

ЛУЧЕВАЯ ДИАГНОСТИКА АЛКАПТОНУРИЧЕСКОГО ОСТЕОАРТРОЗА

Казакова С.С., Сдобников С.С.

ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова» Минздрава России, Рязань, e-mail: kz-swetlana@yandex.ru

В статье представлена демонстрация клинического случая лучевой диагностики алкаптонурического остеоартроза (охроноза). Алкаптонурия является редким аутомно-рецессивным нарушением обмена веществ, вызванным дефицитом гомогентизиновой кислоты оксидазы и приводящим к накоплению ее в коллагеновых структурах. Это вызывает классическую клиническую триаду: 1) гомогентизиновая ацидурия (моча чернеет при стоянии при окислении или подщелачивании); 2) зумеланиноподобная пигментация кожи, склеры, хрящей и др. и 3) дегенеративные хронические артропатии, возникающие обычно на четвертом десятилетии жизни. Другими важными, но более редкими последствиями алкаптонурического охроноза являются поражения сердечно-сосудистой системы и мочевыводящих путей. Мы представляем случай охроноза с кожными проявлениями (склеры, уши), а также с тяжелой спондилоартропатией с обширной кальцификацией межпозвонковых дисков, снижением подвижности, остеоартрозом коленных и плечевых суставов. Охроноз диагностирован у нашего пациента на довольно поздних стадиях, т.к. он длительное время не обращался за медицинской помощью. В статье представлены данные лучевого исследования суставов и позвоночника (рентгенограммы и компьютерные томограммы), отражающие характерные изменения со стороны опорно-двигательного аппарата при алкаптонурическом остеоартрозе. Таким образом, клинико-лучевая картина была весьма демонстративна, поэтому диагностика охроноза не вызвала особых трудностей.

Ключевые слова: охроноз, алкаптонурический остеоартроз, рентгенография, РКТ, артропатия.

RADIOLOGICAL DIAGNOSTICS OF ALKAPTONURIC OSTEOARTHRISIS

Kazakova S.S.¹, Sdobnikov S.S.

FSBEI HE «Ryazan State Medical University named after Acad. I.P. Pavlov» Ministry of Health of Russia, Ryazan, e-mail: kz-swetlana@yandex.ru

The article presents a demonstration of the clinical case of radiological diagnosis of alkaptonuric osteoarthritis (ochronosis). Alkaptonuria is a rare autosomal recessive metabolic disorder caused by a deficiency of homogentisic dioxygenase and leading to its accumulation in collagen structures. This causes the classical clinical triad: 1) homogentisic aciduria (urine blackens when standing upon oxidation or alkalization); 2) eumelanin-like pigmentation of the skin, sclera, cartilage, etc. and 3) degenerative chronic arthropathies, usually occurring in the fourth decade of life. Other important but rarer consequences of alkaptonuric ochronosis are lesions of the cardiovascular system and urinary tract. We present a case of ochronosis with skin manifestations (sclera, ears), as well as with severe spondyloarthropathy with extensive calcification of the intervertebral discs, decreased mobility, osteoarthritis of the knee and shoulder joints. Ochronosis was diagnosed in our patient at rather late stage, because he did not seek medical help for a long time. The article presents the data of a Radiological examination of the joints and spine (radiographs and computed tomograms), which reflect the characteristic changes in the musculoskeletal system with alkaptonuric osteoarthritis. Thus, the clinical and radiological picture was very demonstrative, therefore, the diagnosis of ochronosis did not cause any difficulties.

Keywords: ochronosis, alkaptonuric osteoarthritis, radiography, CT, arthropathy.

Охроноз является редким мультисистемным аутомно-рецессивным метаболическим нарушением. В основе заболевания лежит нарушение белкового обмена с появлением у больных алкаптонурии, что приводит к продукции и аккумуляции в организме гомогентизиновой кислоты. Гомогентизиновая кислота связывается с коллагеном соединительной ткани. Пораженные ткани со временем становятся слабыми и ломкими, что приводит к хроническому воспалению, дегенерации и остеоартрозу (прогрессирующая артропатия). Поражаются: хрящевая ткань, связки, сухожилия, фасции, твердая мозговая

