

Ортопедическое пособие помощи пациентам с орфанными заболеваниями на примере клинической практики НМИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова.



Очирова Полина Вячеславовна, к.м.н., травматолог – ортопед в клинике патологии позвоночника и редких заболеваний.

Наследственные синдромы

Ретроспективная моноцентровая
когорта (n=121)

Период набора пациентов: 2012 –
2021

♀ - 60 / ♂ - 61

Отдаленный результат: 1-8 лет

Основные виды генетических
заболеваний с вертебральным
синдромом:

-Дисплазии – 54 пациента

-Болезни накопления – 15 пациентов

-Хромосомные аномалии – 52 пациента

Критерии включения:

- возраст от 2,5 лет до 24 лет
- наличие полноценного лучевого архива

Орфанные заболевания

В Центре Илизарова разработаны протоколы ведения и оперативного лечения патологии позвоночника у пациентов с орфанной патологией.

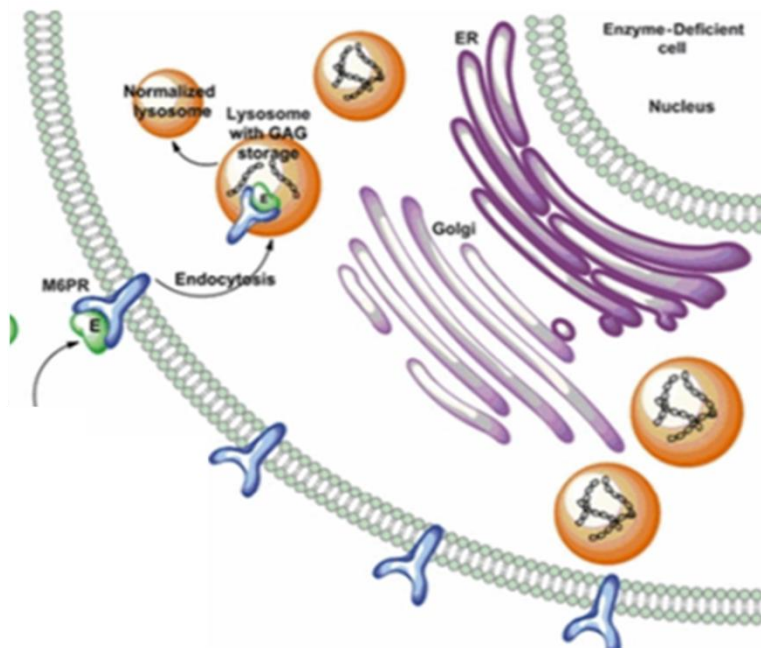
Редкие заболевания относятся к заболеваниям с мультисистемной патологией.

Залог успеха ведения, диагностики и лечения пациентов с редкой патологией – это только слаженная работа мультидисциплинарной команды!!!

Рассмотрим данные протоколы на примере диагностики и лечения пациентов с различными типами мукополисахаридоза.

Определение

Мукополисахаридозы (МПС) - группа наследственных болезней обмена веществ, связанных с нарушением метаболизма гликозаминогликанов (ГАГ), приводящая к поражению органов и тканей. Обусловлены данные заболевания мутациями генов, контролирующих процесс внутрилизосомного гидролиза макромолекул.



ХИРУРГИЯ ПОЗВОНОЧНИКА 2019. Т. 16. № 2. С. 81-91 | HIRURGIA POZVONOCNIKA (SPINE SURGERY) 2019;16(2):81-91
© С.О. РЯБЫХ И ДР., 2019 | © S.O. RYABYKH ET AL., 2019



ВЕРТЕБРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПРИ РАЗЛИЧНЫХ ТИПАХ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА: ОСОБЕННОСТИ КЛИНИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

С.О. Рябых¹, П.В. Очирова¹, А.В. Губин¹, С.В. Колесов², Д.А. Колбовский², А.Н. Третьякова¹, Т.В. Рябых¹,
С.Н. Медведева¹, Д.М. Савин¹, А.В. Вурцев¹, М.С. Сайфутдинов¹

¹Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия»
им. акад. Г.А. Илизарова, Курган, Россия

²Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии
им. Н.Н. Приорова, Москва, Россия



ВЕРТЕБРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПРИ РАЗЛИЧНЫХ
ТИПАХ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА:
ОСОБЕННОСТИ КЛИНИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

С.О. Рабын¹, П.В. Очирова¹, А.В. Губин¹, С.В. Колесов², Д.А. Колбовский², А.Н. Третьяков², Т.В. Рабын²,
С.Н. Медведева², Д.М. Сокин¹, А.В. Вурьян¹, М.С. Сайфутдинов¹

