

УДК 616.833:616.711-036.12-007

МАРЦИНЯК С.М., НАУМЕНКО Н.О., КІНЧА-ПОЛІЩУК Т.А., ЗИМА А.М.
ДУ «Інститут травматології та ортопедії НАМН України», м. Київ

КЛІНІКО-РЕНТГЕНОЛОГІЧНІ ПРОЯВИ РІЗНИХ ТИПІВ ВІТАМІН-D-ЗАЛЕЖНОГО РАХІТУ

Резюме. Мета роботи — висвітлення клініко-рентгенологічних проявів вітамін-D-залежного рахіту 1-го та 2-го типу, особливостей перебігу захворювання залежно від його типу та віку пацієнта, об'єктивна оцінка ортопедичного статусу з можливістю прогнозування ступеня деформацій кісток нижніх кінцівок.

Матеріал і методи. За допомогою клінічного та рентгенологічного методів обстежено 29 дітей із вітамін-D-залежним рахітом 1-го та 2-го типу (11 дівчаток та 18 хлопчиків). Використовувалася звичайна рентгенографія у стандартних прямій та боковій проекціях з одержанням зображення сегмента кінцівки по всій довжині.

Результати. Встановлено, що при вітамін-D-залежному рахіті 1-го типу клінічні прояви виникають на 1–2-му році життя у вигляді затримки росту, сповільнення фізико-моторного розвитку, м'язової слабкості, з'являються виражені, тяжкі скелетні деформації у вигляді варусної деформації нижніх кінцівок (64,3 %), рідше — вальгусної та дискордантної (28,6 і 7,1 % відповідно). Були виявлені основні типові рентгенологічні симптоми, а саме: збереження нормальної загальної структури кісток (відсутність остеопорозу), перебування в зонах росту (зміни форми та структури) й деформація кісток, а також додаткові ознаки, такі як зміни в епіфізах і метафізах довгих кісток, компенсаторні прояви.

Характерними особливостями при вітамін-D-залежному рахіті 2-го типу були наявність неврологічної симптоматики (неспокій, поганий сон, посмикування уві сні, сильна пітливість), розвиток специфічних багатоплощинних деформацій стегнових та великогомілкових кісток. Найчастіше основною рентгенологічною ознакою вітамін-D-залежного рахіту 2-го типу, так само як і 1-го типу, були зміни форми та структури зон росту, але в поєднанні з остеопоротичними змінами та посиленням зони ендохондральної осифікації.

Висновки. Констатовано наявність значних багатоплощинних деформацій стегнових та великогомілкових кісток у пацієнтів з вітамін-D-залежним рахітом 1-го та 2-го типів, вираженість цих деформацій залежала від стадії остеомаліціального процесу та віку пацієнта. При порівняльному аналізі вітамін-D-залежного рахіту 1-го та 2-го типів можна відмітити, що рентгенологічні симптоми, які їх характеризують, тотожні. Різниця полягає лише в частоті їх виявлення. Оцінка клінічних особливостей перебігу рахітоподібних спадкових захворювань важлива як з позицій можливості прогнозування розвитку ортопедичних проявів, так і для комплексної оцінки структурно-функціонального стану кісткової тканини (клінічно, рентгенологічно та біохімічно).

Ключові слова: вітамін D, деформації нижніх кінцівок у дітей, метаболізм вітаміну D, рахіт, вітамін-D-залежний рахіт.

Вступ

Рахітоподібні захворювання належать до спадкової, генетично обумовленої патології метаболізму мінеральних та органічних складових організму. Історично склалося, що до цієї групи відносять вітамін-D-залежний рахіт, вітамін-D-резистентний рахіт (фосфат-діабет), нирковий каналцевий ацидоз та хворобу де Тоні — Дебре — Фанконі.

Зростання кількості досліджень з цієї проблеми в останні десятиріччя пов'язане із значним поширенням даної патології, різноманіттям її проявів та тяжкими наслідками у вигляді інвалідизації дітей.

Найбільш поширеним серед цієї групи захворювань є вітамін-D-залежний рахіт (ВДЗР), частота зустрічальності якого становить 1–12 000 [1]. Уперше нову форму рахіту, що відрізнялася від уже відомого гіпофосфатемічного рахіту, описали Prader зі співавторами в 1961 році [2]. Тільки пізніше було встанов-

лено, що в основі захворювання лежить дефект перетворення в нирках 25(OH)D у 1,25(OH)₂D за рахунок мутації та втрати функції гена 1 α -гідроксилази. До лабораторних особливостей віднесені гіпокальціємія, гіпофосфатемія, підвищений рівень активності лужної фосфатази та концентрації паратиреоїдного гормону в сироватці крові [3, 4]. Спадкова природа дефіциту 1 α -гідроксилази була описана в їх першому дослідженні захворювання [2], а незабаром після цього було встановлено автосомно-рецесивний тип успадкування

Адреса для листування з авторами:

Зима А.М.

E-mail: zymandrii@gmail.com

© Марциняк С.М., Науменко Н.О., Кінча-Поліщук Т.А.,
Зима А.М., 2015

© «Травма», 2015

© Заславський О.Ю., 2015

[5]. Ця форма захворювання дістала назву «вітамін-D-залежний рахіт 1-го типу» (ВДЗР1).

Трохи пізніше з'явилися повідомлення про вітамін-D-залежний рахіт, при якому рівень концентрації $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ у сироватці крові був значно підвищений [6], стан з подібними клінічними та лабораторними ознаками в процесі досліджень дістав назву «вітамін-D-залежний рахіт 2-го типу» (ВДЗР2) [7]. Більшість клінічних, лабораторних та рентгенологічних ознак у пацієнтів із ВДЗР2 були тотожні до тих, що спостерігаються в пацієнтів з рахітом 1-го типу або харчовим дефіцитом вітаміну D. Однак дослідниками була відмічена одна рідка відмінність — набагато вищий рівень концентрації $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ у сироватці крові [8, 9].