оболочка и другие соединительнотканые образования. Заболеваемость составляет около 1 случая на 250 000-1 000 000 человек [1]. Заболевают преимущественно мужчины в возрасте 30-50 лет. Первым признаком охроноза является алкаптонурия – свойство мочи обретать коричневый оттенок при взаимодействии с воздухом. Заболевание можно заподозрить уже в первые дни жизни ребёнка по наличию тёмных пятен на пелёнках и подгузниках. До 25% пациентов не имеют характерного окрашивания мочи, из-за чего диагноз ставится с большим опозданием, когда уже произошло разрушение хряща и кости. Другие симптомы заболевания проявляется в виде характерной пигментации ушных хрящей и склер, а также болевого синдрома, скованности. Поражение позвоночника очень характерно для охроноза. Болезнь первоначально поражает короткий сегмент осевого скелета – обычно поясничный отдел позвоночника, с течением времени патологический процесс может охватывать весь позвоночный столб [1-3]. Тонкие, линейные, обызвествленные межпозвонковые диски являются характерной рентгенологической картиной охроноза. Обызвествлению преимущественно подвергаются внутренние волокна фиброзного кольца. Эти кальциевые отложения состоят из кристаллов апатита, и считается, что они имеют дистрофическую природу. Любой сегмент позвоночника может быть вовлечен в патологический процесс, однако в первую очередь обызвествлению подвергаются межпозвонковые диски поясничного отдела, затем изменения охватывают грудной и цервикальный отделы позвоночника [2; 4; 5]. Появляются признаки вторичного остеохондроза – остеохондроз замыкательных пластин тел позвонков, остеофиты и пр. При длительно существующем заболевании могут появиться тяжелые изменения, ведущие к прогрессирующему кифозу, поражениям дугоотростчатых суставов, окостенению связочного аппарата позвоночника, что напоминает картину при анкилозирующем спондилите.

Крупные суставы конечностей (наиболее часто коленные и плечевые, реже – тазобедренные и голеностопные), как правило, поражаются второстепенно после позвоночника. На это могут потребоваться годы. Гиалиновый хрящ теряет свою эластичность, происходит образование микротрещин в нем, синовиальная оболочка также вовлекается в патологический процесс, и постепенно развивается и нарастает клиника остеоартроза. Последний при охронозе нередко сопровождается воспалением в суставах. Немаловажное значение при вторичном охронотическом остеоартрозе имеет характер болевого синдрома: пациенты могут предъявлять жалобы на боли в суставах, возникающие как во второй половине дня, особенно после физической нагрузки, так и в утренние часы, сопровождающиеся скованностью и тугоподвижностью в результате синовита. Это свидетельствует об одновременном возникновении как воспалительных, так и дегенеративно-дистрофических патологических изменений в крупных суставах конечностей.

Таким образом, вышеописанный смешанный характер болевого синдрома нередко отодвигает сроки корректного диагноза на месяцы и годы.

Охронотическая артропатия неминуемо приводит к развитию в крупных суставах тяжелого вторичного остеоартроза, часто являющегося причиной инвалидизации пациентов и дальнейшего эндопротезирования суставов. Мелкие периферические суставы при этом заболевании, как правило, не поражаются.

Цель исследования; демонстрация выраженных изменений со стороны опорно-двигательного аппарата (позвоночник, крупные суставы) при рентгенографии и компьютерной томографии пациента, страдающего охронозом.

Материал и методы исследования. В работе представлены данные клинко-лучевого исследования пациента Н., 67 лет, находившегося на обследовании и стационарном лечении в неврологическом отделении ОКБ в декабре 2019 года с диагнозом: люмбалгия вследствие дегенеративных дистрофических изменений поясничного отдела позвоночника с умеренным болевым миотоническим синдромом, стадия стихающего обострения. Сопутствующий диагноз – охроноз. Было выполнено рентгенологическое исследование коленных, плечевых суставов, ультразвуковое исследование коленных суставов, компьютерная томография позвоночника.

Результаты исследования и их обсуждение. При поступлении пациент предъявлял жалобы на слабость в ногах, ограничение подвижности в плечевых и коленных суставах, поясничном отделе позвоночника. Считал себя больным с весны 2019 года, когда впервые возник эпизод слабости в ногах, во время которого падал и смог самостоятельно подняться лишь через несколько минут. Постепенно частота приступов слабости в нижних конечностях нарастала (до 2-3 раз в месяц), но за медицинской помощью пациент не обращался. Ухудшение состояния наступило 09.06.2019, когда внезапно ослабли ноги, и он не смог больше ходить. По скорой медицинской помощи пациент госпитализирован в терапевтическое отделение Скопинской ЦРБ. Положительного эффекта от лечения отмечено не было, жалобы сохранялись. Переведен в областную клиническую больницу в неврологическое отделение.

