

УДК 616.831.71-007.1-073.756.8

Н.Е. Крупина

СЕМЕЙНЫЕ СЛУЧАИ КРАНИОВЕРТЕБРАЛЬНЫХ АНОМАЛИЙ, МАЛЬФОРМАЦИИ КИАРИ И СИРИНГОМИЕЛИИ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ)

Уральский государственный медицинский университет, г. Екатеринбург, Российская Федерация

N.E. Krupina

FAMILIAL CASES OF THE CRANIOVERTEBRAL ANOMALIES, CHIARI MALFORMATION AND SYRINGOMYELIA (LITERARY REVIEW)

Ural State Medical University Ministry, Yekaterinburg, Russian Federation

Резюме. *Актуальность.* При обследовании больных неврологического профиля с помощью магнитно-резонансной томографии часто выявляемой патологией является мальформация Киари, которая нередко сочетается с различными костными аномалиями краниовертебральной области и сирингомиелией. У этих пациентов постепенно развивается выраженная неврологическая симптоматика, что приводит к необходимости проведения медикаментозного и нейрохирургического лечения. *Цель и задачи исследования.* Изучить генетические аспекты аномалий краниовертебральной области, мальформации Киари и сирингомиелии по литературным данным семейных случаев этой патологии. Обзор литературы представляет взгляды исследователей на проблему семейных случаев базилярной импрессии, мальформации Киари и сирингомиелии за последние 100 лет. *Выводы и перспективы исследования.* Факт семейного распространения сирингомиелии, базилярной импрессии и мальформации Киари следует учитывать для раннего выявления этой комбинированной патологии. Показано, что эти аномалии взаимосвязаны и имеют единую наследственную основу, что очень полезно при медико-генетическом консультировании больных. Перспективно дальнейшее изучение генетических аспектов этой патологии.

Ключевые слова: базилярная импрессия, мальформация Киари, сирингомиелия

Abstract. *Actuality.* During the magnetic resonance imaging examination of patients with neurological diseases Chiari malformations were frequently revealed, often in combination with different bone craniovertebral anomalies and syringomyelia. These patients had gradual development of neurological symptoms, which led to the necessity of using medicinal and neurosurgical treatment. *Aim and purposes of the investigation.* Were to study the genetic aspects of craniovertebral anomalies, Chiari malformation and syringomyelia with the help of the literary review data of the familial cases of this pathology. The literature review presents a view of the researchers on the problem of the familial cases of basilar impression, Chiari malformation and syringomyelia published during the last 100 years. *Conclusion and perspectives of the investigation.* The fact of the familial distribution of the syringomyelia, basilar impression and Chiari malformation must be taken into account for the early discovery of this combined pathology. It is documented that these malformations are interrelated and have one hereditary base, which is very useful for the medical genetic examination. Future studying of the genetic aspects of this pathology is perspective.

Keywords: basilar impression, Chiari malformation, syringomyelia

Актуальность

При обследовании больных неврологического профиля с помощью магнитно-резонансной томографии (МРТ) часто выявляемой патологией является мальформация Киари (МК), которая нередко сочетается с различными костными аномалиями краниовертебральной области (КВО) и сирингомиелией [1, 2, 3]. У этих пациентов постепенно развивается выраженная

неврологическая симптоматика, что приводит к необходимости проведения медикаментозного и нейрохирургического лечения.

Цель и задачи исследования

Изучить генетические аспекты аномалий КВО, МК и сирингомиелии по литературным данным семейных случаев этой патологии.

Наличие семейных случаев синингомиелии, базилярной импрессии (инвагинации) и МК указывает на роль наследственности в возникновении этих заболеваний. Исследования ряда авторов [3, 4] показывают, что первичной патологией при этом являются костные аномалии КВО, которые способствуют формированию задней черепной ямки (ЗЧЯ) уменьшенного объема, в результате чего возникает опущение каудальных отделов мозжечка и продолговатого мозга через большое затылочное отверстие (БЗО), то есть формирование МК. При наличии костных аномалий КВО и МК в ряде случаев может возникать нарушение ликвородинамики на уровне БЗО, что способствует развитию и прогрессированию синингомиелии [5]. По мнению М. Catala (1999) [6], А.Н. Menezes (2000) [7], аномалии КВО, в свою очередь, являются результатом дефектного развития хрящевой ткани костей черепа и смежных отделов позвоночника во время первых недель эмбрионального развития. Такой дизэмбриогенез может быть обусловлен нарушением функции генов, контролирующих формирование пятого окципитального сомита человеческого тела [8]. Данные литературы по семейным случаям синингомиелии, базилярной импрессии и МК подтверждают их единую наследственную основу.

По данным ряда авторов [9, 10, 11, 12] первые сообщения о семейных случаях синингомиелии были сделаны в России С.С. Налбандовым в 1889 г. с описанием отца и сына с этой патологией и П.А. Преображенским в 1900 г., который описал семейный случай отца и двух дочерей с жалобами и симптомами, соответствующими синингомиелии. В начале XX века появилась серия статей с описанием семейных случаев цервикальной синингомиелии у сибсов, диагноз ставился на основании клинических симптомов заболевания [13, 14, 15].

Д.А. Шамбулов (1961) [16] провел анализ 500 случаев больных синингомиелией, среди которых выявил только один семейный случай заболевания: у отца и его 9-летнего сына, которые имели типичную клинику. А.М. Тяжкороб (1962) [9] описал типичные клинические проявления синингомиелии у двух сестер. В работе К.Д. Логачева (1964) [17] представлены данные по обследованию 450 больных синингомиелией, среди которых было выявлено два семейных случая с шейно-грудной формой. В публикации Н. Wild. и J. Behnert, (1964) [18] описана пара монозиготных близнецов с синингомиелией. А.В. Шишкина (1969) [10] представила два семейных случая синингомиелии. В первом случае брат и сестра имели типичную клинику заболевания. Во втором случае синингомиелией страдали мать, дочь, племянник (сын сестры матери) и двоюродный брат (сын сестры отца). В работе Н.Т. Икрамовой (1970) [19] описан семейный случай шейно-грудной формы синингомиелии: у отца и двух

его сыновей. Клиника заболевания у отца появилась в 50, у детей — в 19 и 25 лет. В работе К.Б. Сквирской (1970) [20] анализируются данные обследования 410 пациентов синингомиелией. В этой серии было найдено 5 семейных случаев синингомиелии: две сестры и отец, две сестры и племянница, брат и сестра, мать и дочь, мать и сын. Автор подчеркивает отсутствие разницы между клиническими симптомами семейных и спорадических случаев болезни и делает вывод, что синингомиелию следует рассматривать как болезнь с наследственным предрасположением.