На жаль, в сучасних літературних джерелах, присвячених ВДЗР 1-го та 2-го типу, переважають застарілі дані про консервативне та оперативне лікування, а ортопедичні прояви зводяться до наявності таких явищ, як остеомаліяція, остеопороз, осьові деформації. Відсутні публікації, у яких був би проведений аналіз клінічних і рентгенологічних даних залежно від типу захворювання [10, 11].

Отже, незважаючи на велику кількість наукових праць, присвячених вивченню вітамін-D-залежного рахіту (переважно клініко-лабораторного напрямку), питання лишається далеко не вирішеним, особливо щодо його ранньої рентгенодіагностики та диференціальної діагностики між двома типами захворювання.

Мета даної публікації — висвітлення клініко-рентгенологічних проявів ВДЗР обох типів, перебігу захворювання залежно від його типу та віку пацієнта, об'єктивна оцінка ортопедичного статусу з можливістю прогнозування ступеня деформацій кісток нижніх кінцівок.

Матеріал та методи

Дослідження виконано на основі аналізу хворих з рахітоподібними захворюваннями, які перебували на обстеженні та лікуванні в ДУ «Інститут травматології та ортопедії НАМН України» м. Києва (2008–2014 рр.). В основу роботи покладені результати клінічного обстеження 29 хворих із ВДЗР 1-го та 2-го типів віком від 8 місяців до 6 років (хлопчиків — 18, дівчаток — 11).

Нозологічно-статевий розподіл пацієнтів подано в табл. 1.

Рентгенологічне дослідження виконане на основі аналізу рентгенограм 29 хворих (14 — з вітамін-D-залежним рахітом 1-го типу, 15 — 2-го типу), які обстежувалися та лікувалися в консультативно-поліклінічному відділі ДУ «ІТО НАМНУ».

Таблиця 1. Нозологічний розподіл хворих на ВДЗР залежно від статі

Нозологія	Дівчатка	Хлопчики	Усього
ВДЗР1	7	7	14
ВДЗР2	4	11	15
Усього	11	18	29

Рентгенологічне дослідження проводилося на апаратах Multix UP та Multix TOP. Використовувалася звичайна рентгенографія у стандартних прямій та боковій проекціях з одержанням зображення сегмента кінцівки по всій довжині. Усім хворим проводилося рентгенологічне обстеження обох нижніх кінцівок.

Результати й обговорення

При клінічному дослідженні пацієнтів із ВДЗР обох типів звертають на себе увагу наявність загальнорахітичних проявів у вигляді деформацій нижніх кінцівок, м'язової слабкості, незначного відставання в рості, підвищеної збудливості тощо.

Рентгенологічне дослідження поряд з клінічним та лабораторним є одним з основних методів у вивченні вітамін-D-залежного рахіту, що дозволяє встановити ступінь змін структури різних відділів кісток, вид та величини їх деформацій і провести порівняльний аналіз різних типів рахітоподібних захворювань. Аналізуючи рентгенограми хворих на ВДЗР, ми брали до уваги такі симптоми: загальна архітектоніка кістки (наявність або відсутність остеопорозу), зміни в зонах росту, епіфізах і метафізах, деформації кісток та компенсаторні прояви (табл. 2).

Також для кожного з двох типів нами були встановлені окремі клініко-ортопедичні прояви, притаманні тільки даному типу ВДЗР. Потрібно сказати, що систематизація, аналіз та виявлення особливостей ортопедичної патології у пацієнтів з ВДЗР є вкрай важливими та доцільними, що обумовлено складною діагностикою даного захворювання, при підозрі на яке всі пацієнти підлягають скринінговому біохімічному обстеженню рівня вітаміну D та його активних метаболітів у сироватці крові.

Клініко-ортопедичні та рентгенологічні прояви в пацієнтів із вітамін-D-залежним рахітом 1-го типу

Клінічна картина ВДЗР1 відрізнялася різноманітними проявами. Пацієнти з дефіцитом 1α -гідроксилази при народженні не мали видимої ортопедичної патології, а на 1–2-му році з'являлися затримка росту, сповільнення фізико-моторного розвитку, м'язова слабкість. Загальнорахітичні прояви спостерігались в дітей вже в перші 3–5 місяців життя дитини та мали прогресуючий характер, незважаючи на профілактичну протирахітичну терапію. У більшості випадків діагноз

Таблиця 2. Рентгенологічні ознаки, що характеризують вітамін-D-залежний рахіт

Основні	Додаткові
Загальна структура кістки (наявність або відсутність остеопорозу)	Зміни в епіфізах
Зміни в зонах росту (їх форми та структури)	Зміни в метафізах
Деформації кісток	Компенсаторні зміни (робоча гіпертрофія, зони Лоозера)

встановлювався тільки після 2 років, коли були візуалізовані виражені, тяжкі скелетні деформації нижніх кінцівок — варусна (64,3 %), рідше вальгусна (28,6 %) та дискордантна (7,1 %) (рис. 1). Перші ознаки вітамін-D-залежного рахіту 1-го типу характеризувалися функціональними змінами центральної нервової системи: усі пацієнти скаржилися на пітливість, порушення сну, були лякливі.

Поряд з деформаціями нижніх кінцівок у пацієнтів спостерігались деформації грудної клітки (9 пацієнтів), рахітичні буси та браслети (8 пацієнтів). Гіпоплазію емалі зубів, описану при даному захворюванні деякими авторами, ми не спостерігали в нашому дослідженні. У 100 % досліджуваних відмічався знижений тонус м'язів; зі слів батьків, сидіти діти починали після 7 місяців, стояти — в рік та пізніше. Повний симптомокомплекс при вітамін-D-залежному рахіті 1-го типу розвивався при досягненні дитиною 12 міс. і дуже нагадував банальний вітамін-D-дефіцитний рахіт, але тяжкого ступеня. У віці 1,5 року в усіх пацієнтів констатовано осьові деформації нижніх кінцівок та відмічалось порушення росту дитини, страждав фізичний розвиток, що можливо пояснити, на наш погляд, порушенням утворення 1,25 дигідроксिवітаміну D_3 , і, як наслідок, порушенням синтезу 24,25 дигідроксिवітаміну D_3 .