При клиническом осмотре: пациент сидит на кровати, не может стоять на ногах. Отмечается пигментация склер и ушных хрящей (рис. 1). При осмотре ортопедом выявлена нейрогенная сгибательная контрактура коленных суставов.

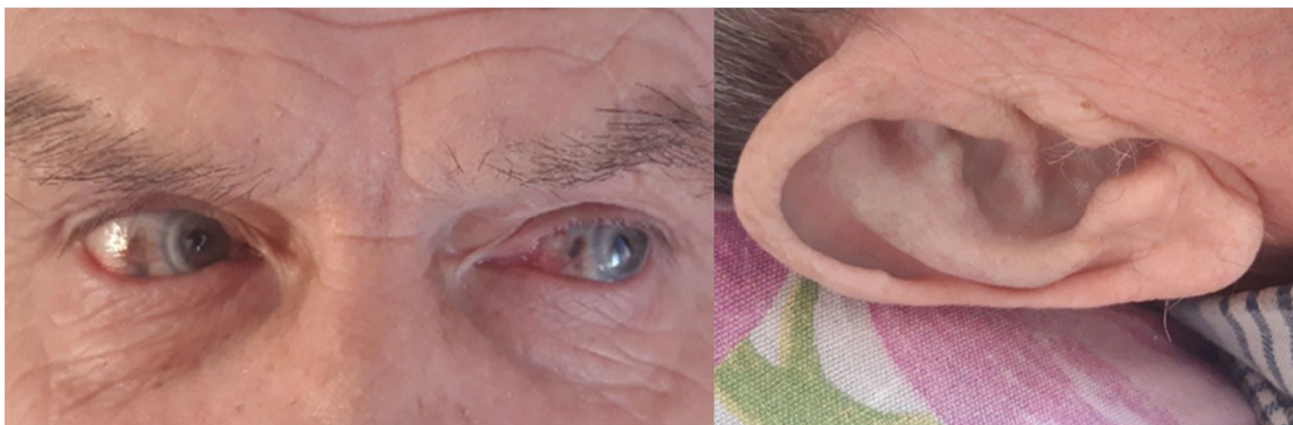


Рис. 1. Пациент Н., 67 лет. Пигментация склер и ушных хрящей

Лабораторное исследование включало:

Общий анализ крови (16.12.2019): эр- $3.9 \cdot 10^{12}$ /л. Нб 113 г/л. лейкоц. $6,0 \cdot 10^9$ /л, э-4, сегм.-43, лимф. 41%, моноц. 12%, СОЭ 33 мм/ч. Обращает на себя внимание ускорение скорости оседания эритроцитов.

Биохимический анализ на ревматологические пробы от (09.12.2019): СРБ 1.8 мг/ч, РФ 11.6 МЕ/мл, сиаловые кислоты 1.34 ммоль/л.

Биохимический анализ крови (от 09.12.2019): КФК 414 ЕД/л, МВ-КФК 13.0 ЕД/л, ЛДГ 173 ЕД/л, калий 4.2 ммоль/л, Са 2.43 ммоль/л, Ca^{++} 1,0 ммоль/л, Na 143 ммоль/л, Mg 0,72 ммоль/л, P - 1,5.

Общий анализ мочи (16.12.2019): цвет – светло-желтый, реакция кислая, удельный вес 1010, белок 0,03, плоский эпителий – ед. в поле зрения, лейкоциты – 15-20 в поле зрения, бактерии ++.

При осмотре ревматологом высказано предположение об охронозе. Пациент был переведен в ревматологическое отделение для дальнейшего дообследования и лечения.

При рентгенологическом исследовании поясничного отдела позвоночника в двух проекциях на фоне диффузного остеопороза определялось резкое сужение и обызвествление межпозвонковых дисков, выраженный субхондральный остеосклероз тел позвонков, синдесмофиты, что весьма характерно для охроноза (рис. 2).