В работе В.М. Сироткина и соавт. (1973) [21] проведен анализ данных обследования 860 больных синингомиелией. Среди них 16 больных были связаны родством и происходили из 6 семей. Все имели типичную шейно-грудную форму синингомиелии; клиническая картина семейных и спорадических случаев заболевания не отличалась. Авторы пришли к выводу, что по наследству передается предрасположение к синингомиелии. У 14 пробандов с синингомиелией автор обследовал 83 кровных родственника и у 32 из них выявил фрагменты симптомокомплекса синингомиелии. Авторы отмечали, что наблюдавшиеся соотношения семейных и спорадических случаев, видимо, не являются случайными для Средней полосы России. Так, в Ивановской области на 395 спорадических случаев приходилось 6 семейных случаев синингомиелии, в Вологодской области на 420 спорадических случаев — 12 семейных, в Архангельской области на 272 спорадических случаев — 4 семейных, в Ленинградской области на 410 спорадических случаев — 12 семейных. Всего на 1494 спорадических случаев синингомиелии при клиническом обследовании выявлено 34 семейных случая этого заболевания, или 1 на 44.

В публикации Т.Т. Садыкова (1973) [22] проведено обследование 68 близких родственников 40 больных с синингомиелией. Частота дизрафических признаков у пробандов превышала среднюю частоту их у родственников, а у последних — превышала среднюю частоту аналогичных признаков в популяции. Дизрафические признаки обычно были выражены значительно грубее у больных, чем у их родственников и, тем более, в популяции.

Л.Б. Недошивин и Д.А. Алелеков (1974) [23] среди обследованных 591 пациентов с синингомиелией выявили 4 семейных случая этой патологии. Авторы отмечали, что наибольшее количество случаев синингомиелии было из обособленных сел, где имелось нарастание удельного веса кровных браков. А.А. Лобова (1975) [24] при обследовании 206 больных с синингомиелией выявила два семейных случая этого заболевания: в одной семье были больны мать и сын, в другой — два брата. У больных и их близких родственников обнаружено много дизрафических черт.

S.J. Bentley и соавт. (1975) [25] описали два семей-

ных случая сирингомиелии: у двух сестер в одной семье и у брата и сестры — в другой. Т. Caraceni и Р. Giovannini (1977) [11] описали два семейных случая сирингомиелии: у двух братьев в одной и у двух сестер — в другой семье. М.М. Ищенко и соавт. (1976) [26] представили семейный случай сирингомиелии у 4 сибсов (2 брата и 2 сестры) с шейно-грудной формой. Среди 330 больных сирингомиелией, обследованных И.С. Ерховым и С.Г. Мартяновой (1979) [27], было выявлено три семейных случая этого заболевания: у двух сестер, у матери и сына, у двух братьев-близнецов. Большинство больных проживали в селах со стабильным составом жителей. В работе В.Ф. Галай (1980) [28] описаны три сестры с типичной клиникой сирингомиелии и дизрафическим статусом, а их старшая сестра имела только дизрафические признаки. В работе N.A. Busis и F.H. Hochberg (1985) [29] показан семейный случай заболевания у двух сестер. У одной из них была сирингомиелия и сирингобулбия, подтвержденные с помощью миелографии и на операции, у другой — типичная клиника сирингомиелии. J.S. Duncan и соавт. (1986) [30] описали отца и сына с сирингомиелией, диагноз у которых был подтвержден с помощью миелографических данных и на операции. R. Malessa и J. Jorg (1986) [31] описали монозиготных близнецов, один из которых имел сирингомиелию; их родной брат также страдал этим заболеванием. Авторы считают, что генетическая предрасположенность является основным фактором возникновения семейной сирингомиелии.

Н.А. Борисова и соавт. (1989) [32] провели анализ данных обследования самой крупной отечественной серии больных с сирингомиелией, насчитывающей 1168 больных. В этой серии было выявлено 18 семейных случаев сирингомиелии, в которых 39 родственников пробанда также страдали этим заболеванием, что составляет 1 семейный случай на 30 sporadических. В обследованных семьях среди родителей больных не установлено кровного родства, но большинство из них происходили из сел — полуизолятов, что позволяет допустить общий генетический корень. Дизрафические признаки внутри одной семьи имели большое сходство, передавались из поколения в поколение и, в основном, были представлены аномалиями костного скелета. Авторы сделали вывод, что сирингомиелия является мультифакториальной патологией, где тесно переплетаются наследственная предрасположенность и провоцирующие моменты.

В конце XX века в нашей стране были опубликованы две работы, в которых описаны семейные случаи сирингомиелии. М.Б. Кубергер и соавт. (1991) [33] описали сирингомиелию у трех сибсов: у двух сестер и 1 брата. Т.В. Викторова и соавт. (1998) [34] у 80 пациентов с сирингомиелией обследовали 270 кровных родственников и обнаружили 7 семейных случаев это-

го заболевания. У всех пробандов определялся дизрафический статус, у кровных родственников больных было выявлено наличие идентичных стигм.

