. 866–881.
25. Sennaroglu L., Saatci I. A new classification for cochleovestibular malformations // *The Laryngoscope*. – 2002. – V. 112. – No 12. – P. 2230–2241.
26. Sennaroglu L. et al. Auditory brainstem implantation in children and non-neurofibromatosis type 2 patients: a consensus statement // *Otology & Neurotology*. – 2011. – V. 32. – No 2. – P. 187–191. DOI: 10.1097/MAO.0b013e318206fc1e.