

Katedra i II Klinika Pediatryczna. Wydział Lekarski. Akademia Medyczna w Lublinie  
Kierownik: prof. dr med. Antoni Gębala

Katedra i Zakład Radiologii. Wydział Lekarski. Akademia Medyczna w Lublinie  
Kierownik: doc. dr med. Stanisław Bryc

Alina DOBRZAŃSKA, Kazimierz PIETROŃ

### Radiologiczne badania układu kostnego u dzieci z zespołem Downa

Радиологические исследования костной системы у детей с синдромом Довна

Radiologic Examinations of the Bone System in Children with Down's Syndrome

W 1838 r. Esquirol (7) pierwszy wyodrębnił wśród upośledzonych umysłowo dzieci zbliżone wyglądem zewnętrznym do rasy mongolskiej. Niski wzrost, skośnie ustawienie szpary powiekowej, spłaszczona nasada nosa sprawiały złudne wrażenie Mongoła. W 1866 r. Langdon-Down (6) podał w swej monografii szczegółowy opis zespołu, który zaliczył pod względem etnicznym do grupy Mongołów, co w następstwie popularyzuje niewłaściwe określenie mongolizmu. W latach następnych wielu autorów określa mongolizm jako zespół Downa. Ze względu na niski wzrost dzieci, oraz krótkie dłonie i stopy Benda (1) używał określenia akromikria, natomiast Penrose (23) uogólnionej dysplazji płodowej. Już w 1932 r. Waardenburg (26) uważał, że w zespole Downa cytologowie winni poszukiwać aberacji chromosomowych.

Po ustaleniu przez Tjio i Levana (25) w 1956 r. prawidłowej liczby układu diploidalnego 46 chromosomów u człowieka, Lejeune, Gautier, Turpin (18) w 1959 r. wykryli aneuploidalną liczbę 47 chromosomów w zespole Downa, wskutek trisomii małego, akrocentrycznego chromosomu z grupy G. Polani i wsp. (24), Hamerton i wsp. (11), Clark i wsp. (3) opisali również anomalie budowy i liczby chromosomów w postaci translokacji i mozaiki w kariotypach dzieci z zespołem Downa. Obserwacje Hall (10), Gustavson (9) i własne (5) dowiodły, że nieprawidłowy rozwój psychofizyczny dzieci z zespołem Downa powiązany jest etiopatogenetycznie z aberacjami chromosomów w kariotypie. Spostrzeżenia potwierdzone badaniami radiologicznymi u dzieci z zespołem Downa, przedstawili w swych pracach Benda (1), Kaufmann (14), Caffey i wsp. (2), Kozłowski (16).

Celem naszej pracy było ustalenie przy pomocy badania radiologicznego, charakterystycznych dla zespołu Downa anomalii układu kostnego u dzieci.

## MATERIAŁ I METODY BADAŃ

Badaniom radiologicznym poddano 48 dzieci z zespołem Downa w wieku od 19 mies. do 16 lat, w tym 29 dzieci płci męskiej i 19 płci żeńskiej. U każdego dziecka wykonano zdjęcia rtg. przednio-tylne i boczne czaszki, zdjęcia klatki piersiowej, miednicy, oraz obu dłoni i nadgarstków. Dodatkowo wykonano zdjęcia zatok bocznych nosa, kości długich i stawów, oraz stopy. Rozpoznanie zespołu Downa potwierdzone było badaniem kariologicznym. W każdym przypadku zakładano hodowlę krwi obwodowej wg met. Moorheada (20) w modyfikacji Lejeune'a (19).

## WYNIKI BADAŃ I OMÓWIENIE

U 48 badanych radiologicznie dzieci z zespołem Downa stwierdzono w wyniku badania kariologicznego, trisomię chromosomu z grupy G oraz aneuploidalną liczbę modalną 47 chromosomów w kariotypach. Równoczesne wykonanie u każdego dziecka 2 zdjęć — strzałkowego i bocznego — pozwoliło zaszeregować czaszkę do typu długo-średnio i krótko-głowego (dolicho-mesenbrachycephalia). Znajduje tu zastosowanie wskaźnik szerokościowdługościowy czaszki, którym określa się często wg Czekanowskiego (4) cechy antropologiczne czaszki. Jest ilorazem największej wewnętrznej szerokości czaszki i największej długości czaszki, mierzonym w cm i pomnożonym przez 100. Wskaźnik ten przy średniogłowej czaszce wynosi ok. 75—80, przy krótkogłowej przekracza 80. Większe odchylenia wskazują na hiperbrachycephalię, której granicznymi przypadkami są czaszki o szerokości równej długości. Tabela 1 przedstawia wskaźniki czaszkowe u 48 dzieci z zesp. Downa w wieku od 19 mies. do 16 lat.