Семейные случаи сирингомиелии обычно возникают на основе патологии КВО. Базиллярная импрессия часто сочетается с сирингомиелией; описаны семейные случаи сочетания этих заболеваний [11, 18, 25, 35, 36]. По данным каталога V.A. McKusick (1994) [37] первичную базиллярную импрессию относят к патологии, имеющей аутосомно-доминантный тип передачи наследования. Описаны семейные случаи базиллярной импрессии и платибазии, наличие костной патологии было подтверждено данными рентгенографии КВО. В работе J.W.D. Bull и соавт. (1955) [38] проведено обследование 20 пациентов с базиллярной импрессией и 39 их близких родственников. У 11 родственников также была выявлена базиллярная импрессия. J.E.W. Brocher (1955) [39] описал семейный случай базиллярной импрессии у матери и дочери. В работе Н. Bewermeyer и соавт. (1984) [40] представлен семейный случай базиллярной импрессии у 3 членов одной семьи: мать и двое сыновей. Диагноз у всех был поставлен на основании рентгенографии КВО и данных МРТ. У одного из сыновей была также выявлена МК, у другого — умеренная гидроцефалия. У матери была бессимптомная базиллярная импрессия, у старшего сына отмечались головные боли, синкопы, нистагм и односторонняя офтальмоплегия. У среднего сына были головные боли, нистагм и гемипарез. В.С. Лобзин и И.П. Бабурина (1995) [41] провели обследование кровных родственников больных с дисплазиями КВО, наследственный характер заболевания имелся у 32% обследованных больных.

Аномалии костей основания черепа и аномалии скелета часто сочетаются с МК [4, 11, 18, 25, 35]. S. Gimenez-Roldan и соавт. (1978) [35] опубликовали семейный случай МК в сочетании с сирингомиелией у 3 человек в двух поколениях одной семьи: у отца и двух его детей — дочери и сына. Все трое пациентов были обследованы с помощью миелографии и затем было получено подтверждение диагноза во время операции. У всех пациентов имелись: сколиоз, расширение цервикального канала, а у одной из сестер отца была выявлена базиллярная импрессия. В публикации J.A. da Silva и соавт. (1978) [42] описан семейный случай МК и базиллярной импрессии у двух человек в одной семье, диагноз у обоих был подтвержден на операции. Всего в этой семье было обследовано 9 человек, у всех была выявлена базиллярная импрессия различной выраженности.

F. Coria и соавт. (1983) [4] описали семью с окципитальной дисплазией в сочетании с базиллярной импрессией и МК. Они были первыми, кто предположил семейное происхождение МК. Авторы обследовали 17 членов одной семьи в 3 поколениях с помо-

щью рентгенографии и компьютерной томографии и выявили носителей этой патологии во всех 3 поколениях различной выраженности. МК была выявлена у 4 sibсов в сочетании с базилярной импрессией и окципитальной дисплазией. Кроме этого, еще у 3 человек в этой семье была выявлена базилярная импрессия. Авторы пришли к заключению, что представители обследованной семьи страдали мальформациями КВО с аутосомно-доминантным типом передачи наследования. Они также обратили внимание на уменьшение размера ЗЧЯ у этих пациентов и сделали следующие выводы:

1. Костные аномалии являются первичными чертами мальформации.

2. Смещение вниз миндалин мозжечка (МК) является вторичным феноменом по отношению к уменьшению объема ЗЧЯ.

3. Сирингомиелия является возможным осложнением, относящимся к нарушению ликвородинамики при наличии пунктов 1 и 2.

Внедрение МРТ в клиническую практику позволило с большой точностью диагностировать МК и доказать ее частое сочетание с аномалиями КВО и сирингомиелией. За последние десятилетия в литературе описаны семейные случаи с такой сочетанной патологией. Все упомянутые ниже авторы использовали метод МРТ для выявления МК и сирингомиелии. M.D. Herman и соавт. (1991) [43] представили двух sibсов с МК. L.J. Stovner (1992) [44] описал семью, где 6 ее членов (монозиготные сестры-близнецы, их мать и три их дочери) имели МК различной выраженности. При МРТ выявилось опущение миндалин мозжечка на 6 мм у матери и у одной из сестер-близнецов. У остальных 3 человек симптомов заболевания не было, но имелось опущение миндалин мозжечка от 2 до 5 мм ниже уровня БЗО. У одной из близнецов имелась сирингомиелия на уровне С6-С7. В работе Т.А. Ахадова и соавт. (1993) [45] приводится описание МК у матери и ее двух сыновей-близнецов. A. Colombo и M.G. Cislighi (1993) [46] описали семейный случай сирингомиелии у двух сестер, у одной из них также имелась МК I типа, а у другой — аномалия Клиппеля-Фейля. L.J. Stovner и O. Sjaastad (1995) [47] описали семейный случай МК I типа у двух sibсов: брата и сестры. У брата была также выявлена сирингомиелия в шейном отделе спинного мозга. В публикации A. Zakeri и соавт. (1995) [12] описан семейный случай МК и сирингомиелии у двух sibсов.

В литературе имеется единственная публикация с описанием семейного случая МК у монозиготного триплета: у трех сестер-близнецов [48]. У одной из сестер на МРТ определялась МК в сочетании с сирингомиелией шейного отдела спинного мозга, у двух других бессимптомных sibсов на МРТ определялась эктопия миндалин мозжечка (4 мм и 2,5 мм

ниже уровня БЗО). В этой семье у всех трех сестер-близнецов была выявлена сходная патология, показывающая 100%-ую конкордантность с различной экспрессивностью, что доказывает общую герeditарную основу. В работе K.W. Gripp и соавт. (1997) [49] описана МК у двух братьев-близнецов и их отца. Все они также страдали наследственным заболеванием — спондилоэпифизарной дисплазией с аутосомно-доминантным типом наследования. Конкордантность по МК у трех членов данной семьи показывает, что это сочетание не является случайным. Авторы считают, что опущение мозжечка вниз возникает вторично по отношению к костным аномалиям. Отсутствие дополнительных мальформаций головного мозга у пациентов соответствует этому предположению. В работе J.L.D. Atkinson и соавт. (1998) [50] описан семейный случай МК и сирингомиелии у двух сестер-монозиготных близнецов, дочь одной из них также страдала МК. На МРТ у всех пациентов определялась ЗЧЯ уменьшенной величины. Авторы сделали вывод, что окципитальная дисплазия, вызывающая перенаполнение ЗЧЯ, является универсальной причиной для обоих вариантов МК — спорадических и семейных. В работе Y. Iwasaki и соавт. (2000) [51] представлено описание МК у двух сестер — монозиготных близнецов, у старшей сестры также была обнаружена сирингомиелия. В публикации Е.Г. Менделевич и соавт. (2000) [52] описаны два семейных случая сирингомиелии и МК.

