

УДК 612.7+616-07/.7/.2/.5
DOI <https://doi.org/10.32689/2663-0672-2025-1-7>

Михайло ПРОЦАЙЛО

кандидат медичних наук, доцент кафедри дитячих хвороб з дитячою хірургією, Тернопільський національний медичний університет імені І.Я. Горбачевського МОЗ України, protsaylo@tdmu.edu.ua
ORCID: 0000-0003-1710-3172

Тетяна ВАЛІВКО

студентка 4-го курсу, Тернопільський національний медичний університет імені І.Я. Горбачевського МОЗ України, valivko_tetvol@tdmu.edu.ua
ORCID: 0009-0008-0119-9345

Олена ІСКРА

студентка 5-го курсу, Тернопільський національний медичний університет імені І.Я. Горбачевського МОЗ України, iskra_oleole@tdmu.edu.ua
ORCID: 0009-0005-5960-4292

Уляна МУДРИК

кандидат медичних наук, доцент кафедри дитячих хвороб з дитячою хірургією, Тернопільський національний медичний університет імені І.Я. Горбачевського МОЗ України, mydrukym@tdmu.edu.ua
ORCID: 0000-0001-8078-0462

Тамара ВОРОНЦОВА

кандидат медичних наук, доцент кафедри дитячих хвороб з дитячою хірургією, Тернопільський національний медичний університет імені І.Я. Горбачевського МОЗ України, voroncova@tdmu.edu.ua
ORCID: 0000-0002-5434-7064

ОСОБЛИВОСТІ КЛІНІЧНОЇ СИМПТОМАТИКИ ХВОРОБИ ШПРЕНГЕЛЯ

Хвороба Шпренгеля – рідкісна вроджена хвороба, причина якої остаточно не встановлена. Обсяг інформації про цю недугу обмежений. Характеризується атиповим розташуванням недорозвиненої лопатки на шії, обмеженням її рухливості та руки, атрофією мускулатури, що інколи комбінується з іншими вадами розвитку: сколіоз, кісткові зрощення шийних хребців, вкорочення верхньої кінцівки. Зазвичай хвороба одностороння – 80 %. Прогноз для життя сприятливий, функціональний – несприятливий.

Мета. Вивчити особливості клінічних проявів хвороби Шпренгеля і звернути увагу практичних лікарів на основні супутні зміни, які трапляються найчастіше, з метою їх своєчасної діагностики та лікування.

Матеріали та методи. Обстежено хлопчика Д. віком 17 років, який перебував на стаціонарному лікуванні. Проведено комплексне дослідження: рентгенографія (стандартне обладнання); комп'ютерна плантографія; УЗД органів черевної порожнини (стандартне обладнання). Вивчено стаціонарну та амбулаторну документацію. Отримані дані порівнювали з результатами досліджень науковців протягом останніх десяти років.

Результати. Унаслідок ретельного обстеження у хлопчика виявлено рідкісну вроджену патологію – правобічну хворобу Шпренгеля. Високе стояння правої лопатки було причиною утруднених пологів і симулювало вроджену м'язову кривошию, із приводу якої безуспішно лікувався протягом тривалого часу. Лівобічний, підлітковий, верхньогрудний сколіоз II ст. призвів до опускання правої лопатки, унаслідок чого виникла «псевдокорекція» високого стояння лопатки. Виявлено додаткову частину легень непарної вени (v. azugos), подвоєну праву нирку, атопічний дерматит, вроджену ваду розвитку правої стопи з її вкороченням, двобічну плоскостопість: I ст. – справа; II ст. – зліва.

Висновки. Хвороба Шпренгеля – рідкісна хвороба, що поєднується з множинними вадами розвитку, легень, нирок, стопи, сколіозом, дисплазією кульшових суглобів, гемороєм. У нашому випадку множинні вади розвитку були правобічними. Рецидивуючі бронхіти, кон'юнктивіти, гіперплазія мигдаликів, дерматити є проявом цілої групи атопічних хвороб. Множинні вади розвитку у хлопчика, матері та старшого брата можуть вказувати на сімейну схильність до вроджених аномалій, але відсутність літературних даних про спадковий характер хвороби Шпренгеля робить це припущення гіпотетичним і потребує подальшого вивчення.