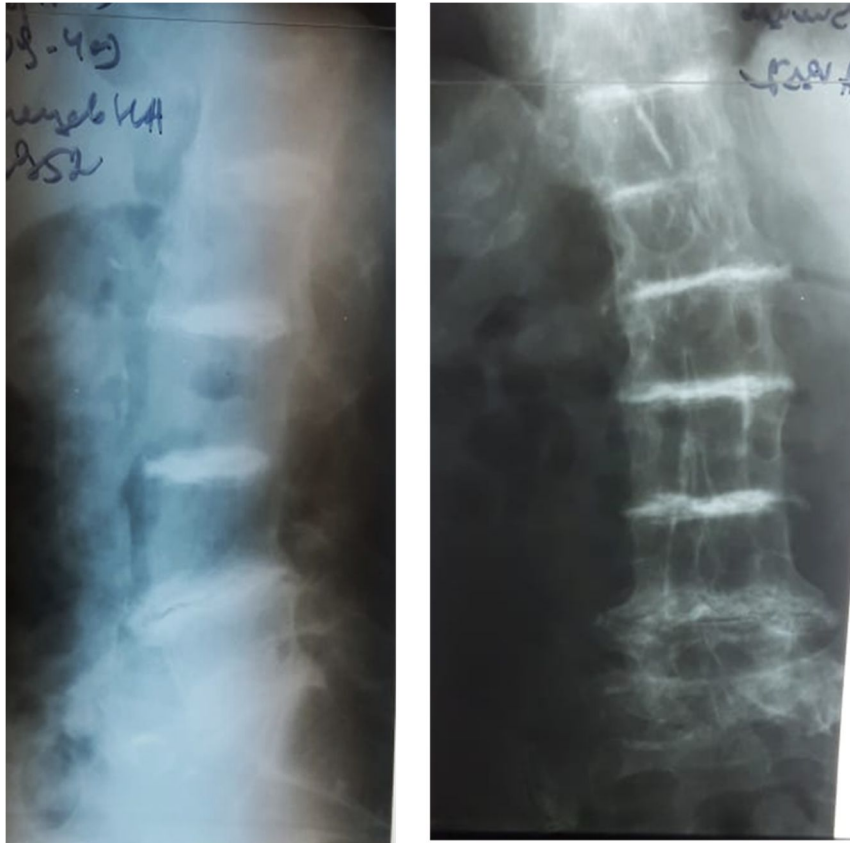


Рис. 2. Рентгенограммы поясничного отдела позвоночника пациента Н.

Высота межпозвоноквых дисков резко снижена, отмечается их обызвествление.

Диффузный остеопороз тел позвонков

На рентгенограммах коленных суставов в боковой проекции (прямая проекция не выполнялась из-за невозможности выпрямить ноги) определялись выраженные дегенеративно-дистрофические изменения (рис. 3).