Після встановлення діагнозу спадкової форми вітамін-D-залежного рахіту та розпочатої терапії вітаміном D і його активною формою — альфакальцидолом протягом 6 місяців у пацієнтів спостерігалась зміна деформації нижніх кінцівок з варусної на вальгусну (7 пацієнтів). Це, на нашу думку, пов'язано з покращенням м'язового тонуусу дитини та змінами сили м'язів-антагоністів.

Превалювання випадків варусної деформації стегон та великогомілкових кісток над частотою валь-

гусної деформації можливо пояснити так: по-перше, у всіх дітей до року фізіологічною деформацією в нормі є незначна варусна деформація цих кісток; по-друге, ми вбачаємо зв'язок з біомеханічними особливостями ходьби й опори на тлі остеомаліціального процесу та ушкодження росткових зон, також важливу роль відіграють анатомічні особливості м'язових структур стегнової та великогомілкової кісток дитини.

Одними з найбільш важливих особливостей скелетних деформацій при ВДЗРІ були їх значний ступінь та резистентність до загальноновизнаної медикаментозної терапії.

При аналізі рентгенологічних проявів ВДЗРІ встановлено, що в переважній більшості хворих (12 із 14) регіональний або системний остеопороз не спостерігався (рис. 2). Фізіологічний склероз на западинах суглобів та товщина коркового шару діафізів довгих кісток були нормальними, не потоншеними. І тільки у двох хворих виявлявся слабо виражений системний остеопороз. Грубопетлиста перебудова структури губчастих кісток була відсутня.

Основною та типовою ознакою вітамін-D-залежного рахіту, притаманною майже всім хворим, була зміна структури (13 із 14) та форми (12 із 14) епіметафізарних зон росту. Структурні зміни полягали в ущільненні (склерозі) зон ендохондральної осифікації (рис. 3). Форма зон росту змінювалася за рахунок нерівномірного, помірно вираженого їх розширення у внутрішньому відділі (рис. 4). У 5 хворих окрім цього розширення була виявлена так звана двоконтурність зони росту (також у внутрішньому її відділі), що полягала в зміні її конфігурації. Замість лінійного зображення епіметафізарної пластинки на рентгенограмах з'являлося більш-менш виражене зображення овалу

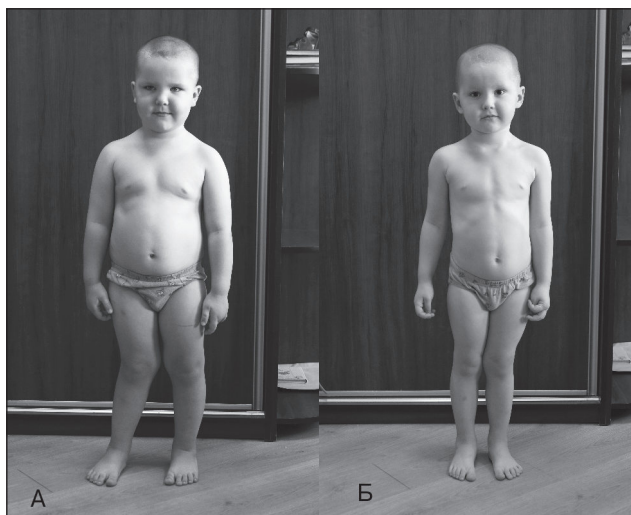


Рисунок 1. Пацієнти з вітамін-D-залежним рахітом I типу — рідні брати віком 4 та 3 роки; А — вигляд спереду: вальгусна деформація правого та варусна деформація лівого колінного суглоба; Б — вигляд спереду: вальгусна деформація лівого колінного суглоба

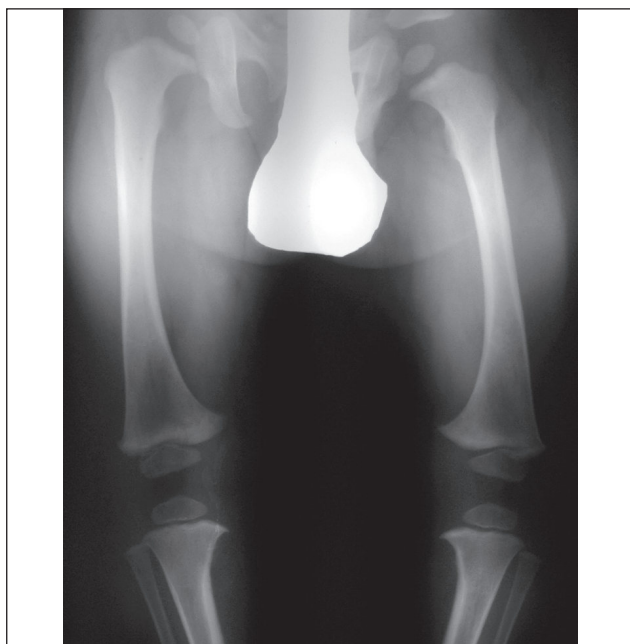


Рисунок 2. Рентгенограма хворого Т. Нормальна структура кісток, відсутність остеопорозу

(рис. 5). Ще у 2 хворих спостерігалася деформація зон росту у вигляді лійкоподібного поглиблення в центральному відділі. Це стосувалося зон росту кісток, що утворюють колінний суглоб (рис. 6).

До основних рентгенологічних ознак вітамін-Д-залежного рахіту 1-го типу належали й деформації кісток нижніх кінцівок. Вони були помірно виражені й відмічалися переважно в гомілкях і колінних суглобах, рідше — в стегнових кістках.

У більшості хворих переважав варусний компонент деформацій (9), і лише у 4 було вальгусне викривлення кісток. Рентгенологічно при наявності осьових деформацій довгих кісток зони росту набували асиметрії, ставали розширеними у внутрішньому відділі при варусній деформації й у зовнішньому відділі — при вальгусній. На решті довжини ширина зони росту залишалася незмінною. Це призводило до того, що синостоз кістки також відбувався нерівномірно. Внаслідок чого



Рисунок 3. Рентгенограма хворого Ж.
Ущільнення (склероз) зон ендохондральної осифікації стегнових та гомілкових кісток

вже наявна деформація кінцівки без її корекції мала ставати ще більшою.