Одной из работ с достаточно подробным описанием семейных случаев МК является публикация Th.H. Milhorat и соавт. (1999) [3]. У 43 пациентов с МК, составляющих 12% случаев описываемой серии больных, были выявлены близкие родственники со следующей патологией: МК в сочетании с сирингомиелией (19 семей), МК без сирингомиелии (17 семей), сирингомиелия неясного происхождения (7 семей). Проведен анализ родословных 21 больного с МК, имеющих два и более пораженных членов семьи. Среди них было две семьи, имеющих по одной паре дизиготных близнецов, конкордантных по МК, и одна семья, имеющая одну пару монозиготных близнецов, конкордантных по МК. При анализе родословных авторами были выявлены признаки аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного наследования МК. У больных с МК авторы отмечали уменьшение объема ЗЧЯ. У 12% пациентов имелась базилярная инвагинация. МК рассматривалась авторами как вторичная аномалия по отношению к ЗЧЯ уменьшенного объема, что было связано с недоразвитием затылочной кости.

В работе Н.Е. Крупиной (2002) [53] представлен семейный случай МК у четырех сестер. Все сестры также имели базилярную импрессию, краниостенозы, а у двух младших сестер в семье имелась сирингомиелия шейно-грудного отдела спинного мозга. Обраща-

ет на себя внимание семейный анамнез. Наблюдавшиеся автором сестры родились в семье коренных жителей села, существующего в течение трех столетий, что подразумевает повышенный уровень инбридинга и соответствует наблюдениям Н.А. Борисовой и соавт. (1989) [32] о преобладании среди больных синрингомиелией детей из такого рода семей. Таким образом, сочетание аномалий КВО с МК и синрингомиелией у сестер одной семьи подтверждает роль наследственности в развитии такого комплекса патологии. Автором также отмечен факт наличия синрингомиелии у последних детей в семье, а также нарастание тяжести заболевания и выраженности его клинических проявлений по мере увеличения порядкового номера рождения сестер. Полученные данные согласуются с мнением В.М. Сироткина (1971) [54] о более выраженном риске развития синрингомиелии преимущественно у последних детей в семье. По его мнению вероятность заболевания синрингомиелией первенцев почти вдвое меньше, чем третьего и четвертого ребенка.

В другой публикации Н.Е. Крупиной и В.М. Белодеда (2003) [55] представлены данные обследования достаточно большого количества родственников больных с МК первой степени родства из 50 семей с помощью МРТ. Пробанды в 25 обследованных семей имели изолированную МК, а в других семьях — МК и сопутствующую синрингомиелию шейно-грудного отделов спинного мозга. Всего обследован 91 родственник. По данным авторов, МК у ближайших родственников встречалась очень часто — у 71,4% родственников, что достоверно чаще, чем у амбулаторных пациентов (3,9%). У родственников МК, как правило, имели меньшую выраженность, чем у пробанда. Кроме этого, у 89,0% родственников имелась также сходная костная патология свода и основания черепа, но, как правило, меньшей выраженности, чем у пробанда, что, обычно, не давало клинической неврологической симптоматики. Описан один семейный случай МК и синрингомиелии. Кроме этого, были получены данные, что, чем выше величины МК у пробандов, тем чаще у их родственников выявлялась однотипная патология. Так, в семьях, где пробанды имели МК небольшой величины, МК была выявлена у 50,0%; при МК средней величины — у 60,5%; при МК большой величины — у 84,4% родственников. Авторы пришли к выводу, что полученные данные позволяют говорить о значимой роли генетических факторов в возникновении аномалий КВО и МК.

Таким образом, костные аномалии свода и основания черепа, вероятно, являются основой для семейных случаев этой патологии. Литературные данные указывают на наследственное происхождение костных аномалий свода и основания черепа, а также МК. Базилярная импрессия в семьях встречается часто. Имеются публикации с описанием 7 [4] и даже 9 че-

ловек [42] с базилярной импрессией в одной семье. Семейные случаи МК, вероятно, встречаются также достаточно часто. МК была описана у 6 членов одной семьи (L.J. Stovner, 1992) [44].

В отличие от этого, семейные случаи МК и синрингомиелии представляют достаточно большую редкость. По данным М. Chatel и соавт. (1979) [56]; С. Mariani и соавт. (1991) [36] частота их составляет 2–4% случаев от общего числа наблюдавшихся больных синрингомиелией. В семьях описано 2, редко 3–4 случая синрингомиелии. Описаны семейные случаи синрингомиелии в двух поколениях, у братьев и сестер, у близнецов, а в ряде случаев, и у более отдаленных родственников. По всей видимости, синрингомиелия является не первичной патологией, которая наследуется самостоятельно, а осложнением, возникающим при нарушении движения цереброспинальной жидкости на уровне БЗО при наличии МК и аномалий КВО.

Таким образом, наибольшее распространение в семьях имеют аномалии КВО, несколько меньшее — МК и реже всего встречаются семейные случаи синрингомиелии. Синрингомиелия является, вероятно, типичным мультифакториальным заболеванием [32, 57].

Выводы и перспективы исследования

Факт семейного распространения синрингомиелии, базилярной импрессии и МК следует учитывать для раннего выявления этой комбинированной патологии. Показано, что эти аномалии взаимосвязаны и имеют единую герeditарную основу, что очень полезно при медико-генетическом консультировании больных. Перспективно дальнейшее изучение генетических аспектов этой патологии.