Jak wynika z zestawienia, wskaźnik czaszkowy we wszystkich przypadkach przekracza 80 wykazując brachy i hiperbrachycephalię. Na radiogramach czaszki w rzucie bocznym wykreślano linię Y, która przechodzi przez dolny brzeg oczodołu i górny brzeg przewodu słuchowego oraz dzieli czaszkę na część mózgową i trzewiową. W 74% radiogramów zachowane były proporcje niemowlęce. Przyczyną jest niedorozwój szczęki i żuchwy. Kąt żuchwy najczęściej rozwarty od 130° do 142°. Ramię wstępujące żuchwy krótkie.

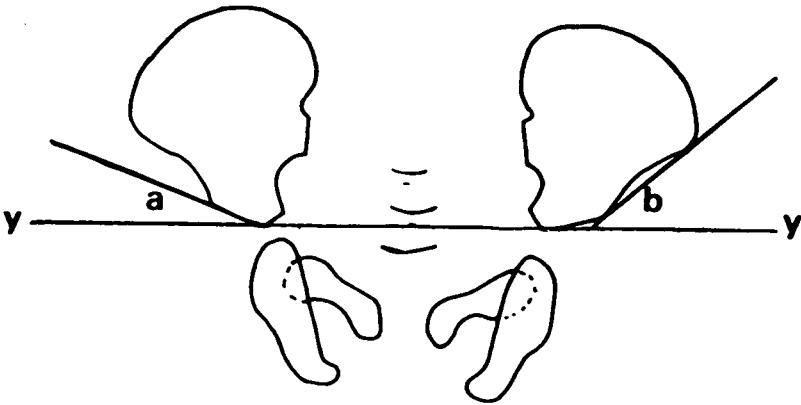
W 58% radiogramów jam przynosowych stwierdzono brak upowietrznienia zatok szczękowych szczególnie u dzieci do 8 roku życia, a w 33% radiogramów obserwowano upośledzone upowietrznienie i niedorozwój zatok czołowych u dzieci z zespołem Downa do 12 roku życia. W 34% zdjęć Rtg czaszki widoczny był szew czołowy (*sutura metopica*), który prawidłowo zarasta ok. 2 r. życia. W 8% zdjęć wzdłuż szwu węglowego obserwowano dodatkowe wstawki kostne.

Podstawowym warunkiem prawidłowej oceny radiologicznej miednicy jest symetryczne zdjęcie z ułożeniem kończyn dolnych, w pośredniej

Tab. 1. Wskaźniki czaszkowe u 48 dzieci z zespołem Downa  
(w wieku od 19 miesięcy do 16 lat)  
Cranial indices in 48 children with Down's Syndrome  
(aged from 19 months to 16 years)

N. I.	Wiek	Płeć	Wskaźnik czaszkowy	N. I.	Wiek	Płeć	Wskaźnik czaszkowy
W. J.	19 mies.	ż	82,1	B. D.	9 1	ż	87,3
K. D.	24 mies.	m	87,0	S. W.	9 1	m	98,6
O. M.	24 mies.	m	83,0	S. M.	9 1	ż	102,6
Z. K.	25 mies.	m	97,1	F. A.	9 1	m	86,5
G. E.	26 mies.	ż	89,2	G. M.	9 1/2	m	91,3
G. J.	30 mies.	m	84,3	A. J.	9 1	ż	90,6
B. J.	3 1	ż	89,1	B. J.	9 1	m	92,0
H. B.	3 1	ż	95,0	S. A.	10 1	m	86,4
K. B.	3 1	m	86,4	S. J.	10 1	ż	97,2
N. A.	4 1	m	90,7	K. G.	10 1	ż	87,1
R. J.	4 1	ż	96,0	W. A.	11 1	m	97,7
G. M.	4 1	m	99,3	K. T.	11 1	m	94,0
B. S.	4 1	m	91,5	L. H.	12 1	m	91,7
M. H.	5 1	m	87,3	P. M.	12 1	ż	96,4
F. C.	5 1	m	91,2	K. M.	12 1	m	89,5
S. U.	5 1/2	ż	93,4	D. K.	13 1	ż	89,8
J. R.	7 1	m	90,2	M. N.	13 1	ż	94,3
W. J.	7 1	m	89,7	W. K.	13 1	m	93,1
T. W.	7 1	m	90,0	Z. B.	14 1	ż	96,2
B. A.	7 1	ż	84,2	D. B.	14 1	ż	87,6
M. J.	7 1	m	101,0	C. G.	14 1	ż	98,3
W. A.	8 1	m	93,4	W. R.	14 1	m	96,5
P. H.	8 1	m	89,0	D. E.	16 1	m	92,8
S. W.	8 1	m	94,0				
G. J.	8 1	m	90,0				