¹Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия»
им. акад. Г.А. Илизарова, Курган, Россия

²Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии
им. Н.Н. Приорова, Москва, Россия

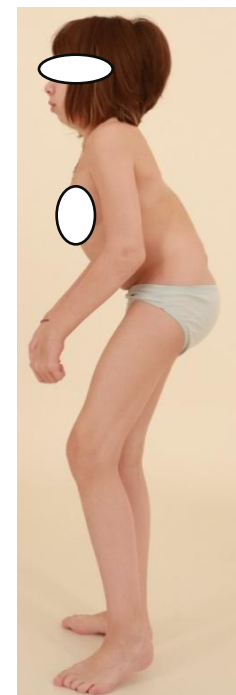
Классификация

Таблица 2

Ортопедические проявления патологии в зависимости от типа мукополисахаридоза (МПС) [8, 10–17]

Тип / синдром	Клинические проявления
МПС I / Гурлера	Множественный дизостоз, диспропорциональный нанизм, множественные контрактуры в суставах, синдром карпального канала, зубовидная кость, атлантоаксиальная нестабильность, дисплазия вертлужной впадины, <i>coxa valga bilateralis, genu valgum</i> , стенозирующий лигаментит
МПС I / Гурлера – Шейе, Шейе	Более мягкие проявления синдрома Гурлера
МПС II / Хантера	Множественный дизостоз, диспропорциональный нанизм, множественные контрактуры в суставах, синдром карпального канала, зубовидная кость, атлантоаксиальная нестабильность, дисплазия вертлужной впадины, <i>coxa valga bilateralis, genu valgum</i> , стенозирующий лигаментит
МПС III / Санфилиппо	Только легкие соматические проявления, субнанизм, умеренные контрактуры (в основном в локтевых суставах)
МПС IV / Моркио	Тяжелая дисплазия скелета, множественный дизостоз, диспропорциональный нанизм, гипермобильность суставов, зубовидная кость, атлантоаксиальная нестабильность, <i>coxa valga bilateralis</i> , дисплазия вертлужной впадины с нарушением соотношений в тазобедренных суставах, <i>genu valgum</i> , деформации стоп, деформации грудной клетки
МПС VI / Марото – Лами	Множественный дизостоз, диспропорциональный нанизм, контрактуры в суставах, синдром карпального канала, зубовидная кость, атлантоаксиальная нестабильность, дисплазия вертлужной впадины, <i>coxa valga bilateralis, genu valgum</i> , стенозирующий лигаментит, деформация грудной клетки
МПС VII / Слая	Множественный дизостоз, диспропорциональный нанизм, контрактуры в суставах, зубовидная кость, атлантоаксиальная нестабильность, дисплазия вертлужной впадины, деформация грудной клетки
МПС IX / дефицит гиалуронидазы	Субнанизм, гипертрофия околосуставных масс, узловатые синовиальные массы с выпотом в суставах, эрозии вертлужной впадины

Диагностика



Мультисистемное заболевание

Основной:

- Мукополисахаридоз 1 типа (синдром Гурлера).
- Прогрессирующий тяжелый кифоз грудно-поясничного отдела позвоночника. Умеренный нижний парапарез.

Сопутствующий:

- Состояние после аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток.
- Реакция трансплантат против хозяина в виде мукозида полости рта.
- Кровяная химера.
- Рецидивирующий обструктивный бронхит.
- Хронический аденоидит (аденоиды 2-3 ст).
- Внутренняя гидроцефалия.
- Двусторонняя сенсо-невральная тугоухость 1-2 степени.
- Помутнение роговицы обоих глаз.
- Задержка психического развития.

[Собственные данные автора]

Клиническое наблюдение

<https://doi.org/10.15690/rfv.v18i1.2221>

Check for updates



П.В. Очирова, С.О. Рябах, Т.В. Рябах

Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии имени академика Г.А. Илизарова, Ургант, Российская Федерация

Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлер

Автор, ответственный за переписку:

Очирова Полина Вячеславовна, кандидат медицинских наук, травматолог-ортопед в ТОО МЭ клиники патологии позвоночника и радики заболеваний ИМББГТ имени академика Г.А. Илизарова

Адрес: 642014, Россия, Курган, ул. М. Ульяновой, д. 6, тел. +7 (3522) 45-10-08, e-mail: rochen@yandex.ru