ЛИТЕРАТУРА

1. Крупина Н.Е., Белодед В.М. Комплекс аномалий основания черепа и шейного отдела позвоночника и мальформация Киари I типа. Журн. неврол. и психиатр. 2002; 8: 3-7.
2. Крупина Н.Е. Мальформация Киари I типа и сирингомиелия. Журнал неврологии и психиатрии. 2003; 7: 4-9.
3. Milhorat Th.H., Chou M.W., Trinidad E.M. et al. Chiari I malformation redefined: Clinical and radiographic findings for 364 symptomatic patients. Neurosurgery. 1999; 44 (5): 1005-1017.
4. Coria F., Quintana F., Rebollo M. et al. Occipital dysplasia and Chiari type I deformity in a family: clinical and radiological study of three generations. J. Neurol. Sci. 1983; 62 (1-3): 147-158.
5. Gardner W.J., Angel J. The cause of syringomyelia and its surgical treatment. Cleve. Clin. Q. 1958; 25: 4-8.
6. Catala M. Neuroembryologic considerations on the so-called malformative syringomyelia. Neurochirurgie. 1999; 45 (1): 9-22.
7. Menezes A.H. Craniovertebral junction congenital abnormalities. Operative Neurosurgery. Eds. Kaye A.H., Black P.Mcl. London: Churchill Livingstone, 2000: 1755-1770.
8. Wilting J., Ebensperger C., Muller T.S., et al. Pax-1 in the development of the cervico-occipital transition zone. Anat. Embryol. 1995; 192: 221-227.
9. Тяжкороб А.М. К вопросу о семейной сирингомиелии. Врачебное дело. 1962; 6: 96-99
10. Шишкина А.В. К характеристике наследственности сирингомиелии. Журн. невропатол. и психиатр. 1969; 10: 1509-1514.
11. Caraceni T., Giovannini P. Familial Syringomyelia: a report of four cases. Arch. Psychiatr. Nervenkr. 1977; 224: 331-340.
12. Zakeri A., Glasauer F.E., Egnatchik J.G. Familial syringomyelia: Case report and review of the literature. Surg. Neurol. 1995; 44 (1): 48-53.
13. Смеркович М.Г. К вопросу и гeredитарной форме сирингомиелии. Журн. невропатол. и психиатр. 1938; 9: 116-118.
14. Barre J.A., Reys L. Syringomyelie chez le frere et la soeur. Rev. Neurol. (Paris). 1924; 1: 521-530.
15. Karplus J.P. Syringomyelie bei Vater und Sohn. Med. Klin. 1915; 49: 1344-1347.
16. Шамбуров Д.А. Сирингомиелия. М.: Медгиз, 1961: 220с.
17. Логачев К.Д. О семейной форме пояснично-крестцовой сирингомиелии. Журн. невропатол. и психиатр. 1964; 6: 806-810.
18. Wild H., Behnert J. Konkordante Syringomyelie mit okzipito-zervikaler Dysplasie bei eineiigem Zwillingsspar. Munchen med. Wschr. 1964; 106: 1421-1428.

REFERENCES

1. Krupina N.E., Beloded V.M. Kompleks anomalij osnovanija cherepa i shejnogo otdela pozvonochnika i mal'formacija Kiari I tipa [Complex of anomalies of the basis of a skull and cervical department of a backbone and Kiari malformation of type I]. Zhurn. nevrol. i psihiatr. 2002. No. 8, pp. 3-7 [In Russ.].
2. Krupina N.E. Mal'formacija Kiari I tipa i siringomielija [Malformation Kiari I of type and syringomyelia]. Zhurnal nevrolgii i psihiatrii. 2003. No. 7, pp. 4-9 [In Russ.].
3. Milhorat Th.H., Chou M.W., Trinidad E.M. et al. Chiari I malformation redefined: Clinical and radiographic findings for 364 symptomatic patients. Neurosurgery. 1999. No. 44 (5), pp. 1005-1017.
4. Coria F., Quintana F., Rebollo M. et al. Occipital dysplasia and Chiari type I deformity in a family: clinical and radiological study of three generations. J. Neurol. Sci. 1983. No. 62 (1-3), pp. 147-158.
5. Gardner W.J., Angel J. The cause of syringomyelia and its surgical treatment. Cleve. Clin. Q. 1958. No. 25, pp. 4-8.
6. Catala M. Neuroembryologic considerations on the so-called malformative syringomyelia. Neurochirurgie. 1999. No. 45 (1), pp. 9-22.
7. Menezes A.H. Craniovertebral junction congenital abnormalities. Operative Neurosurgery. Eds. Kaye A.H., Black P.Mcl. London: Churchill Livingstone, 2000. pp. 1755-1770.
8. Wilting J., Ebensperger C., Muller T.S., et al. Pax-1 in the development of the cervico-occipital transition zone. Anat. Embryol. 1995. No. 192, pp. 221-227.
9. Tjzhkorob A.M. K voprosu o semejnoi siringomielii [To a question of a family syringomyelia]. Medical business – Vrachebnoe delo. 1962. No. 6, pp. 96-99 [In Russ.].
10. Shishkina A.V. K harakteristike nasledstvennosti siringomielii [To the characteristic of heredity of a syringomyelia]. Zhurn. nevropatol. i psihiatr. – Neuroscience and Behavioral Physiology. 1969. No. 10, pp. 1509-1514 [In Russ.].
11. Caraceni T., Giovannini P. Familial Syringomyelia: a report of four cases. Arch. Psychiatr. Nervenkr. 1977. No. 224, pp. 331-340.
12. Zakeri A., Glasauer F.E., Egnatchik J.G. Familial syringomyelia: Case report and review of the literature. Surg. Neurol. 1995. No. 44 (1), pp. 48-53.
13. Smerkovich M.G. K voprosu i gereditarnoj forme siringomielii [To a question and a gereditarny form of a syringomyelia]. Zhurn. nevropatol. i psihiatr. – Neuroscience and Behavioral Physiology 1938. No. 9, pp. 116-118 [In Russ.].
14. Barre J.A., Reys L. Syringomyelie chez le frere et la soeur. Rev. Neurol. (Paris). 1924. No. 1, pp. 521-530.
15. Karplus J.P. Syringomyelie bei Vater und Sohn. Med.