Частота основних рентгенологічних симптомів вітамін-Д-залежного рахіту 1-го типу, що спостерігалася в наших хворих, подана в табл. 3.

Отже, практично у всіх хворих, які перебували під нашим спостереженням, були виявлені основні типові рентгенологічні симптоми, а саме: збереження нормальної загальної структури кісток (відсутність остеопорозу), перебудова в зонах росту (зміни форми й структури) та деформація кісток.

Окрім основних рентгенологічних симптомів вітамін-Д-залежного рахіту 1-го типу були встановлені додаткові ознаки, такі як зміни в епіфізах і метафізах довгих кісток, компенсаторні прояви.

У всіх наших хворих епіфізи зберігали рівномірність структури й у більшості випадків — чіткість контурів (рис. 7). У 4 спостереженнях виявлені нерівність або нечіткість внутрішнього контура епіфізів кісток, що утворюють колінний суглоб, внаслідок появи множинних додаткових точок окостеніння (рис. 8). У 6 хворих відмічалася асиметрія висоти епіфізів стегнової та великогомілкової кісток, що проявлялася зни-



Рисунок 4. Рентгенограма хворого М.
Розширення внутрішнього відділу зони росту кісток, що утворюють колінний суглоб

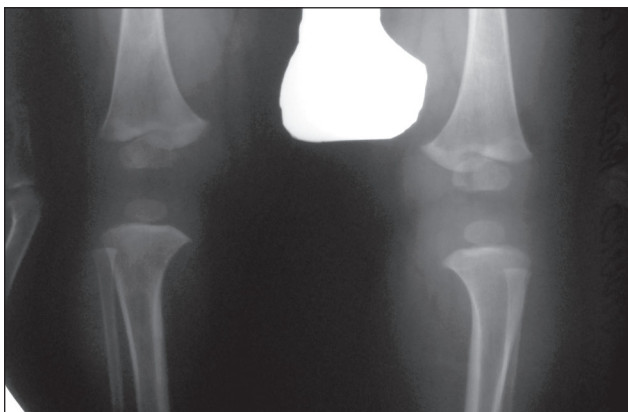


Рисунок 5. Рентгенограма хворого Б.
Двоконтурність внутрішнього відділу зони росту стегнової кістки

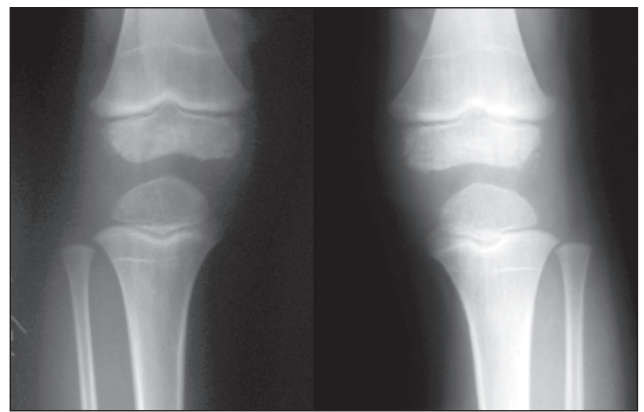


Рисунок 6. Рентгенограма хворого Г.З.
Лійкоподібне поглиблення в центральному відділі зони росту стегнових і гомілкових кісток

женням їх внутрішніх відділів порівняно із зовнішніми (рис. 9).

Зміни в метафізах були виявлені в 9 дітей і полягали в збільшенні їх поперекового розміру, частіше з формуванням кісткового виступу у вигляді «дзьоба» (8 хворих) (рис. 10). Деформація метафізів розрізнялась за ступенем вираженості. Кісткові виступи з'являлися на внутрішній поверхні метафізів при варусній дефор-

мації і на зовнішній — при вальгусній. Структура метафізів була здебільшого незмінною, поперечна посмугованість виявлена лише у 2 хворих.

Ще однією з додаткових рентгенологічних ознак вітамін-D-залежного рахіту 1-го типу були прояви компенсації у вигляді робочої гіпертрофії та зон Лоозера. Робоча гіпертрофія спостерігалася у 8 хворих і проявлялася потовщенням коркового шару на увігнутому

Таблиця 3. Аналіз характеру розподілу основних рентгенологічних симптомів у хворих на вітамін-D-залежний рахіт 1-го типу

R-симптоми		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	Усього
Загальна структура кістки	N	+	+		+	+	+	+	+	+		+	+	+	+	12
	Остеопороз			+							+					2
Зміни в зонах росту	Форми	+		+	+	+		+	+	+	+	+	+	+	+	12
	Структури	+	+	+	+		+	+	+	+	+	+	+	+	+	13
Деформації кісток	Варусна	+	+		+			+	+		+	+	+		+	9
	Вальгусна			+		+	+			+						4
	Дискордантна													+		1



Рисунок 7. Рентгенограма хворого К. Рівномірність структури та чіткість контурів епіфізів довгих кісток

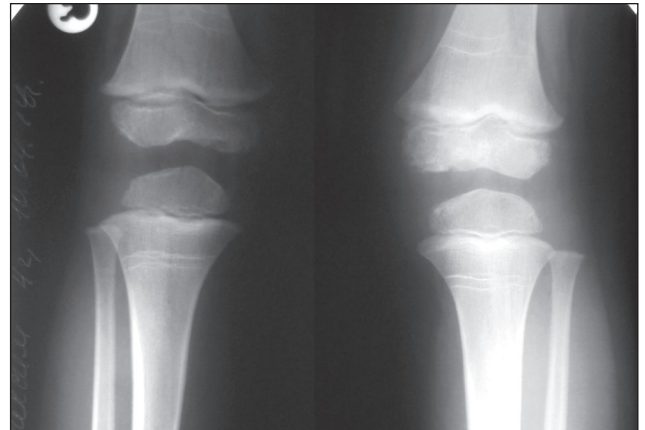


Рисунок 8. Рентгенограма хворого Г.М. Нерівність внутрішнього контура епіфіза стегнової кістки (поява множинних додаткових точок окостеніння)