rotacji. Za symetryczne przyjmowano wg Koleszy (17) zdjęcie, na którym ustawienie talerzy biodrowych jest identyczne, a oś długa kości krzyżowej nakłada się na linię przeprowadzoną przez środek spojenia łonowego. Na zdjęciach wykreślano linię Y zwaną Hilgenreinera (13), która biegnie przez zewnętrzne brzegi dolnej granicy chrząstek biodrowołonowych (ryc. 1). Do wykreślonej linii Y przeprowadzono drugą linię wg Caffey'a i Ross'a (2) przebiegającą przez strop panewki. Kąt zawarty między nimi określał nachylenie panewki. Obliczono obustronnie kąt panewkowy, którego średnie wahały się u 48 dzieci z zesp. Downa od  $4^{\circ}$  do  $19^{\circ}$ . Wzdłuż kołców górnego i dolnego kości biodrowej do linii Y wykreślano kąt biodrowy, którego średnie wynosiły od  $36^{\circ}$  do  $61^{\circ}$ . Wskaźnik biodrowy, stanowiący sumę kąta



Ryc. 1. Schemat pomiarów kąta nachylenia panewki stawu biodrowego i talerza biodrowego; y-y — linia „y”, a — kąt panewki, b — kąt talerza biodrowego  
 Scheme of the measurements of the angle of the coxal articulation acetabulum and of ilium; y-y — "y" line, a — acetabular angle, b — iliac angle

panewkowego i kąta biodrowego podzieloną przez dwa, obliczano na podstawie wzoru podanego przez Nicholis i Sacchetti (21). Wskaźnik biodrowy obliczony w radiogramach 48 dzieci z zesp. Downa wahał się od  $43^{\circ}$  do  $75^{\circ}$ . Kosowicz (15) podaje średni kąt nachy-

Tab. 2. Wartości średnie oraz odchylenia standardowe kątów panewkowych, kątów biodrowych i wskaźników biodrowych, obliczonych u 48 dzieci z zesp. Downa w wyodrębnionych 4 grupach w zależności od wieku  
 Mean values and standard deviations of the acetabular and iliac angles, and iliac indices calculated in 48 children with Down's Syndrome, who were divided into 4 groups, in relation to their age

Wiek dzieci	Średnia i odch. stand.	Kąt panewkowy	Kąt biodrowy	Wskaźnik biodrowy
19 mies. — 3 l.	średnia odch. stand.	15,7 2,1	47,3 4,2	63,0 2,6
4 l. — 7 l.	średnia odch. stand.	11,3 2,1	48,0 4,4	59,3 5,5
8 l. — 12 l.	średnia odch. stand.	11,2 4,4	47,8 6,7	57,7 2,5
13 l. — 16 l.	średnia odch. stand.	12,1 3,4	48,8 6,2	60,9 5,8

lenia panewkowego u osobników zdrowych  $22^{\circ}$ — $27^{\circ}$ , średni kąt biodrowy  $54^{\circ}$ , oraz średnią wartość wskaźnika biodrowego  $80^{\circ}$ . U dzieci z zesp. Downa na podstawie przeprowadzonych pomiarów obserwowano

znacznie obniżone wartości kątów i wskaźnika biodrowego. Kąt, który zamyka oś długą szyjki i oś trzonu kości udowej, wynosi prawidłowo ok.  $125^{\circ}$ . Ze względu na płytkość panewki oraz niedorozwój główki i szyjki kości udowej w 89% przypadków zesp. Downa stwierdzono odmienne ustawienie główki i szyjki w stosunku do trzonu. Kąt między trzonem a szyjką kości udowej był większy i wahał się od  $130^{\circ}$  do  $159^{\circ}$ . Jedno z dzieci operowane było w Klinice Ortopedycznej AM w Lublinie z powodu lewostronnego zwichnięcia stawu biodrowego. W radiogramach układu kostnego stopy, u 32% dzieci stwierdzono skrzywienie osi pierwszej kości śródstopia w stosunku do kości 2 i 3. We wszystkich radiogramach obserwowano nieprawidłowy odstęp między 1 a 2 palcem.