19. Икрамова Н.Т. К вопросу о семейной сирингомиелии. Мед. журн. Узбекистана. 1970; 7: 72-74.
20. Сквирская К.Б. К проблеме наследственности сирингомиелии. Журн. невропатол. и психиатр. 1970; 9: 1281-1286.
21. Сироткин В.М., Пазони И., Гимадеева П.М. О вероятном характере наследования при семейной сирингомиелии. Журн. невропатол. и психиатр. 1973; 6: 831-836.
22. Садыков Т.Т. К вопросу изучения сирингомиелии в Удмуртской АССР: автореф. дис. ... канд. мед. наук. Ижевск, 1973. 22с.
23. Недошивин Л.Б., Алелеков Д.А. Генетико-популяционное изучение сирингомиелии в Горьковской области. Журн. невропатол. и психиатр. 1974; 3: 349-351.
24. Лобова А.А. Распространенность и клиника сирингомиелии в Амурской области: автореф. дис. ... канд. мед. наук. Иркутск, 1975. 24с.
25. Bentley S.J., Campbell M.J., Kaufman P. Familial syringomyelia. J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry. 1975; 38: 346-349.
26. Ищенко М.М., Дегтяр В.В., Коморовская Я.М. Четыре наблюдения семейной сирингомиелии в одном поколении. Журн. невропатол. и психиатр. 1976; 5: 662-665.
27. Ерхов И.С., Мартыанова С.Г. Социально-гигиенические и эпидемиологические аспекты изучения сирингомиелии в Чувашии. Казанский мед. журн. 1979; 4: 67-68.
28. Галай В.Ф. Сирингомиелия у трех сестер. Здоровоохранение Белоруссии. 1980; 7: 69-70.
29. Busis N.A., Hochberg F.H. Familial Syringomyelia. J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry. 1985; 48: 936-938.
30. Duncan J.S., Hyman N.M., Adams C.B.T. Familial syringomyelia. J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry. 1986; 49 (6): 720-721.
31. Malessa R., Jorg J. Discordante Syringomyelie-Zwillinge bei familiärer Syringomyelie. Nervenarzt. 1986; 57: 422-426.
32. Борисова Н.А., Валикова И.В., Кучаева Г.А. Сирингомиелия. М.: Медицина, 1989. 159с.
33. Кубергер М.Б., Щербакова Е.Я., Николаева Н.В. и др. Семейный случай сирингомиелии. Педиатрия. 1991; 3: 93-95.
34. Викторова Т.В., Корытина Г., Хуснутдинова Э.К. и др. Клинико-молекулярно-генетический анализ при сирингомиелии. Уфа: РИО ГУП «Иммунопрепарат», 1998: 46-47.
35. Gimenez-Roldan S., Benito C., Mateo D. Familial communicating syringomyelia. J. Neurol. Sci. 1978; 36 (1): 135-146.
36. Mariani C., Cislighi M.G., Barbieri S. et al. The natural history and results of surgery in 50 cases of syringomyelia. J. Neurol. 1991; 238: 433-438.
- Klin. 1915. No. 49, pp. 1344-1347.
16. Shamburov D.A. Siringomielija [Syringomyelia]. Moscow. Medgiz Publ., 1961. 220 p. [In Russ.].
17. Logachev K.D. O semejnoy forme pojasnichno-krestcovej siringomielii [About a family form of a lumbosacral syringomyelia]. Zhurn. nevropatol. i psihiatr. – Neuroscience and Behavioral Physiology. 1964. No. 6, pp. 806-810 [In Russ.].
18. Wild H., Behnert J. Konkordante Syringomyelie mit okzipito-zervikaler Dysplasie bei eineiigem Zwilling-spar. Munchen med. Wschr. 1964. No. 106, pp. 1421-1428.
19. Ikramova N.T. K voprosu o semejnoy siringomielii [To a question of a family syringomyelia]. Med. zhurn. Uzbekistana. 1970. No. 7, pp. 72-74 [In Russ.].
20. Skvirskaja K.B. K probleme nasledstvennosti siringomielii [To a problem of heredity of a syringomyelia]. Zhurn. nevropatol. i psihiatr. – Neuroscience and Behavioral Physiology. 1970. No. 9, pp. 1281-1286 [In Russ.].
21. Sirotkin V.M., Pazoni I., Gimadeeva P.M. O verojatnom haraktere nasledovanija pri semejnoy siringomielii [About the probable nature of inheritance at a family syringomyelia]. Zhurn. nevropatol. i psihiatr. – Neuroscience and Behavioral Physiology. 1973. No. 6, pp. 831-836 [In Russ.].
22. Sadykov T.T. K voprosu izuchenija siringomielii v Udmurtskoj ASSR [To a question of studying of a syringomyelia in Udmurt the ASSR] Diss. PhD. Izhevsk, 1973. 22 p. [In Russ.].
23. Nedoshivin L.B., Alelekov D.A. Genetiko-populjacionnoe izuchenie siringomielii v Gor'kovskoj oblasti [Genetiko-populyatsionnoye studying of a syringomyelia in Gorky area]. Zhurn. nevropatol. i psihiatr. – Neuroscience and Behavioral Physiology. 1974. No. 3, pp. 349-351 [In Russ.].
24. Lobova A.A. Rasprostranennost' i klinika siringomielii v Amurskoj oblasti [Abundance and clinic of a syringomyelia in the Amur region]. Diss. PhD. Irkutsk, 1975. 24 p. [In Russ.].
25. Bentley S.J., Campbell M.J., Kaufman P. Familial syringomyelia. J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry. 1975. No. 38, pp. 346-349.
26. Ishhenko M.M., Degtjar V.V., Komorovskaja Ja.M. Chetyre nabljudenija semejnoy siringomielii v odnom pokolenii [Four observations of a family syringomyelia in one generation]. Zhurn. nevropatol. i psihiatr. – Neuroscience and Behavioral Physiology. 1976. No. 5, pp. 662-665 [In Russ.].
27. Erhov I.S., Mart'janova S.G. Social'no-gigienicheskie i jepidemiologicheskie aspekty izuchenija siringomielii v Chuvashii [Social and hygienic and epidemiological aspects of studying of a syringomyelia in Chuvashia]. Kazanskij med. zhurn. – Kazan medical journal. 1979. No. 4, pp. 67-68 [In

37. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man: A catalog of human genes and genetic disorders: 11th ed. Baltimore and London: The Johns Hopkins University Press, 1994. 3009p.
38. Bull J.W.D., Nixon W.L.B., Pratt R.T.C. The radiological criteria and familial occurrence of primary basilar impression. *Brain*. 1955; 78: 229-247.
39. Brocher J.E.W. Die Occipito-Cervical-Gegend. Stuttgart: Georg Thieme Verlag, 1955. 350p.
40. Bewermeyer H., Dreesbach H.A., Hunermann B., Heiss W.D. MR imaging of familial basilar impression. *J. Comput. Assist. Tomogr.* 1984; 8 (5): 953-956.
41. Лобзин В.С., Бабурина И.П. Врожденные кранио-вертебральные дисплазии. М.: МОНИКИ, 1995; 1: 199-204.
42. Da Silva J.A., da Silva E.B., de Souza M.B. Familial occurrence of basilar impression. *Arq. Neuropsiquiatr.* 1978; 36 (3): 227-229.
43. Herman M.D., Cheek W.R., Storrs B.B. Two siblings with the Chiari I malformation. *Pediatr. Neurosurg.* 1991; 16 (3): 183-184.
44. Stovner L.J. Headaches and Chiari type I malformation: Occurrence in female monozygotic twins and first-degree relatives. *Cephalalgia*. 1992; 12 (5): 304-307.
45. Ахадов Т.А., Сачкова И.Ю., Кравцов А.К. и др. Аномалия Арнольда-Киари: данные магнитно-резонансной томографии и клинические проявления. *Журн. невропатол. и психиатр.* 1993; 5: 19-23.
46. Colombo A., Cislighi M.G. Familial syringomyelia: case report and review of the literature. *Ital. J. Neurol. Sci.* 1993; 17: 637-639.
47. Stovner L.J., Sjaastad O. Segmental hyperhidrosis in two siblings with Chiari type I malformation. *Eur. Neurol.* 1995; 35 (3): 149-155.
48. Cavender R.K., Schmidt J.H. Tonsillar ectopia and Chiari malformations: Monozygotic triplets - Case report. *J. Neurosurg.* 1995; 82: 497-500.
49. Gripp K.W., Scott C.I. Jr., Nicholson L. et al. Chiari malformation and tonsillar ectopia in twin brothers and father with autosomal dominant spondylo-epiphyseal dysplasia tarda. *Skeletal. Radiol.* 1997; 26 (2): 131-133.
50. Atkinson J.L.D., Kokmen E., Miller G.M. Evidence of posterior fossa hypoplasia in the familial variant of adult Chiari I malformation: Case report. *Neurosurgery*. 1998; 42 (2): 401-404.
51. Iwasaki Y., Hida K., Onishi K., Nanba R. Chiari malformation and syringomyelia in monozygotic twins: birth injury as a possible cause of syringomyelia - case report. *Neurol. Med. Chir. (Tokyo)*. 2000; 40 (3): 176-178.
52. Менделевич Е.Г., Богданов Э.И., Чувашаев И.Р. Семейные случаи сирингомиелии и аномалии
- Russ.].
28. Galaj V.F. Siringomielija u treh sester [Syringomyelia at three sisters]. *Zdravoohranenie Belorussii*. 1980. No. 7, pp. 69-70 [In Russ.].
29. Busis N.A., Hochberg F.H. Familial Syringomyelia. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*. 1985. No. 48, pp. 936-938.
30. Duncan J.S., Hyman N.M., Adams C.B.T. Familial syringomyelia. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*. 1986. No. 49 (6), pp. 720-721.
31. Malessa R., Jorg J. Discordante Syringomyelie-Zwillinge bei familiärer Syringomyelie. *Nervenarzt*. 1986. No. 57, pp. 422-426.
32. Borisova N.A., Valikova I.V., Kuchaeva G.A. Siringomielija [Syringomyelia]. Moscow. *Medicina Publ.*, 1989. 159 p. [In Russ.].
33. Kuberger M.B., Shherbakova E.Ja., Nikolaeva N.V. i dr. Semejnyj sluchaj siringomielii [Family case of a syringomyelia]. *Pediatrija – Peditria*. 1991. No. 3, pp. 93-95 [In Russ.].
34. Viktorova T.V., Korytina G., Husnutdinova Je.K. i dr. Kliniko-molekul'jarno-geneticheskij analiz pri siringomielii [Clinic, molecular and genetic analysis at a syringomyelia]. Ufa: RIO GUP «Immunopreparat» Publ., 1998, pp. 46-47 [In Russ.].
35. Gimenez-Roldan S., Benito C., Mateo D. Familial communicating syringomyelia. *J. Neurol. Sci.* 1978. No. 36 (1), pp. 135-146.
36. Mariani C., Cislighi M.G., Barbieri S. et al. The natural history and results of surgery in 50 cases of syringomyelia. *J. Neurol.* 1991. No. 238, pp. 433-438.
37. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man: A catalog of human genes and genetic disorders: 11th ed. Baltimore and London: The Johns Hopkins University Press, 1994. 3009 p.
38. Bull J.W.D., Nixon W.L.B., Pratt R.T.C. The radiological criteria and familial occurrence of primary basilar impression. *Brain*. 1955. No. 78, pp. 229-247.
39. Brocher J.E.W. Die Occipito-Cervical-Gegend. Stuttgart: Georg Thieme Verlag, 1955. 350 p.
40. Bewermeyer H., Dreesbach H.A., Hunermann B., Heiss W.D. MR imaging of familial basilar impression. *J. Comput. Assist. Tomogr.* 1984. No. 8 (5), pp. 953-956.
41. Lobzin V.S., Baburina I.P. Vrozhdennye kraniovertebral'nye displazii [Congenital dysplasia craniovertebral]. Moscow, MONIKI Publ., 1995; 1, pp. 199-204 [In Russ.].
42. Da Silva J.A., da Silva E.B., de Souza M.B. Familial occurrence of basilar impression. *Arq. Neuropsiquiatr.* 1978. No. 36 (3), pp. 227-229.
43. Herman M.D., Cheek W.R., Storrs B.B. Two siblings with the Chiari I malformation. *Pediatr. Neurosurg.* 1991. No. 16 (3), pp. 183-184.