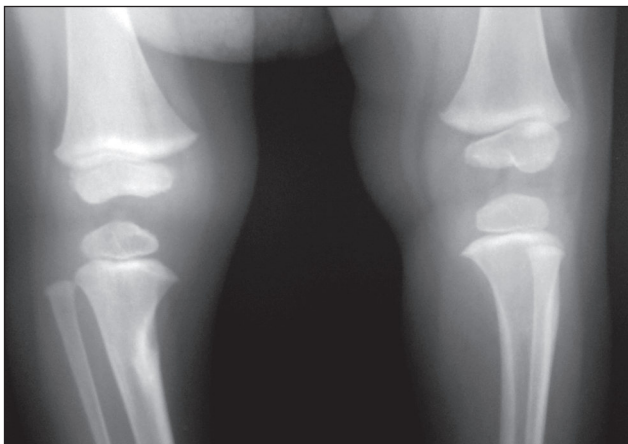


Рисунок 9. Рентгенограма хворого П. Асиметрія висоти епіфіза стегнової кістки (зниження її у внутрішньому відділі)

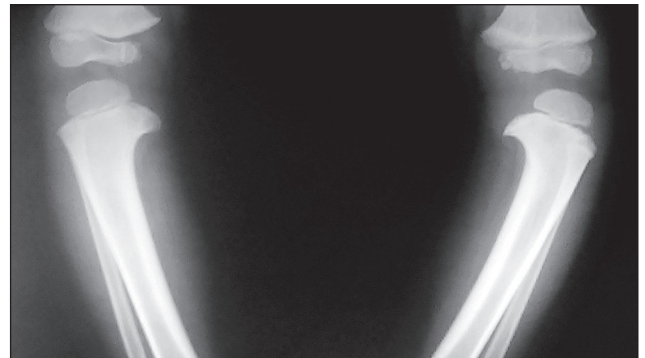


Рисунок 10. Рентгенограма хворого Г. Збільшення поперекового розміру метафіза великогомілкової кістки в поєднанні з наявністю кісткового виступу

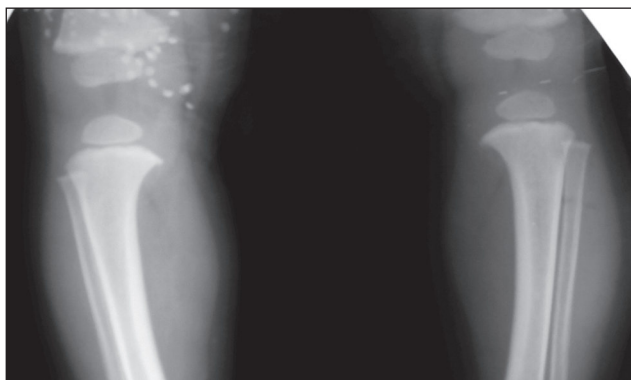


Рисунок 11. Рентгенограма хворого Р. Робоча гіпертрофія великогомілкової кістки

боці викривленої кістки (рис. 11), а саме: по задній та медіальній поверхні великогомілкових кісток і стегон. Зону Лоозера виявлено в однієї дитини в проксимальному метадіафізі великогомілкової кістки.

Частота додаткових рентгенологічних симптомів вітамін-D-залежного рахіту 1-го типу, що спостерігалися в наших хворих, наведена в табл. 4.

Клініко-ортопедичні та рентгенологічні прояви в пацієнтів з вітамін-D-залежним рахітом 2-го типу

Клінічна картина вітамін-D-залежного рахіту 2-го типу була схожа на прояви вітамін-D-залежного рахіту 1-го типу, що можна пояснити відсутністю кінцевої дії активної форми на рецептори вітаміну D, зниженою мінералізацією кісткової тканини та розвитком остеомаліційних деформацій кісток нижніх кінцівок, проте ці зміни не мали настільки вираженого характеру. Характерними особливостями були наявність неврологічної симптоматики (неспокій, поганий сон, посмикування у ві сні, сильна пітливість) та розвиток специфічних скелетних деформацій — багатоплощинні деформації стегнових та великогомілкових кісток, з переважанням варусного компонента в 53,3 % випадків, а вальгусного — в 46,7 %. У 2 пацієнтів, які перебували під нашим

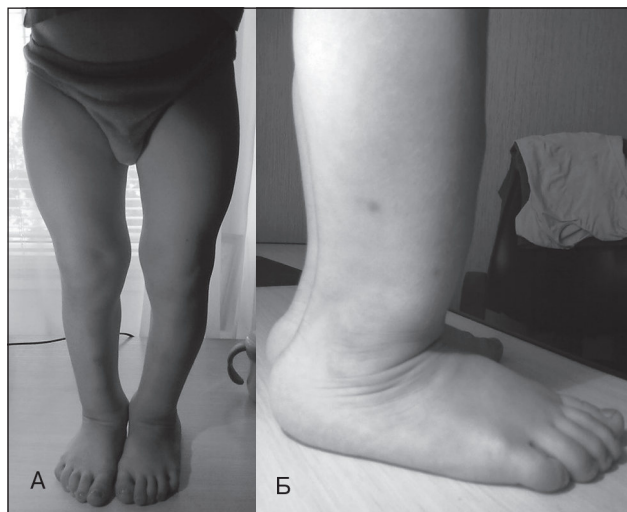


Рисунок 12. Хворий С., 3 роки, вітамін-D-залежний рахіт 2-го типу; А — вигляд спереду: варусна деформація стегнових кісток та багатоплощинна деформація великогомілкових кісток; Б — вигляд збоку: антекурвація великогомілкових кісток

спостереженням, діагностовано варусні деформації стегнових та великогомілкових кісток та антекурвацію великогомілкових кісток, що мали невиражений характер (рис. 12 а, б).