Перспективи досліджень. Обмежена кількість клінічних спостережень даного захворювання потребує подальшого поглибленого вивчення цієї цікавої хвороби з метою ранньої діагностики, лікування і профілактики можливих ускладнень у процесі росту дитини.

Ключові слова: лопатка, сколіоз, нирка, легень, шкіра, дитина.

Mykhailo Protsaylo, Tetiana Valivko, Olena Iskra, Uliana Mudryk, Tamara Voroncova. FEATURES OF CLINICAL SYMPTOMS OF SPRENGEL'S DISEASE

Sprengel's disease is a rare congenital disorder with no known cause. The amount of information about this disease is limited. It is characterised by an atypical location of the underdeveloped scapula on the neck, restriction of its mobility and arm, muscle atrophy,

which is sometimes combined with other developmental defects: scoliosis, bone fusion of the cervical vertebrae, and shortening of the upper limb. As a rule, the disease is unilateral – 80%. The prognosis for life is favourable, functional – not favourable.

Aim. To study the peculiarities of clinical manifestations of Sprengel's disease and to draw the attention of practitioners to the main concomitant changes that occur most often in order to diagnose and treat them in a timely manner.

Materials and methods. A boy D. aged 17 years, who was undergoing inpatient treatment was examined. A comprehensive examination was conducted: X-ray radiography (standard equipment); computerised planography; abdominal ultrasound (standard equipment). Inpatient and outpatient records were studied. The data obtained were compared with the results of research conducted by scientists over the past ten years.

Results. A thorough examination revealed a rare congenital pathology – right-sided Sprengel's disease. The high position of the right shoulder blade was the cause of difficult childbirth and simulated congenital muscular torticollis, for which he was unsuccessfully treated for a long time. The left-sided, adolescent, upper-thoracic scoliosis of the second degree contributed to the lowering of the right scapula, resulting in a 'pseudocorrection' of the high scapular position. An additional lung lobe of the unpaired vein (v. azygos), a double right kidney, atopic dermatitis, congenital malformation of the right foot with its shortening, and bilateral flat feet were detected: I stage – on the right; II stage – on the left.

Conclusions. Sprengel's disease is a rare disease combined with multiple malformations of the development, lungs, kidneys, feet, scoliosis, hip dysplasia, and haemorrhoids. In our case, the multiple malformations were right-sided. Recurrent bronchitis, conjunctivitis, tonsil hyperplasia, dermatitis are manifestations of a whole group of atopic diseases. Multiple developmental defects in the boy, mother, and older brother indicate a family nature of the disease with various phenotypic manifestations.

Prospects for further research. The limited number of clinical observations of this disease requires further in-depth study of this interesting disease for the purpose of early diagnosis, treatment and prevention of possible complications in the process of child growth.

Key words: scapula, scoliosis, kidney, lung, skin, child.

Вступ. Хвороба Шпренгеля – рідкісна вроджена аномалія, що характеризується високим стоянням недорозвиненої лопатки, обмеженням її рухомості та атрофією м'язів плечового пояса. Часто вона поєднується з іншими вадами розвитку, такими як сколіоз, кісткові зрощення шийних хребців, дисплазія кульшових суглобів чи вкорочення кінцівок [1, 3, 7]. Причина захворювання пов'язана з порушенням ембріонального розвитку на ранніх етапах гестації, однак, точні механізми залишаються недостатньо вивченими [4]. У літературі описано асоціацію хвороби Шпренгеля з ортопедичними аномаліями, але поєднання з атипічними хворобами (наприклад, атопічний дерматит, рецидивуючий бронхіт) чи гемороєм є рідкісним і може бути випадковим або відображати загальні порушення розвитку тканин [5]. Питання про синдромальний характер таких поєднань залишається відкритим через обмежену кількість клінічних даних і потребує подальшого вивчення.

Результати й обговорення. Дитина від третьої доношеної вагітності, стрімких пологів у передньому виді потиличного передлежання. Спостерігалось утруднене прорізування голівки через обмеження рухомості в шийному відділі хребта. Зразу після пологів голова була нахилена вправо. Лікувався з приводу кривоший (ЛФК, масаж ший, корекційні укладки). Дитина в процесі росту мала дефіцит маси тіла. Незважаючи на консервативну терапію, положення голови не нормалізувалося.