Описан клинический случай хирургического лечения комбинированной патологии позвоночника у ребенка с синдромом Гурлер. Подробно описаны показания, основные факторы риска и особенности оперативного лечения патологии позвоночника при этой нозологии, проанализированы подходы по данным литературы. **Обсуждаемые.** Приведенный клинический пример мы хотим привлечь внимание коллег к этой проблеме, подчеркнуть особенности ортопедических проявлений у пациентов с мукополисахаридозом, тип IV (МПС IV). Одним из важных пунктов является своевременное их выявление и хирургическое лечение. **Описание клинического случая.** В данной статье приведено описание особенностей хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с МПС IV — с прогрессирующей кифотической деформацией, стенозом и нестабильностью на уровне краниовертебрального перехода; выраженная неврологическая дефицитом, функциональными нарушениями со стороны внутренних органов. **Заключение.** Для пациентов с МПС характерна многоуровневая ортопедическая патология, которая требует непрерывного наблюдения в течение всей жизни одной многопрофильной командой специалистов.

Ключевые слова: клинический случай, наследственные болезни, мукополисахаридоз, тип IV, возрастные и профессио-нальные предрасположенности, многоуровневая патология позвоночника, нестабильность, стеноз, краниовертебральный переход, кифотическая деформация, оксигитостоподилоз, коррекция деформации

Для цитирования: Очирова П.В., Рябах С.О., Рябах Т.В. Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлер. Педиатрическая фармакология. 2021;18(1):23–30. doi: 10.15690/rfv.v18i1.2221



Мультидисциплинарный подход

- ✓ Невролог
- ✓ Педиатр / Терапевт
- ✓ Пульмонолог
- ✓ Кардиолог
- ✓ Гастроэнтеролог
- ✓ Нутрициолог (диетолог)
- ✓ Ортопед-вертебролог
- ✓ Анестезиолог-реаниматолог



Командная работа !!!

ЖАЛОБЫ



-быстрая усталость

-боли в конечностях

-наличие «скованности в суставах»

-ухудшение походки

-нарушение чувствительности

-нарушение функции тазовых органов

-отсутствие ходьбы



Учитывая мультисистемность орфанных заболеваний пациентам проводились следующие методы исследования:

Всем пациентам проводились инструментальные исследования, которые приняты консенсусным мнением экспертов как базовые :

- вертикальная рентгенография позвоночника в прямой и боковой проекциях;

- КТ краниовертебрального перехода, шейного, грудного, поясничного отделов позвоночника;

- функциональная КТ шейного отдела позвоночника с максимальным сгибанием и максимальным разгибанием с целью выявления нестабильности и зубовидной кости;

- МРТ краниовертебрального перехода, шейного, грудного, поясничного отделов позвоночника с целью определения очагов миелопатии и стеноза.

В качестве опции выполнялась КТ трахеи и легких для изучения вариантов анатомии трахео-бронхиальных путей с целью исключения аномалии развития ТБД по типу (трахеомаляций), очагов ателектазов и гипозктазов.



Неврологический статус оценивали по шкале Frankel.

Выраженность миелопатии проводили:

- по модифицированной шкале Японской Ортопедической Ассоциации mJOA (JOAScore)

- шкале Нурика (Nurick scale)

Оценку моторного статуса проводилась по тесту 6-минутной ходьбы (6MWT); интегральная балльная оценка функционального статуса

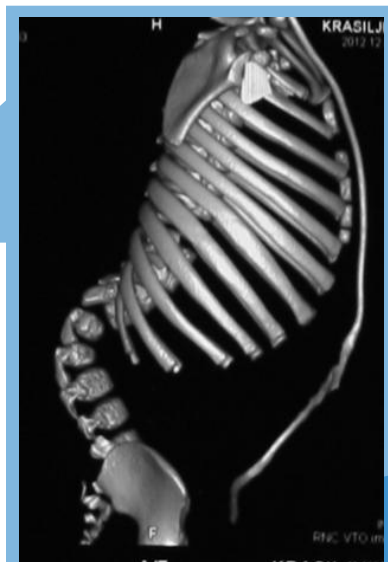
Оценку нарушения жизнедеятельности и ролевых ограничений проводили по шкале FIM (Functional Independence Measure – Мера Функциональной Независимости)

Эти шкалы признаны наиболее валидными шкалами для оценки неврологического и функционального статуса пациентов с различными типами мукополисахаридозов.