На превеликий жаль, практично всім пацієнтам, які перебували під спостереженням, помилково встановлювався діагноз фосфат-діабету, що після специфічного лабораторного обстеження був спростований та змінений на діагноз «вітамін-D-залежний рахіт 2-го типу».

Також до особливостей клінічного перебігу ВДЗР2 слід віднести неможливість корекції деформації (при тяжких випадках) шляхом медикаментозної терапії вітаміном D. Так, у 2 пацієнтів із варусною деформацією кісток нижніх кінцівок після медикаментозної корекції структурно-функціонального стану кісткової тканини тривалістю 8 місяців ступінь вираженості деформацій не зменшився.

Таблиця 4. Аналіз характеру розподілу додаткових рентгенологічних симптомів у хворих із вітамін-D-залежним рахітом 1-го типу

R-симптоми		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	Усього
Зміни в епіфізах		+		+	+	+		+	+		+	+	+	+	+	11
Зміни в метафізах	Розширення метафіза	+		+	+	+		+		+	+	+	+			9
	Кісткові виступи	+		+		+		+		+	+	+	+			8
	Поперечна посмугованість				+										+	2
Компенсаційні зміни	Робоча гіпертрофія		+	+		+	+		+	+	+				+	8
	Зона Лоозера							+								1

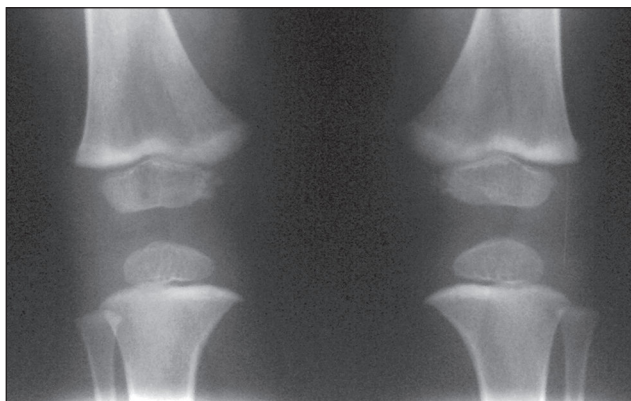


Рисунок 13. Рентгенограма хворого С. Розширення зовнішнього відділу зони росту стегнової кістки

Рентгенологічні прояви вітамін-D-залежного рахіту 2-го типу, як і ВДЗР1, склалися з основних та додаткових симптомів. При цьому типі рахіту структура кісток у більшості випадків (9 із 15) була звичайною, а в 7 хворих спостерігався незначний системний остеопороз. Найчастішою основною рентгенологічною ознакою вітамін-D-залежного рахіту 2-го типу, так само як і 1-го типу, були зміни форми та структури зон росту. Нерівномірне розширення зон росту виявлено в 13 із 15 хворих. Як правило, це було незначне розширення їх внутрішніх відділів (зони росту кісток, що утворюють колінний суглоб). Однак у 2 хворих розширенню підлягали обидві периферичні ділянки епіметафізарної пластинки або тільки її зовнішній відділ (рис. 13).

Посилення зони ендохондральної осифікації спостерігалось в 14 з 15 хворих. Двоконтурність зони

росту виявлена в 4 випадках (3 у внутрішній ділянці, 1 — у зовнішній). Також визначалося поєднання дво-контурності зони росту з нечіткістю цього контура в 1 дитини.

Серед деформацій нижніх кінцівок дещо переважали варусні деформації нижніх кінцівок (8), у 7 хворих були вальгусні викривлення.

Частота основних рентгенологічних симптомів вітамін-D-залежного рахіту 2-го типу, що спостерігалися в наших хворих, подана в табл. 5.

Додаткові рентгенологічні ознаки ВДЗР2, як і при 1-му типі, склалися із змін в епіфізах і метафізах довгих кісток та компенсаторних проявів.

Зміни епіфізів проявлялися в асиметрії їх висоти, тобто відставанні в рості їх внутрішнього відділу, у 7 хворих (в одного з цих хворих рентгенологічна картина доповнювалася нерівністю контура епіфіза внаслідок появи додаткових множинних точок окостеніння). У двох хворих зміни епіфіза полягали тільки в нечіткості його контура на ділянці, де з'являлися ці точки окостеніння.

Збільшення розміру метафіза було незначним, виявлено в 6 випадках. Кісткові виступи на метафізах спостерігалися майже в усіх хворих (12 із 15) і розташовувалися на внутрішніх поверхнях метафізів стегнової та великогомілкової кісток — 10 випадків і в зовнішніх ділянках — 2.

Поперечна посмугованість метафіза відмічалася тільки у 2 спостереженнях. Робоча гіпертрофія була виявлена в 6 дітей у кістках стегна й гомілки.

Частота додаткових рентгенологічних симптомів вітамін-D-залежного рахіту 2-го типу, які спостерігалися у наших хворих, подана в табл. 6.

Таблиця 5. Аналіз характеру розподілу основних рентгенологічних симптомів у хворих із вітамін-D-залежним рахітом 2-го типу

R-симптоми		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	Усього
Загальна структура кісток	N		+		+	+	+		+		+		+	+		+	9
	Остеопороз	+		+				+		+	+	+			+		7
Зміни в зонах росту	Форми	+	+	+	+		+	+		+	+	+	+	+	+	+	13
	Структури	+	+		+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	14
Деформації кісток	Варусна	+			+		+		+		+	+	+		+		8
	Вальгусна		+	+		+		+		+				+		+	7

Таблиця 6. Аналіз характеру розподілу додаткових рентгенологічних симптомів у хворих із вітамін-D-залежним рахітом 2-го типу

R-симптоми		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	Усього
Зміни в епіфізах				+	+		+	+	+	+		+	+			+	9
Зміни в метафізах	Розширення		+			+	+		+				+		+		6
	Кісткові виступи	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+	+	+	+	+	14
	Поперечна посмугованість			+									+				2
Компенсаційні зміни	Робоча гіпертрофія		+			+		+		+			+			+	6
	Зони Лоозера																0

Отже, нами констатовано наявність значних багатоплощинних деформацій стегнових та великогомілкових кісток у пацієнтів з ВДЗР 1-го та 2-го типу, вираженість цих деформацій залежала від стадії остеомаляційного процесу та віку пацієнта. На наш погляд, оцінка клінічних особливостей перебігу цих рахітоподібних спадкових захворювань важлива як з позицій можливості прогнозування розвитку ортопедичних проявів, так і з метою комплексної оцінки структурно-функціонального стану кісткової тканини (клінічно, рентгенологічно та біохімічно), що в подальшому передбачає диференційовану різноманітну медикаментозну корекцію деформацій довгих кісток разом з їх хірургічною корекцією при потребі.

