

## ДИСТАЛЬНЫЙ АРТРОГРИПОЗ У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА:

### КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

*Абдукадирова Мунира Кабиловна*

[dr.munira777@mail.ru](mailto:dr.munira777@mail.ru)

<https://orcid.org/0000-0001-9757-0656>

*Рахманкулова Зухра Жандаровна*

[razuhra@yandex.ru](mailto:razuhra@yandex.ru)

<https://orcid.org/0000-0002-4285-9599>

*Ходжамова Наргиза Каримовна*

[hkdoc@mail.ru](mailto:hkdoc@mail.ru)

<https://orcid.org/0000-0001-7144-6091>

*Ташкентский государтсвенный медицинский университет*

*Email: [mail@tashpmi.uz](mailto:mail@tashpmi.uz)*

---

#### **Аннотация**

**Актуальность.** Артрогрипоз относится к редким врождённым заболеваниям опорно-двигательного аппарата, характеризующимся множественными контрактурами суставов и мышечной атрофией. Ранняя диагностика имеет важное значение для прогноза и реабилитации. **Цель.** Представить клинический случай дистального артрогрипоза у новорождённого ребёнка с особенностями течения и результатами наблюдения. **Материалы и методы.** Проведено клиническое наблюдение недоношенного ребёнка (31 неделя гестации), поступившего с признаками дыхательной недостаточности, контрактурами конечностей и неврологической симптоматикой. Использованы данные физикального осмотра, лабораторных и инструментальных исследований (ЭхоКГ, ОАК, биохимический анализ). **Результаты.** Диагностирован дистальный артрогрипоз с аутосомно-доминантным типом наследования, врождённой пневмонией и неврологическими нарушениями. Ребёнку проведено консервативное лечение, включающее гипсование, массаж, физиотерапию и нейростимуляцию. Отмечена стабилизация состояния и частичное улучшение двигательных функций. **Выводы.** Раннее выявление и своевременное лечение врождённого артрогрипоза позволяют минимизировать степень деформаций и улучшить качество жизни пациентов. Важное значение имеет пренатальная диагностика и профилактика факторов, влияющих на подвижность плода.

**Ключевые слова:** артрогрипоз, дистальный артрогрипоз, новорождённые, врождённые контрактуры, клинический случай.

## **Annotatsiya**

**Dolzarbliqi.** Artrogripoz — bu suyak-mushak tizimining tug'ma patologiyasi bo'lib, ko'p sonli bo'g'im kontrakturalari va mushak atrofiyasi bilan namoyon bo'ladi. Erta tashxislash va reabilitatsiya choralari bolaning keyingi hayoti uchun muhim ahamiyatga ega. **Maqsad.** Yangi tug'ilgan chaqaloqda uchragan distal artrogripoz klinik holatini va uning kechishiga oid xususiyatlarni taqdim etish. **Materiallar va usullar.** 31 haftalik muddatda tug'ilgan chaqaloqda klinik kuzatuv o'tkazildi. Bemor nafas yetishmovchiligi, qo'l-oyoqlarda kontrakturalar va nevrologik belgilar bilan kelgan. Fizik ko'rik, laborator va instrumental tekshiruvlar (ExoKG, umumiy va biokimyoviy tahlillar) amalga oshirildi. **Natijalar.** Bemorda autosom-dominant merosiy turdagi distal artrogripoz, tug'ma pnevmoniya va nevrologik buzilishlar aniqlandi. Gipslash, massaj, fizioterapiya va neyrostimulyatsiya orqali konservativ davolash olib borildi. Bemor holati barqarorlashdi, harakat faoliyatida ijobiy dinamika kuzatildi. **Xulosa.** Artrogripozning erta tashxislanishi va vaqtidagi davosi deformatsiyalarni kamaytirish hamda bemorlarning hayot sifatini yaxshilash imkonini beradi. Prenatal diagnostika va profilaktika muhim ahamiyatga ega.

**Kalit so'zlar:** artrogripoz, distal artrogripoz, tug'ma kontrakturalar, yangi tug'ilgan chaqaloq, klinik holat.

## **Abstract**

**Relevance.** Arthrogryposis is a rare congenital musculoskeletal disorder characterized by multiple joint contractures and muscle atrophy. Early diagnosis plays a crucial role in prognosis and rehabilitation. **Aim.** To present a clinical case of distal arthrogryposis in a newborn, describing the clinical course and treatment outcomes. **Materials and Methods.** A premature infant (31 weeks gestation) with respiratory distress, limb deformities, and neurological symptoms was observed. Clinical examination, laboratory, and instrumental investigations (Echocardiography, CBC, biochemical tests) were conducted. **Results.** The diagnosis of distal arthrogryposis with an autosomal dominant inheritance type, congenital pneumonia, and neurological dysfunctions was established. Conservative management included immobilization, therapeutic massage, physiotherapy, and peripheral neurostimulation. Gradual stabilization and partial improvement of motor activity were achieved. **Conclusions.** Early diagnosis and comprehensive rehabilitation of congenital arthrogryposis can minimize deformities and significantly improve patients' quality of life. Prenatal diagnosis and prevention of intrauterine immobility factors are essential.