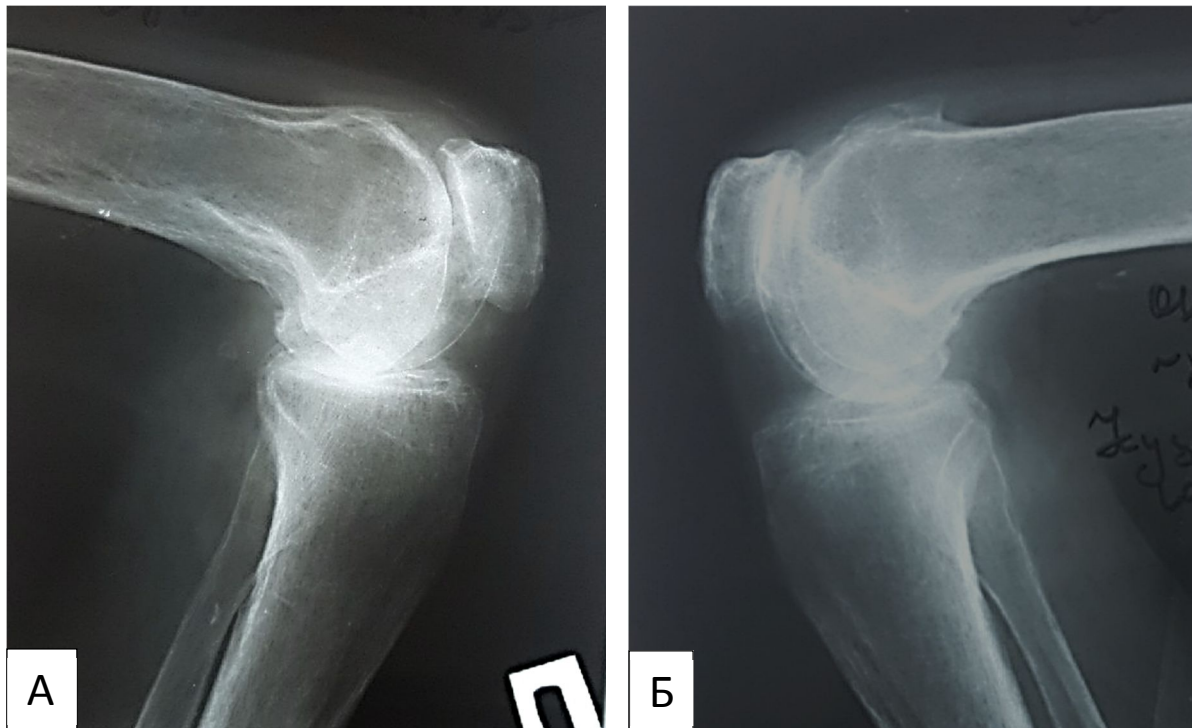


Рис. 3. Рентгенограммы правого (А) и левого (Б) коленных суставов пациента Н. демонстрируют выраженные дегенеративно-дистрофические изменения (субхондральный остеосклероз, неровность суставных поверхностей, а также утолщение капсулы и экзостозы в местах прикрепления сухожилий) на фоне диффузного остеопороза

На рентгенограммах плечевых суставов – рентгеновские суставные щели сужены, выявлены обызвествления хрящевой губы и суставной впадины лопатки, грубый субхондральный остеосклероз (рис. 4). Описанная рентгенологическая картина в суставах соответствовала остеоартрозу, что характерно для охроноза.

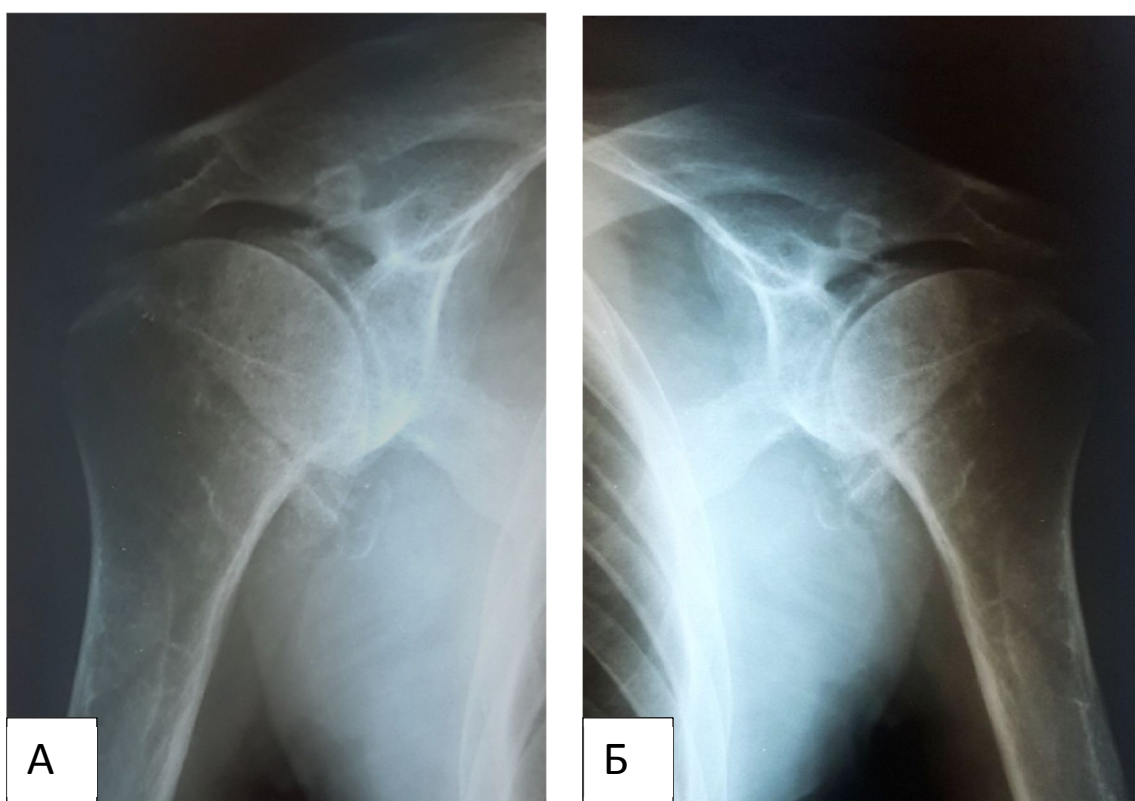


Рис. 4. Рентгенограммы правого (А) и левого (Б) плечевых суставов пациента Н. также демонстрируют выраженные дегенеративно-дистрофические изменения на фоне диффузного остеопороза. При УЗИ коленных суставов наблюдался незначительный отек мягких тканей, неравномерное уменьшение толщины гиалиновых хрящей до 1.5-2 мм, признаки синовита, деформация суставной поверхности, единичные остеофиты, что соответствовало явлениям деформирующего остеоартроза