З тримісячного віку лікувався з приводу дисплазії кульшових суглобів. Після трьох років часто хворів на застудні хвороби – рецидивуючий бронхіт, кон'юнктивіт, гіперплазія мигдаликів. Після чотирьох років, переважно весною й восени, хворів на атопічний рецидивуючий дерматит тривалістю

2-3 тижні. Лікувався з приводу дискінезії жовчовидільних шляхів, було діагностовано також подвоєння правої нирки. У 15-річному віці мав некроз гемороїдального вузла, розташованого на «третій годині».

Анамнез обтяжений. У мамі (52 р.) виявлено сплюснення фізіологічних вигинів хребта. При пальпації відчуває біль у паравертебральних зонах грудного та поперекового відділів хребта. Зі слів матері, на МРТ обстеженні виявлено множинні грижі грудного відділу хребта, додаткові грудні ребра (по два з кожного боку), додатковий поперековий хребець. Лікується з приводу дифузної мастопатії обох молочних залоз і вузлового зоба. У 2008 році було діагностовано жовчнокам'яну хворобу. Протягом останніх чотирьох місяців спостерігалися напади печінкової коліки по два рази за тиждень. У 2008 році проведено лапароскопічну холецистектомію з приводу жовчнокам'яної хвороби. Хворіє на геморої. Батько вважає себе здоровим. Старші сестра і брат не обстежені. Зі слів мамі, у старшого сина діагностовано атопічний дерматит.

На огляді: скарги на неправильне положення голови, нахилена вправо. Асиметрії розташування надпліч не виявлено. Контур шиї справа сплюснений. Вісь верхньогрудного відділу хребта відхилена вліво, деформація фіксована (тест Адамса). Права лопатка зміщена вверх і досередини. Верхній край правої лопатки локалізується над ключицею на ший (рис. 1).

Мускулатура правої лопатки незначно атрофована. Рухи в правому плечовому суглобі в повному обсязі. М'язова сила правої руки знижена в порівнянні з лівою. Шийний лордоз, грудний кіфоз і поперековий лордоз сплюснені. Поздовжнє склепіння обох стоп знижене. Права стопа коротша на 1-1,5 см (рис. 2).



**Рис. 1. Асиметрія розташування лопаток.
Атрофія мускулатури правої лопатки.
«Крилоподібна» права лопатка**



**Рис. 2. А – комп'ютерна плантограма.
В – бокова рентгенограма лівої стопи**

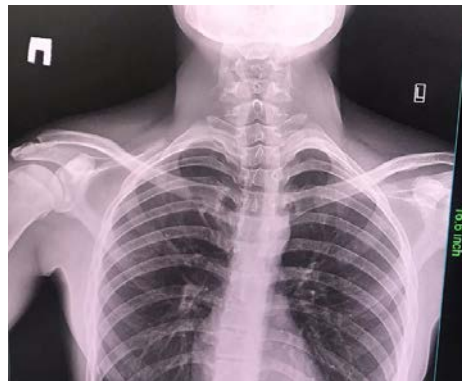
На боковій рентгенограмі стоп (із навантаженням) справа висота склепіння – 30 мм, кут – 140° , зліва – 29 мм і 147° відповідно.

Дитина скаржиться на свербіж, сухість шкіри обличчя, тулуба, кінцівок. На огляді виявлено сухість шкіри на тулубі, кінцівках, обличчі, папульозний висип червоного кольору. У ділянках ліктьових і колінних згинів наявні ліхеніфікація, гіперемія, посилене лущення шкіри. Аналогічні зміни виявлені у старшого брата.

На цифровій рентгенограмі органів грудної порожнини в прямій проекції виявлено зміщення верхнього кута правої лопатки на 3 см вище ключиці, приведення до середньої лінії медіального краю лопатки з її ротацією і зменшенням розмірів у порівнянні з лівою лопаткою (рис. 3).

Вісь хребта відхилена вліво, вершина викривлення – четвертий грудний хребець, кут деформації згідно з методом Кобба – 12° .

Справа у верхньому легеневому полі визнається тінь лінійної форми, що відповідає ходу непарної вени (*v. azygos*) при додатковій частці легені.