W zakresie kości śródstopia od II do V spostrzegano nadliczbowe kostki, oraz dodatkowe jądra kostnienia tzw. rzekome nasady. Z innych odchyżeń w 23% radiogramów stwierdzono nierównomierne zwiększenie długości palca 3 lub 4. W zesp. Downa zwraca uwagę charakterystyczna szeroka budowa dłoni, o krótkich palcach. Zdjęcia dłoni i nadgarstków u 48 dzieci z zespołem Downa wykorzystano do przeprowadzenia pomiarów paliczek palców w celu obliczenia wskaźników względnej długości poszczególnych paliczek. Wskaźnik I wg B e n d y (1) jest to iloraz długości 3, końcowego paliczka i 1 podstawowego paliczka, który prawidłowo wynosi 2,5 do 3. Wskaźnik II wg H e f k e (12) umożliwia ocenę wymiarów środkowych paliczek palców od II do V. Stanowi iloraz sumy trzech paliczek i środkowego, tj. drugiego paliczka. W 67% radiogramów stwierdzono zmniejszone wymiary podstawowego (1) paliczka palców II do V obu rąk. Hipoplazję pierwszego paliczka potwierdza wskaźnik B e n d y (1), który wahał się od 1,7 do 2,4. Porównano wartości średnie uzyskane z pomiarów 2 paliczka palca V z wartościami średnimi 2 paliczka palców II, III i IV. Porównanie przeprowadzono przy zastosowaniu testu t Studenta (22) dla zmiennych połączonych. We wszystkich badanych grupach wieku wartości średnie 2 paliczka palca V są mniejsze od wartości średnich palców II, III i IV. (tab. 3).

We wszystkich analizowanych przypadkach t obliczone było znacznie większe od  $t_{0,01}$  odczytanego z tablic. Przy poziomie istotności 1% stwierdza się istotne różnice między wartościami średnimi 2 paliczka V palca i wartościami średnimi 2 paliczka II, III i IV we wszystkich badanych grupach wieku. Wyniki analizy statystycznej potwierdzają obecność anomalii średniego paliczka palca V, którego brak talii, asymetria budowy, hipoplazja, ujawniają się pod postacią mniej lub więcej zaznaczonej klinodaktylii palca V. W 31% radiogramów nadgarstka i ręki stwierdzono dodatkowe jądra kostnienia, które pojawiały się w dalszych nasadach paliczek podstawowych palców od II do V, oprócz prawi-

Tab. 3. Wyniki porównania wartości średnich 2 paliczka V palca z wartościami średnimi 2 paliczka pozostałych palców

The results of comparison between mean values of the 2nd phalanx of finger V and those of the 2nd phalanx of other fingers

Liczba i wiek badanych dzieci	Porównywane palce	t obliczone	$t_{0,01}$ odczytane z tablic
9 dzieci od 19 mies. do 3 l.	II z V	8,000	4,355
	III z V	17,320	
	IV z V	15,000	
12 dzieci od 4 l. do 3 l.	II z V	9,751	3,106
	III z V	16,854	
	IV z V	11,254	
19 dzieci od 8 l. do 12 l.	II z V	4,728	2,878
	III z V	11,522	
	IV z V	10,521	
8 dzieci od 13 l. do 16 l.	II z V	4,962	3,499
	III z V	5,576	
	IV z V	5,774	

dłowo obserwowanych jąder kostnienia w nasadach bliższych oraz dodatkowe jądro kostnienia w nasadzie dalszej I kości śródreżca. Na podstawie zdjęć rtg nadgarstków i ręki lewej, porównując ze standardami Greulich'a i Pyle'a (8), stwierdzono u 11% badanych dzieci wiek kostny opóźniony, szczególnie w pierwszych 4 latach życia.

### Wnioski

Badania radiologiczne przeprowadzone u 48 dzieci z zespołem Downa i trisomią chromosomu z grupy G w kariotypie, pozwoliły ustalić szereg anomalii w budowie układu kostnego jak: typowe wskaźniki dla krótkogłowej czaszki, niedorozwój szczęki górnej i zuchwy, upośledzone upowietrznienie i niedokształcenie zatok bocznych nosa, obniżone wartości kątów panewkowych, kątów biodrowych oraz wskaźników biodrowych.