При РКТ шейного, грудного и поясничного отделов позвоночника определялась сглаженность физиологических изгибов позвоночника, резкое снижение высоты

межпозвонковых дисков на всех уровнях, кальцификация дисков, выраженные дегенеративные изменения всех замыкательных пластинок в виде остеосклероза и неровностей контуров, краевые остеофиты и синдесмофиты; частичный анкилоз сегментов С6-С7, Th11-Th12, Th12-L1, выраженные дегенеративные изменения в дугоотростчатых суставах, обызвествление передней продольной связки, грудно-поясничный сколиоз, диффузный остеопороз. КТ-картина соответствовала охронозу (рис. 5).

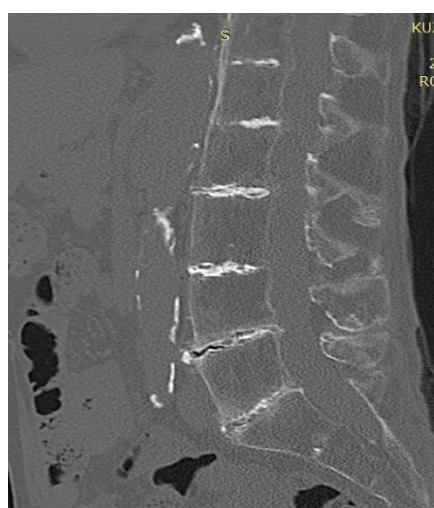


Рис. 5. На компьютерных томограммах шейного, грудного и поясничного отделов позвоночника пациента Н. определяются распространенные дегенеративные изменения, обызвествление межпозвонковых дисков, сколиоз, диффузный остеопороз, склерозирование и окостенение боковых и передней связок позвоночника

Таким образом, лучевая картина при исследовании пациента, страдающего охронозом, оказалась весьма демонстративной. Имели место характерные изменения в шейном, грудном и поясничном отделах позвоночника: на фоне остеопороза тел позвонков выраженные уплотнения студенистого ядра и фиброзного кольца, а также боковых отделов позвонка, в силу чего последний напоминал рамку для фотографий («рамочный позвонок») при рентгенографии. Высота межпозвонковых дисков резко снижена, имела место оссификация боковых и передней связок позвоночного столба. Также отмечались выраженные вторичные остеоартрозные изменения в плечевых и коленных суставах (субхондральный остеосклероз, разрушение хряща в виде сужения рентгеновских суставных щелей, неровность суставных поверхностей, краевые костные разрастания), что, по данным литературы, является довольно частым и типичным явлением при охронозе.

Заключение. Ввиду неспецифичности клинических симптомов, а также поздней обращаемости пациента Н. в медицинское учреждение заболевание (охроноз) в настоящем случае было диагностировано уже на достаточно позднем этапе, что позволило нам продемонстрировать лучевую картину весьма выраженных процессов в опорно-двигательном аппарате.

Список литературы

1. Roser M., Möller J., Komoda T. Alkaptonuric aortic stenosis. Eur. Heart J. 2008. Vol. 29 no 4. P. 444.
2. Хазов П.Д., Казакова С.С., Афтаева Е.В., Родионова В.Е. Охроноз (алкаптонурический остеоартроз): мат. ежег. науч. конф., посвящ. 70-летию основания РязГМУ / Под общ.ред. Проф. В.А. Кирюшина. Рязань: РязГМУ им. акад. И.П. Павлова, 2013. С. 75-76.
3. Близнюков В.В., Коваленко А.Н., Румакин В.П. Вторичный деформирующий гонартроз на фоне охроноза (случай из клинической практики) // Травматология и ортопедия России. 2013. №2. С.111–115.
4. Laura Groseanu, Rodica Marinescu, Dan Laptoiu, Iozefina Botezatu. A late and difficult diagnosis of ochronosis. Journal of Medicine and Life. 2010. Vol. 3, No.4, P.437• 443.
5. Patel V.G. Total knee arthroplasty in ochronosis. Arthroplasty Today. 2015. Vol. 1 no 3. P.77–80.