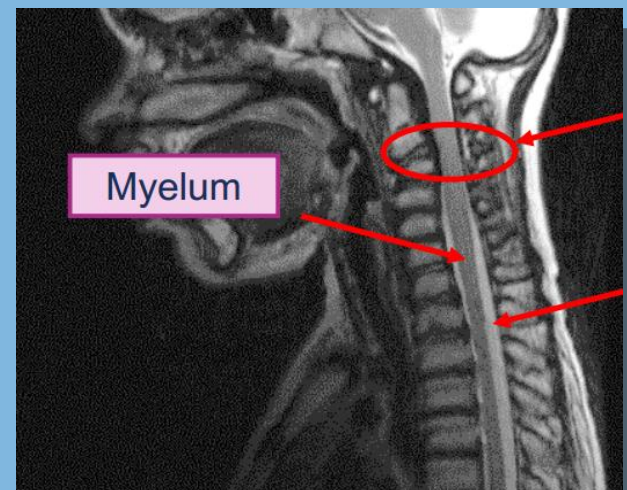
Вертебральные синдромы

1. Деформация:

- кифоз
- кифосколиоз



2. Стеноз

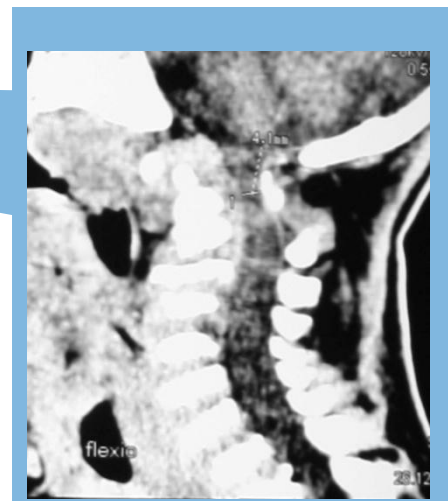
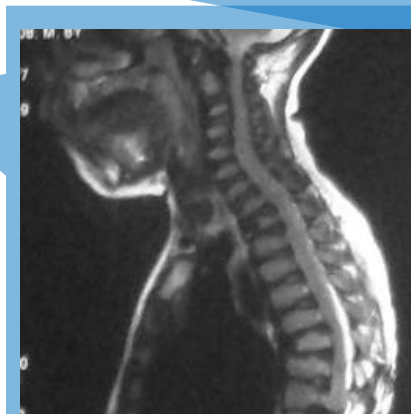


3. Нестабильность

4. Проблемы «смежных сегментов»

[П. В. Очирова, С. О. Рябых, Т. В. Рябых.. Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлер. ПЕДИАТРИЧЕСКАЯ ФАРМАКОЛОГИЯ /2021/ ТОМ 18/ № 1

С. О. Рябых, П. В. Очирова, А. В. Губин, С. В. Колесов, Д. А. Колбовский, А. Н. Третьякова, Т. В. Рябых, С. Н. Медведева, Д. М. Савин, А. В. Бурцев, М. С. Сайфутдинов. Вертебральный синдром при различных типах мукополисахаридоза: особенности клиники и лечения. Хирургия позвоночника, Том 16, № 2 (2019)]





Вертебральные синдромы

ВЕРТЕБРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПРИ РАЗЛИЧНЫХ
 ТИПАХ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА:
 ОСОБЕННОСТИ КЛИНИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

С.О. Рябых¹, П.В. Очирова¹, А.В. Губин¹, С.В. Колесов², Д.А. Колбовский², А.Н. Третьякова¹, Т.В. Рябых¹,
 С.Н. Медведева¹, Д.М. Савин¹, А.В. Бурцев¹, М.С. Сайфутдинов¹
¹Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия»
 им. акад. Г.А. Илизарова, Курган, Россия
²Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии
 им. Н.Н. Приорова, Москва, Россия

Обзор изменений со стороны позвоночника при МПС, которые могут вызывать вторичные неврологические проявления.

	Тип МПС	<u>Краниовер-</u> <u>тебральный</u> стеноз	<u>Окципито-</u> цервикальная нестабильность	<u>Грудопояснич-</u> <u>ный</u> кифоз	Сколиоз
МПС I	<u>Гурлер</u>	++ ^a	+	++	+
МПС I	<u>Гурлер-Шейе,</u> <u>Шейе</u>	++	-	+	+
МПС II	Хантер	++	-	+	
МПС IV	<u>Моркио</u>	+	+++	++	+
МПС VI	<u>Марото-Лами</u>	+++	+	++	+

- отсутствует; + редко; ++ не редко; +++ часто

^a Без трансплантации костного мозга (+ для пациентов после ТГСК)