Dokładne pomiary poszczególnych paliczków palców obu dłoni przy zastosowaniu testu Studenta dla zmiennych połączonych, wskazują na obniżenie prawidłowych wartości wskaźnika I wg Bendy (1), co jest dowodem hipoplazji podstawowego paliczka palców od II do V. Wskaźnik II wg Hefke (12) umożliwił ocenę dysplazji 2 paliczka palca V.

## PIŚMIENNICTWO

1. Benda C. E.: *The Child with Mongolism*. N. Y. Grune Stratton, 1960.
2. Caffey J., Ross S.: *Amer. J. Roentg.*, **3**, 458, 1958.
3. Clarke C. M., Edwards J. H., Smallpeice V.: *Lancet*, **1**, 1028, 1961.
4. Czekanowski J.: *Człowiek w czasie i przestrzeni*. PWN, Warszawa 1967.
5. Dobrzańska A.: *Pol. Tyg. Lek.* **24**, 667, 1969.
6. Down L.: cyt. wg 1.
7. Esquirol J.: cyt. wg 1.
8. Greulich W., W., Pyle S. I.: *Radiographic Atlas of Skeletal Development of the Hand and Wrist*. Stanford Univ. Press, 1959.
9. Gustavson K. H.: *Down's Syndrome*. Almquist, Wiksells, 1964.
10. Hall B.: *Mongolism in Newborns*. *Acta paed.* 1964, suppl. 1954.
11. Hamerton J. L.: *Cytogenetics of Mongolism*. Nat. sp. soc., London 1962.
12. Hefke H. W.: *Amer. J. Dis. Child.* **60**, 1319, 1940.
13. Hilgenreiner: cyt. wg 2.
14. Kaufmann H. F., Taillard W. E.: *Brit. Med. J.* **5230**, 948, 1961.
15. Kosowicz J.: *Radiognostyka endokrynologiczna*. Pozn. Tow. Prz. Nauk. **24**, 71, 1962.
16. Kozłowski K.: *Ped. Pol.* **35**, 881, 1960.
17. Kolesza A.: *Pol. Przegl. Rad.* **29**, 5, 1965.
18. Lejeune J., Gautier M., Turpin R.: *S. R. Acad. Sci.* **248**, 1721, 1959.
19. Lejeune J., Gautier M., Turpin R.: *C. R. Acad. Sci.* **248**, 602, 1959.
20. Moorhead P. S. et al.: *Exp. Cell. Res.* **20**, 613, 1960.
21. Nicholis F. B., Sacchetti G.: *Pediatrics*, **32**, 1074, 1963.
22. Oktaba W.: *Elementy statystyki matematycznej i metodyka doświadczalnictwa*. PWN, 122, 1966.
23. Penrose L. S.: *Brit. med. Bull.* **17**, 184, 1961.
24. Polani P. E., Briggs J. H., Ford C. E., Clark C. M., Berg J. M.: *Lancet*, **1**, 721, 1960.
25. Tjio J. H., Levan A.: *Hereditas* **42**, 1, 1956.
26. Waardenburg P. J.: cyt. wg 9.

Otrzymano 8 VII 1969.

## РЕЗЮМЕ

У 48 детей с синдромом Довна, у которых при кариологических исследованиях была обнаружена трисомия хромосомы, из группы G провели радиологические исследования костной системы. Снимки черепов позволили установить черепные показатели типичные для брацефалии.

На основе рентгенограмм таза определены углы суставных впадин, подвздошный угол и подвздошные показатели. По отношению к правильным величинам полученные величины были понижены. Снимки ладони и запястья помогли при измерениях фаланг пальцев и при вычислении относительной длины отдельных фаланг.

## SUMMARY

Radiologic examinations of the bone system were carried out on 48 children with Down's Syndrome. Diagnosis of Down's Syndrome was confirmed by cytogenetic studies, which resulted in finding an aneuploid number of 47 chromosomes in karyotypes. On the basis of two frontal and lateral radiograms the indices were classified as brachycephalic.

The acetabular and iliac angles, and iliac indices were determined on the grounds of roentgenograms. A considerable decrease in the index and angle values was observed as compared with the normal. Radiograms of hands and wrists were helpful for the measurements of finger phalanges and for the determination of the relative length of each phalanx.