**Рис. 3. Високе стояння правої лопатки.
Лівобічний верхньогрудний сколіоз.
Додаткова частка легені непарної вени**

Клінічний діагноз: Правобічна хвороба Шпренгеля. Лівобічний, підлітковий, верхньогрудний сколіоз II ст. Додаткова частка легені непарної вени (*v. azygos*). Подвоєна права нирка. Атопічний дерматит, рецидивуючий бронхіт, риніт. Вроджена вада розвитку правої стопи з її вкороченням. Двобічна плоскостопість: I ст. – справа; II ст. – зліва. Вроджений, хронічний, зовнішній геморої IV ступеня.

Високе стояння лопатки симулює вроджену м'язову кривошию (МК). У нашому випадку дитину лікували з приводу м'язової кривошії, але неправильне положення голови може спостерігатися і при інших формах кривошії [2, 9]. Утруднене виведення голівки, плечиків при народженні були першими ознаками ригідності шийного відділу хребта внаслідок кісткових змін, що не характерно для МК. Вимушене положення голови утримувалося протягом 17 років, коли було діагностовано шийний сколіоз. На рентгенологічному обстеженні випадково побачили атипове розташування правої лопатки. Зазвичай при хворобі Шпренгеля (ХШ) надпліччя на боці ураження припідняте, лопатка зміщена поверх ключиці, що є класичною клінічною картиною [8]. У нашому випадку права лопатка і надпліччя розташовані на одному рівні з протилежним боком. Вважаємо, що лівобічний сколіоз верхньогрудного відділу хребта зумовив зміщення правого надпліччя та лопатки вниз і виникла «псевдокорекція» ХШ.

У правій легені інколи трапляються додаткові частки, що відокремлюються від верхньої частки легені внаслідок характерного розташування непарної вени, що занурюється в легеню.

V. azygos – непарна вена, яка починається в черевній порожнині, йдучи вгору, проникає в грудну порожнину між ніжками діафрагми і перегнувшись через корінь правої легені впадає у верхню порожнисту вену. Вона переносить кров від задньої поверхні грудної клітки та живота до серця. Вена досить велика, її діаметр становить приблизно 1 см. Особливість цієї

вени те, що вона непарна і розташована справа, коли більшість вен є парними. Унаслідок неправильного розвитку людського організму, додаткову частку легені непарної вени розглядають як дисплазія, вада розвитку. Механізм розвитку цієї вади невідомий. Людські легені закладаються на третьому тижні розвитку дитини, на четвертому – п'ятому тижнях починають утворюватися бронхіальне дерево, бронхіоли і перші альвеоли. До моменту народження структура легень така ж, як у дорослого [10].

Атопічний дерматит (АД) – хронічне рецидивуюче захворювання шкіри. Термін «атопія» означає «не на своєму місці». Основними клінічними ознаками цієї недуги є сухість шкіри, еритема, кровоточивість і утворення кірочок та лусочок, а також ліхеніфікація (лат. lichenificatio – потовщення) [12]. Вона виникає або первинно, або вторинно. Постійне свербіння шкіри зумовлює інтенсивне розчухування й ушкодження верхніх шарів шкіри, а це в свою чергу посилює свербіння й запалення, так цикл АД замикається. Остаточна причина АД невідома. Більшість науковців вважає, що головною причиною АД є вроджений дисбаланс синтезу амінокислот – зволожувальних факторів шкіри. Спотворений епідермальний ліпідний обмін (холестерин, вільні жирні кислоти) призводить до сухості шкіри з втратою бар'єрної функції. Бактерії, алергени та різноманітні фактори зовнішнього середовища можуть сприяти розвитку АД. Згідно з останніми даними до атопічних хвороб також відносять алергічний риніт, бронхіт, бронхіальну астму, кон'юнктивіт та інші алергічні захворювання організму [11]. У нашому випадку АД має вроджений, сімейний характер, оскільки у старшого брата також АД.

Геморой – надмірне розростання кавернозної тканини прямої кишки, що клінічно проявляється вузловими утворами. Основна причина геморою – розлад кровопостачання кишки: а саме надмірне надходження артеріальної крові й недостатній відтік венозної крові. Ураховуючи анамнез, у нашого пацієнта є вроджений (спадковий), хронічний, зовнішній геморой IV ступеня [6].

Дитина перебуває під динамічним диспансерним наглядом ортопеда, педіатра, дерматолога, хірурга. Якість життя хлопчика знижена, прогноз для життя сприятливий.