При порівняльному аналізі вітамін-D-залежного рахіту 1-го та 2-го типів можна зауважити, що рентгенологічні симптоми, які їх характеризують, майже тотожні. Різниця полягає лише в частоті, з якою вони зустрічаються.

Так, при 1-му типі системний остеопороз — це значна рідкість, а при 2-му типі він спостерігається майже в половині хворих.

Що стосується змін у зонах росту, то їх локалізація й характер однакові. Але такий симптом, як двоконтурність зон росту, дещо частіше спостерігається при вітамін-D-залежному рахіті 1-го типу, і тільки при цьому типі спостерігається перебудова зони росту у вигляді лійкоподібного поглиблення в центральному відділі. 1-й тип характеризується переважно варусними деформаціями нижніх кінцівок, а при 2-му типі частота варусних та вальгусних деформацій майже однакова.

Додаткові рентгенологічні симптоми — зміни метафізів у вигляді їх розширення та робоча гіпертрофія кісток нижніх кінцівок — частіше зустрічаються при 1-му типі вітамін-D-залежного рахіту, ніж при 2-му типі.

Висновки

1. Хворим на вітамін-D-залежний рахіт 1-го та 2-го типів притаманні деформації нижніх кінцівок, причому варусна деформація нижніх кінцівок (58,6 %) кількісно переважала вальгусну (37,9 %) та дискордантну (3,4 %).

2. Пацієнти з вітамін-D-залежним рахітом 1-го типу клінічно мають основний перелік загальнорахітичних проявів (сплощення потиличної ділянки, підвищена пітливість, деформації метафізарних ділянок, грудної клітини тощо) та більш схожі на хворих із вітамін-D-дефіцитним рахітом. Варусна деформація нижніх кінцівок зустрічалась частіше (64,3 %), ніж вальгусна (28,6 %) чи дискордантна (7,1 %).

3. Вітамін-D-залежний рахіт 2-го типу клінічно має ознаки рахіту, в більшості випадків у вигляді деформацій нижніх кінцівок (46,7 % — вальгусна, 53,3 % — варусна) з мінімальними загальнорахітичними (остеомаляційними) проявами.

4. Серед рентгенологічних ознак вітамін-D-залежного рахіту виділені основні, до яких належать:

відсутність значного системного остеопорозу в більшості хворих, наявність характерних змін у зонах росту (форма та структура) з деформаціями довгих кісток нижніх кінцівок, та додаткові, що стосуються змін форми епіметафізів довгих кісток, включаючи компенсаторні прояви.

5. Рентгенологічні особливості вітамін-D-залежного рахіту 1-го та 2-го типів відрізняються лише за частотою, з якою зустрічаються ті чи інші основні та додаткові ознаки.

Список літератури

1. Новиков П.В. Рахит и наследственные рахитоподобные заболевания у детей: диагностика, лечение, профилактика. — М.: Триада-Х, 2006. — 363 с.
2. Prader A., Illig R., Heierli E. Eine besondere form der primären Vitamin-D-resistenten Rachitis mit hypocalcämie und autosomal-dominanten Erbgang: die hereditäre Pseudo-Mangelrahitis // *Helv. Paediat. Acta.* — 1961. — Vol. 16. — P. 452-468.
3. Arnaud C., Majer R., Reade T., Scriver C.R., Whelan D.T. Vitamin D dependency: an inherited postnatal syndrome with secondary hyperparathyroidism // *Pediatrics.* — 1970. Dec. — Vol. 46 (6). — P. 871-880.
4. Hamilton R., Harrison J., Fraser D., Radde I., Morecki R., Paunier L. The small intestine in vitamin D dependent rickets // *Pediatrics.* — 1970. — Vol. 45. — № 3. — P. 364-373.
5. Fanconi A., Prader A. Hereditary pseudo-vitamin D deficiency rickets // *Helv. Paediatr. Acta.* — 1969. — Vol. 24. — P. 423-447.
6. Brooks M.H., Bell N.H., Love L. et al. Vitamin D-dependent rickets type II; resistance of target organs to 1,25-dihydroxyvitamin D // *N. Engl. J. Med.* — 1978. — Vol. 298. — P. 996-999.
7. Marx S.J., Spiegel A.M., Brown E.M. et al. A familial syndrome of decrease in sensitivity to 1,25-dihydroxyvitamin D // *J. Clin. Endocrinol. Metab.* — 1978. — Vol. 47. — P. 1303-1310.
8. Beer S., Tieder M., Kohelet D. et al. Vitamin D resistant rickets with alopecia: A form of end organ resistance to 1,25-dihydroxyvitamin D // *Clin. Endocrinol.* — 1981. — Vol. 77 (5). — P. 805-811.
9. Malloy P.J., Weisman Y., Feldman D. Hereditary 1 alpha, 25-dihydroxyvitamin D-resistant rickets resulting from a mutation in the vitamin D receptor deoxyribonucleic acid-binding domain // *J. Clin. Endocrinol. Metab.* — 1994. — Vol. 78/2. — P. 313-316.
10. Silver J., Landau H., Bab I., Shvil Y., Friedlaender M.M., Rubinger D. and Popovtzer M.M. Vitamin D-dependent rickets types I and II. Diagnosis and response to therapy // *Israel J. Med. Sci.* — 1985. — Vol. 21. — P. 53-56.
11. Alzahrani A.S., Zou M., Baitei E.Y. et al. A novel G102E mutation of CYP27B1 in a large family with vitamin D-dependent rickets type 1 // *J. Clin. Endocrinol. Metab.* — 2010. — Vol. 52 (2).