**Keywords:** arthrogryposis, distal arthrogryposis, congenital contractures, newborns, clinical case.

---

Артрогрипоз является одним из наиболее тяжелых заболеваний опорно-двигательного аппарата. Он характеризуется врожденными контрактурами двух и более суставов в сочетании с мышечной гипотрофией или атрофией, поражением мотонейронов спинного мозга при исключении остальных известных системных заболеваний. Распространенность артрогрипоза варьирует от 1/12 000 до 1/3000 живорожденных детей [1]. Перинатальная смертность при поздней диагностике заболевания составляет 32%, поэтому установление диагноза имеет большое значение для прогноза и генетического консультирования. Этиология и патогенез артрогрипоза мало изучен. Его причинами являются задержка и нарушение эмбриогенеза на 6–10-й неделе беременности [1,2].

В настоящее время предложено пять основных теорий возникновения

артрогрипоза: механическая, инфекционная, наследственная, миогенная и нейрогенная. В целях пренатальной диагностики может проводиться УЗИ с объемной реконструкцией. В первом триместре беременности на развитие заболевания указывают утолщения воротникового пространства, после 16-й недели возможно определение контрактур суставов конечностей плода. Различают четыре клинические формы артрогрипоза: генерализованный артрогрипоз, заболевание с поражением нижних конечностей, с поражением верхних конечностей и дистальный артрогрипоз [1,3].

Оценку клинических форм заболевания проводят по степени распространенности, характеру и выраженности контрактур, степени поражения мышц. Дистальный артрогрипоз характеризуется врожденными контрактурами и деформациями кистей и стоп, лицевыми аномалиями, тип наследования — аутосомно-доминантный [1,2]. Для генерализованного артрогрипоза характерны мышечная гипотония или атония, поражение плечевых, локтевых, лучезапястных, тазобедренных, коленных суставов, деформация кистей и стоп, лицевого скелета; встречаются сочетания с деформацией позвоночника. Деформации сегментов конечностей обычно симметричны [2].

Больным артрогрипозом показано консервативное лечение с первых недель жизни с целью устранения порочного положения конечности: этапные коррекции деформаций с наложением гипсовых повязок, массаж, лечебная физкультура, физио- и тепловые процедуры, Войта-терапия. С первых дней жизни проводится нейростимуляция по периферическому типу, что предупреждает вторичную дегенерацию нервной и мышечной ткани [2,4]. В случае отсутствия эффекта от консервативного лечения требуется раннее оперативное вмешательство, на верхних конечностях — в 6–8-месячном возрасте, на нижних — в возрасте 3–4 месяца [1,2].

#### **Клиническое наблюдение.**

Родилась девочка с весом 1495,0 гр., с ростом-39 см, ОША 5/6 баллов. Из анамнеза выяснено, что новорожденная девочка от 1 беременности, 1-х родов. Данная беременность протекала на фоне токсемии в течении 5 месяцев (амбулаторно лечилась). Во второй половине беременности на 29 неделе была угроза прерывания беременности. Роды преждевременные через родовые пути на 31 неделе. Околоплодные воды зеленые. Состояние после родов было тяжелое, получала респираторную терапию: находилась на nCPAP, в роддоме получала эмпирическую антибиотикотерапию, в род зале получала Витамин К в/м. Переведена 5-дет. больницу для дальнейшего выхаживания.

**Диагноз при переводе:** ВУИ, Врожденная пневмония. Недоношенность 31 недель.

Состояние ребенка тяжелое за счет дыхательной недостаточности, врожденных пороков развития, глубокой МФН, недоношенности, неврологической симптоматики. Сознание сохранено. На осмотр реагирует прикрыванием, открыванием глаз, плачем средней силы. Синдром угнетения ЦНС. Голова округлой формы, большой родничок размерами 1,5 × 1,5 см, на уровне костей черепа, не выбухает, не напряжен, нахождение костей друг на друга. Фотореакция зрачков определяется, симметричная.

Мышечный тонус дистоничен: диффузно снижен в проксимальных отделах верхних и нижних конечностей, в дистальных отделах верхних конечностей выраженно повышен, имеются сгибательные контрактуры II–V пальцев, сгибательно-приводящая контрактура I пальца обеих кистей рук и ног. Выведение пальцев затруднено. При попытке выведения пальцев в физиологическое положение отмечается выраженная болезненность: ребенок реагирует плачем. Отмечается поперечная складка на ладонях. Выраженная деформация верхних и нижних конечностей в области суставов, множественные контрактуры. Отмечается крупноразмашистый тремор. Судорог нет.

При обследовании физиологические рефлексы периода новорожденности следующие:

- поисковый рефлекс Куссмауля–Генцлера положительный;
- сосательный рефлекс вызывается слабо;
- ладонно-ротовой рефлекс Бабкина проверить не удалось за счет выраженной контрактуры пальцев;
- рефлекс Моро — 1-я фаза положительная, 2-я фазе вызывается;
- хватательный рефлекс — проверка затруднена;
- рефлекс опоры и автоматической ходьбы угнетены;
- защитный рефлекс вызывается после тренировки, замедленно;
- рефлекс Бауэра, Галанта и Переса отрицательные.