- Арнольда-Киари. Журн. неврол и психиатр. 2000; 12: 93-95.
53. Крупина Н.Е. Семейный случай мальформации Киари и сирингомиелии. Неврологический журн. 2002; 2: 15-17.
 54. Сироткин В.М. О соотношении между порядковым номером рождения и вероятностью заболевания сирингомиелией. Вopr. материнства и детства. 1971; 11: 88.
 55. Крупина Н.Е., Белодед В.М. Семейный характер аномального развития черепа и мальформации Киари I типа. Неврологический журн. 2003; 1: 24-27.
 56. Chatel M., Menault F., Pecker J. Arguments in favor of the genetic origin of malformed syringohydromyelic pictures. Neurochirurgie. 1979; 25: 160-165.
 57. Крупина Н.Е., Белодед В.М., Широкова Е.Г., Со-рокина В.А. Мультифакториальный характер мальформации Киари I типа. Журн. неврол. и пси-хиатр. 2002; 2: 23-26.
 44. Stovner L.J. Headaches and Chiari type I malformation: Occurrence in female monozygotic twins and first-degree relatives. Cephalalgia. 1992. No. 12 (5), pp. 304-307.
 45. Ahadov T.A., Sachkova I.Ju., Kravcov A.K. i dr. Anomalija Arnol'da-Kiari: dannye magnitno-rezonansnoj tomografii i klinicheskie projavlenija [Arnold-Kiari's anomaly: the given to a magnetic and resonance tomography and clinical manifestations]. Zhurn. nevropatol. i psihiatr. – Neuroscience and Behavioral Physiology. 1993. No. 5, pp. 19-23 [In Russ.].
 46. Colombo A., Cislighi M.G. Familial syringomyelia: case report and review of the literature. Ital. J. Neurol. Sci. 1993. No. 17, pp. 637-639.
 47. Stovner L.J., Sjaastad O. Segmental hyperhidrosis in two siblings with Chiari type I malformation. Eur. Neurol. 1995. No. 35 (3), pp. 149-155.
 48. Cavender R.K., Schmidt J.H. Tonsillar ectopia and Chiari malformations: Monozygotic triplets - Case report. J. Neurosurg. 1995. No. 82, pp. 497-500.
 49. Gripp K.W., Scott C.I. Jr., Nicholson L. et al. Chiari malformation and tonsillar ectopia in twin brothers and father with autosomal dominant spondylo-epiphyseal dysplasia tarda. Skeletal. Radiol. 1997. No. 26 (2), pp. 131-133.
 50. Atkinson J.L.D., Kokmen E., Miller G.M. Evidence of posterior fossa hypoplasia in the familial variant of adult Chiari I malformation: Case report. Neurosurgery. 1998. No. 42 (2), pp. 401-404.
 51. Iwasaki Y., Hida K., Onishi K., Nanba R. Chiari malformation and syringomyelia in monozygotic twins: birth injury as a possible cause of syringomyelia - case report. Neurol. Med. Chir. (Tokyo). 2000. No. 40 (3), pp. 176-178.
 52. Mendelevich E.G., Bogdanov Je.I., Chuvashaeв I.R. Semejnye sluchai siringomielii i anomalii Arnol'da-Kiari [Family cases of a syringomyelia and Arnold-Kiari's anomaly]. Zhurn. nevrol i psihiatr. – Neuroscience and Behavioral Physiology. 2000. No. 12, pp. 93-95 [In Russ.].
 53. Krupina N.E. Semejnyj sluchaj mal'formacii Kiari i siringomielii [Family case of a malformation of Kiari and syringomyelia]. Nevrologicheskij zhurn. – The Neurological Journal. 2002. No. 2, pp. 15-17 [In Russ.].
 54. Sirotkin V.M. O sootnoshenii mezhdru porjadkovym nomerom rozhdenija i verojatnost'ju zaboлеvanija siringomieliej [About a ratio between ordinal value of the birth and probability of a disease of a syringomyelia]. Vopr. materinstva i detstva. 1971. No. 11, p. 88 [In Russ.].
 55. Krupina N.E., Beloded V.M. Semejnyj harakter anomal'nogo razvitija cherepa i mal'formacii Kiari I tipa [Family nature of the abnormal development

- of a skull and Kiari I's syringomyelia of type]. Nevrologicheskij zhurn. – The Neurological Journal. 2003. No. 1, pp. 24-27 [In Russ.].
56. Chatel M., Menault F., Pecker J. Arguments in favor of the genetic origin of malformed syringohydromyelic pictures. Neurochirurgie. 1979. No. 25, pp. 160-165.
57. Krupina N.E., Beloded V.M., Shirokova E.G., Sorokina V.A. Mul'tifaktorial'nyj harakter mal'formacii Kiari I tipa [Multifactorial character of a malformation of Kiari I of type]. Zhurn. nevrol. i psihiatr. – Neuroscience and Behavioral Physiology. 2002. No. 2, pp. 23-26 [In Russ.].

Автор

Крупина Наталья Евгеньевна
Уральский государственный медицинский университет
д.м.н., профессор кафедры нервных болезней, нейро-
хирургии и медицинской генетики
Российская Федерация, 620219, г. Екатеринбург, ул.
Репина, 3
krupina@gkb40.ur.ru

Author

Krupina Natalia E.
Ural State Medical University
Doctor of Medical Sciences, Professor of the Department
of Nervous Diseases, Neurosurgery and Medical Genetics
Russian Federation, 620219, Yekaterinburg, 3, Repina St.
krupina@gkb40.ur.ru

Дата поступления — 19.07.2016

Received — 19.07.2016

Образец цитирования:

Крупина Н.Е. Семейные случаи краниовертебральных аномалий, мальформации Киари и сирингомиелии (Литературный обзор). Вестник уральской медицинской академической науки. 2016, №3, с. 75–84, DOI: 10.22138/2500-0918-2016-15-3-75-84

For citation:

Krupina N.E. Semejnye sluchai kraniovertebral'nyh anomalij, mal'formacii Kiari i siringomielii (Literaturnyj obzor) [Familial cases of the craniovertebral anomalies, chiari malformation and syringomyelia (Literary review)]. Vestn. Ural. Med. Akad. Nauki. – Journal of Ural Medical Academic Science. 2016, no. 3, pp. 75–84. DOI: 10.22138/2500-0918-2016-15-3-75-84 [In Russ.]