Отримано 10.10.15 ■

Марциняк С.М., Науменко Н.О., Кинча-Полищук Т.А., Зима А.Н.
 ГУ «Институт травматологии и ортопедии НАМН Украины»,
 г. Киев

КЛИНИКО-РЕНТЕНОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ РАЗНЫХ ТИПОВ ВИТАМИН-D-ЗАВИСИМОГО РАХИТА

Резюме. *Цель работы* — освещение клинико-рентгенологических проявлений витамин-D-зависимого рахита 1-го и 2-го типа, особенностей течения заболевания в зависимости от его типа и возраста пациента, объективная оценка ортопедического статуса с возможностью прогнозирования степени деформаций костей нижних конечностей.

Материалы и методы. При помощи клинического и рентгенологического методов обследовано 29 детей с витамин-D-зависимым рахитом 1-го и 2-го типа (11 девочек и 18 мальчиков). Использовалась обычная рентгенография в стандартных прямой и боковых проекциях с получением изображения сегмента конечности по всей длине.

Результаты. Установлено, что при витамин-D-зависимом рахите 1-го типа клинические проявления возникают на 1–2-м году жизни в виде задержки роста, замедления физико-моторного развития, мышечной слабости, появляются выраженные, тяжелые скелетные деформации в виде варусной деформации нижних конечностей (64,53 %), реже — вальгусной и доскордантной (28,6 и 7,1 % соответственно). Были выявлены основные типичные рентгенологические симптомы, а именно: сохранение нормальной общей структуры костей (отсутствие остеопороза), перестройка в зонах роста (изменения формы и структуры) и деформация костей, а также дополнительные признаки, такие как изменения в эпифизах и метафизах длинных костей, компенсаторные проявления.

Характерными особенностями при витамин-D-зависимом рахите 1-го типа были наличие неврологической симптоматики (беспокойство, плохой сон, подергивания во сне, сильная потливость), развитие специфических многоплоскостных деформаций бедренных и большеберцовых костей. Чаще всего основным рентгенологическим признаком витамин-D-зависимого рахита 2-го типа, так же как и 1-го типа, были изменения формы и структуры зон роста, но в сочетании с остеопоротическими изменениями и усилением зоны эндохондральной оссификации.

Выводы. Констатировано наличие значительных многоплоскостных деформаций бедренных и большеберцовых костей у пациентов с витамин-D-зависимым рахитом 1-го и 2-го типов, выраженность этих деформаций зависела от стадии остеомаляционного процесса и возраста пациентов. При сравнительном анализе витамин-D-зависимого рахита 1-го и 2-го типов можно отметить, что рентгенологические симптомы, которые их характеризуют, тождественны. Разница состоит лишь в частоте их выявления. Оценка клинических особенностей течения рахитоподобных наследственных заболеваний важна как с позиций возможности прогнозирования развития ортопедических проявлений, так и для комплексной оценки структурно-функционального состояния костной ткани (клинически, рентгенологически и биохимически).

Ключевые слова: витамин D, деформации нижних конечностей у детей, метаболизм витамина D, витамин-D-зависимый рахит.

Martsyniak S.M., Naumenko N.O., Kincha-Polishchuk T.A., Zyma A.M.
 State Institution «Institute of Traumatology and Orthopedics of
 National Academy of Medical Sciences of Ukraine», Kyiv,
 Ukraine

CLINICAL AND RADIOLOGICAL MANIFESTATIONS OF DIFFERENT TYPES OF VITAMIN D-DEPENDENT RICKETS

Summary. *Objective of the study* — coverage of the clinical and radiological manifestations of vitamin D-dependent rickets type 1 and 2, features of their course depending on the type of disease and the patient's age, objective evaluation of orthopedic status with the possibility of predicting the degree of deformities of the lower limbs.

Material and methods. Using clinical and radiographic methods, there were examined 29 children with vitamin D-dependent rickets type 1 and 2 (11 girls and 18 boys). We have used conventional radiography in standard direct and lateral projections to obtain images of limb segment over the entire length.

Results. It was found that in vitamin D-dependent rickets type 1, clinical signs occur at the 1st — 2nd years of life in the form of retardation of growth, slowing physical and motor development, muscle weakness, severe skeletal deformation as varus deformity of the lower limbs (64.3 %), less often — valgus and discordant (28.6 and 7.1 %, respectively) ones. There were identified the main typical radiological symptoms, namely: preserving normal general bone structure (absence of osteoporosis), the alteration in the areas of growth (changes in the shape and structure) and deformity of bones, as well as additional signs such as changes in the epiphysis and metaphysis of long bones, compensatory manifestations.

Characteristic features in vitamin D-dependent rickets type 2 were presence of neurological symptoms (anxiety, poor sleep, twitching in the sleep, severe sweating), development of specific multiplanar deformities of femoral and tibial bones. The most common major radiological sign of vitamin-D-dependent rickets type 2, as well as type 1, were changes in the shape and structure of the growth areas, but in combination with osteoporotic changes and strengthening of endochondral ossification zone.

Conclusions. There were detected the presence of significant multiplanar deformities of femoral and tibial bones in patients with vitamin D-dependent rickets type 1 and 2, the severity of these deformities was dependent on the stage of osteomalacic process and the age of the patients. During the comparative analysis of vitamin-D-dependent rickets type 1 and 2, it can be noted that radiological symptoms, which characterize them, are identical. The only difference is their incidence. The evaluation of clinical features of the course of rickets-like hereditary diseases is important both from the standpoint of the predictability of orthopedic manifestations and integrated assessment of the structural and functional state of bone tissue (clinically, radiographically and biochemically).

Key words: vitamin D, deformation of the lower limbs in children, metabolism of vitamin D, rickets, vitamin D-dependent rickets.