Висновки. Описаний клінічний випадок право-бічної хвороби Шпренгеля у 17-річного хлопчика демонструє рідкісне поєднання з множинними вродженими вадами (сколіоз, подвоєння нирки, додаткова частка легені, вкорочення стопи, геморой) та атопічними захворюваннями (дерматит, бронхіт). Випадкове виявлення додаткової частки легені підкреслює важливість комплексного обстеження при рідкісних аномаліях. Спостереження вроджених вад у матері та брата дозволяє припустити сімейну схильність, але це потребує генетичного підтвердження. Хвороба Шпренгеля залишається недостатньо вивченою, що вимагає подальших досліджень для ранньої діагностики та профілактики ускладнень

Перспективи досліджень. Обмежена кількість клінічних спостережень даного захворювання потребує подальшого поглибленого вивчення цієї цікавої хвороби з метою ранньої діагностики, лікування та профілактики можливих ускладнень у процесі росту дитини.

Література:

1. Процайло М. Д., Свистун Р. В., Коник Е. Р. та ін. Сімейний випадок синдактилії та клинодактилії пальців нижніх кінцівок. *Журнал «Перспективи та інновації науки»*. 2024. 12(46), 1786–1797. [https://doi.org/10.52058/2786-4952-2024-12\(46\)-1786-1797](https://doi.org/10.52058/2786-4952-2024-12(46)-1786-1797).
2. Процайло М. Д., Дживак В. Г., Крицький І. О. Рідкісний випадок синдрому Грізеля в дитини. *Шпитальна хірургія. Журнал імені Л.Я. Ковальчука*. 2022. 3, 80–82. DOI: 10.11603/2414-4533.2022.3.13397.
3. Bayrakli F., Guclu B., Yalici C. et al. Mutation in MEOX1 gene causes a Recessive Klippel-Feil syndrome subtype. *BMC Genet*. 2013. 14, 95. DOI: 10.1186/1471-2156-14-95.
4. Frikha R. Klippel – Feil syndrome: a review of the literature. *Clin Dysmorphol*. 2020. 29(1), 35–37. DOI: 10.1097/MCD0000000000000301.
5. Harvey E., Bernstein M., Desy N. et al. Sprengel Deformity: Pathogenesis and Management. *Journal of the American Academy of Orthopedic Surgeons*. 2012. 20(3), 177–186. DOI: 10.5435/JAAOS-20-03-177.
6. Hawkins A. T., Davis B. R., Bhamra A. R., Fang S. H., Dawes A. J., Feingold D. L., Lightner A. L., Paquette I. M. Clinical Practice Guidelines Committee of the American Society of Colon and Rectal Surgeons. The American Society of Colon and Rectal Surgeons Clinical Practice Guidelines for the Management of Hemorrhoids. *Dis Colon Rectum*. 2024. 67(5), 614–623. doi: 10.1097/DCR.0000000000003276.
7. Kadavkolan A. S., Bhatia D. N., Dasgupta B., Bhosale P. B. Sprengel's deformity of the shoulder: Current perspectives in management. *Int J Shoulder Surg*. 2011;5(1):1-8. doi: 10.4103/0973-6042.80459.
8. Laasri K., Izi Z., El Harras Y., Marrakchi S., Laamrani F. Z., Jroundi L., El Aoufir O. Sprengel's deformity. *Radiol Case Rep*. 2024. 20(1), 133–135. doi: 10.1016/j.radcr.2024.09.135.
9. Płomiński J., Olesińska J., Kamelska-Sadowska A. M., Nowakowski J. J., Zaborowska-Sapeta K. Congenital Muscular Torticollis-Current Understanding and Perinatal Risk Factors: A Retrospective Analysis. *Healthcare (Basel)*. 2023 Dec 20. 12(1), 13. DOI: 10.3390/healthcare12010013.
10. Priya A., Philip S. E., Jain A., Sikka A. Variations of azygos vein: a cadaveric study with clinical relevance. *Anat Cell Biol*. 2023. 56(4), 448–455. doi: 10.5115/acb.23.074.
11. Schneider L., Hanifin J., Boguniewicz M., Eichenfield L. F., Spergel J. M., Dakovic R., Paller A. S. Study of the Atopic March: Development of Atopic Comorbidities. *Pediatr Dermatol*. 2016. 33(4), 388–398. doi: 10.1111/pde.12867.
12. Ständer S. Atopic Dermatitis. *N Engl J Med*. 2021. 384(12), 1136–1143. doi: 10.1056/NEJMra2023911.