Кожа розовой окраски, слегка иктеричная, дряблая, незрелая тонкая. Конечности теплые, подкожно-жировой слой развит слабо, тургор снижен. Выраженный периоральный и акроцианоз. Дыхание через нос, при аускультации отмечается ослабленное дыхание с обеих сторон легких. Тоны сердца приглушены, отмечается систолический шум, ЧСС – 148<sup>!</sup>. Живот подвздут, поддается пальпации, без болезненный. Печень выступает из под реберной дуги на +1,5 см, селезенка не пальпируется. Кормится смесью, через зонд, срыгивает, усваивает. Мочится регулярно. Стул желтого цвета кашицеобразный. Во время осмотра вес ребенка – 1630,0г.

Консультация ортопеда: Артрогриппоз. Врожденный вывих бедренных костей с двух сторон.

Консультация генетика: Артрогриппоз. Хромосомная aberrация с целью подтверждения диагноза в условиях РСЦ после выписки из стационара.

Консультация невропатолога: ВПР. Артрогриппоз. ГИЭ. Синдром вегето-висцеральных дисфункций.

ЭхоКГ: ОАП. ООО.

**Лабораторные данные.** Общий анализ крови Нв-116 г/л, эр- 4,0; ц/п-0,87; тром-228,0; лейкоцит – 8,8; лимфоцит - 65; п/я-1; с/я-27; моноцит -5; СОЭ – 11.

Биохимия крови: Общий белок – 43г/л; Глюкоза – 2,4; мочевины – 16,5 ммоль/л (повышен!); креатинин - 104 ммоль/л (повышен!). Билирубин общ – 107,4 мкмол/л; ПБ-17,0 мкмол/л; НБ- 90,4 мкмол/л; АЛТ-14; АСТ-30 (повышен!). Прокальцитонин -0,34ng/ml; CRP-4,2 mg/l



**Рис. 1. Ребенок О., возраст 12 суток, сгибательные контрактуры пальцев рук и ног.**

Состояние ребенка в динамике стабильно тяжелое. Тяжесть обусловлена нарастанием дыхательной недостаточности, неврологической симптоматики на фоне

ВПР и основного заболевания. Учитывая вышеизложенное ребенку ставится диагноз

**Окончательный диагноз:** Основной: P-23.9. Врожденная пневмония двухсторонняя. Конкурирующий: P-91.4 ГИЭ. Церебральная депрессия. Q74.3. ВПР–Дистальный артрогриппоз, аутосомно-доминантный тип наследования. Фон: P-07.3 Недоношенность 31 недель. МФН.

Ребенок выписывается в удовлетворительном состоянии под наблюдение участкового семейного врача и ортопеда. Рекомендовано диспансеризация и контроль в динамике, лечение гипсованием, специальными укладками, со 2–3-й недели жизни ребенка массаж и лечебная физическая культура. Параллельно должно проводиться активная физиотерапия (парафинолечение, электростимуляция, магнитотерапия).

**Заключение:** представленное клиническое наблюдение подтверждает, что раннее лечение детей с этой патологией устраняет имеющиеся деформации или значительно уменьшает степень их выраженности и позволяет улучшить качество жизни возможности пациентов при самообслуживании. Прогноз ребенка с врожденным артрогриппозом во многом также зависят от адекватности ортопедической помощи, многоэтапных операций и многолетней реабилитации. Важное значение имеет профилактика артрогриппоза и его раннее выявление. Лучшей мерой предотвращения заболевания может быть предупреждение факторов, которые могли бы негативно повлиять на подвижность плода во время беременности.

#### **Литература:**

1. Большакова О. И. и др. Артрогриппоз: клиническая лабораторная диагностика и роль инфекций (обзор литературы) // Клиническая лабораторная диагностика. 2023; 68(10): 45-56.
2. Гаврилюк В. П. и др. Дистальный артрогриппоз у новорожденного: клинический случай // Вопросы современной педиатрии. 2020; 19(4). 298-303.
3. Кожанова т. В. И др. Дистальный артрогриппоз (синдром Фримена-шелдона) вследствие несбалансированной транслокации. 46, XX, T (9; 20)(Q33. 3Q34. 3; P1. . 2022.
4. Машинец Н. В., Демидов В. Н. Артрогриппоз и оценка двигательной активности плода // Пренатальная диагностика. 2018; 17(3): 243-247.
5. Попова Л. Ю. и др. Клинический случай артрогриппоза у новорожденного // Доктор. Ру. 2019; 5 (160): 30-32.
6. Сидорова О. П. и др. Дистальный артрогриппоз 5-го типа-артрогриппоз с офтальмоплегией, полиневропатией. Клинический случай // Consilium Medicum. 2021; 23(2): 181-183.
7. Слепнёва Е. Э. и др. Изучение наследственных факторов в развитии нервно-мышечных заболеваний. 2022; 23-26
8. Шестакова Ю. В. Дистальный артрогриппоз тип 2А (синдром Фримена–Шелдона) у новорождённого ребёнка // Российский педиатрический журнал. 2024; 27(1S): 70-70.