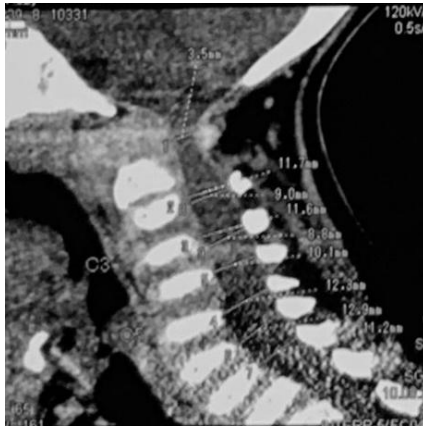
ВЕРТЕБРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПРИ РАЗЛИЧНЫХ ТИПАХ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА: ОСОБЕННОСТИ КЛИНИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

С.О. Рябых¹, П.В. Очирова¹, А.В. Губин¹, С.В. Колесов², Д.А. Колбовский², А.Н. Третьякова¹, Т.В. Рябых¹, С.Н. Медведева¹, Д.М. Савин¹, А.В. Бурцев¹, М.С. Сайфутдинов¹

¹Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия» им. акад. Г.А. Илизарова», Курган, Россия

²Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова, Москва, Россия

Функциональные КТ и МРТ



Клиническое наблюдение

<https://doi.org/10.15690/pr.v18i1.2221>



П.В. Очирова, С.О. Рябых, Т.В. Рябых

Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии имени академика Г.А. Илизарова, Курган, Российская Федерация

Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлер

Автор, ответственный за переписку:

Очирова Полина Вячеславовна, кандидат медицинских наук, травматолог-ортопед в ТОО № 9 клиники патологии позвоночника и редких заболеваний НМИЦТО имени академика Г.А. Илизарова

Адрес: 640014, Россия, Курган, ул. М. Ульяновой, д. 6, тел.: +7 (3522) 45-10-08, e-mail: polineo@yandex.ru

Описан клинический случай хирургического лечения комбинированной патологии позвоночника у ребенка с синдромом Гурлер. Подробно описаны показания, основные факторы риска и особенности оперативного лечения патологии позвоночника при этой нозологии, проанализированы подходы по данным литературы. **Обсуждение.** Приведенным клиническим примером мы хотим привлечь внимание коллег к этой проблеме, подчеркнуть особенности ортопедических проявлений у пациентов с мукополисахаридозом, тип IН (МПС IН). Одним из важных пунктов является своевременное их выявление и хирургическое лечение. **Описание клинического случая.** В данной статье приведено описание особенностей хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с МПС IН — с прогрессирующей кифотической деформацией, стенозом и нестабильностью на уровне краниовертебрального перехода, выраженным неврологическим дефицитом, функциональными нарушениями со стороны внутренних органов. **Заключение.** Для пациентов с МПС характерна многоуровневая ортопедическая патология, которая требует непрерывного наблюдения в течение всей жизни одной многопрофильной командой специалистов.

Ключевые слова: клинический случай, лизосомные болезни, мукополисахаридоз, тип IН, возрастная и профессиональная предрасположенность, многоуровневая патология позвоночника, нестабильность, стеноз, краниовертебральный переход, кифотическая деформация, окципитоспондилолиз, коррекция деформации

Для цитирования: Очирова П.В., Рябых С.О., Рябых Т.В. Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлер. Педиатрическая фармакология. 2021;18(1):23–30. doi: 10.15690/pr.v18i1.2221

Когда оперировать? С чего начать?

ХИРУРГИЯ ПОЗВОНОЧНИКА 2019. Т. 16. № 2. С. 81–91 | NEURURGIJA POZVONOCNIKA (SPINE SURGERY) 2019;16(2):81-91
© С.О. РЯБЫХ И ДР., 2019 | © S.O. RYABYKH ET AL., 2019



ВЕРТЕБРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПРИ РАЗЛИЧНЫХ ТИПАХ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА: ОСОБЕННОСТИ КЛИНИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

С.О. Рябых¹, П.В. Очирова¹, А.В. Губин¹, С.В. Колесов², Д.А. Колбовский², А.Н. Третьякова¹, Т.В. Рябых¹,
С.Н. Медведева¹, Д.М. Сааки¹, А.В. Бурычев¹, М.С. Сайфутдинов¹

¹Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия»
им. акад. Г.А. Илизарова», Курган, Россия

²Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии
им. Н.Н. Приорова, Москва, Россия

Клиническое наблюдение

<https://doi.org/10.15690/pt.1811.2221>



П.В. Очирова, С.О. Рябых, Т.В. Рябых

Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии
имени академика Г.А. Илизарова, Курган, Российская Федерация

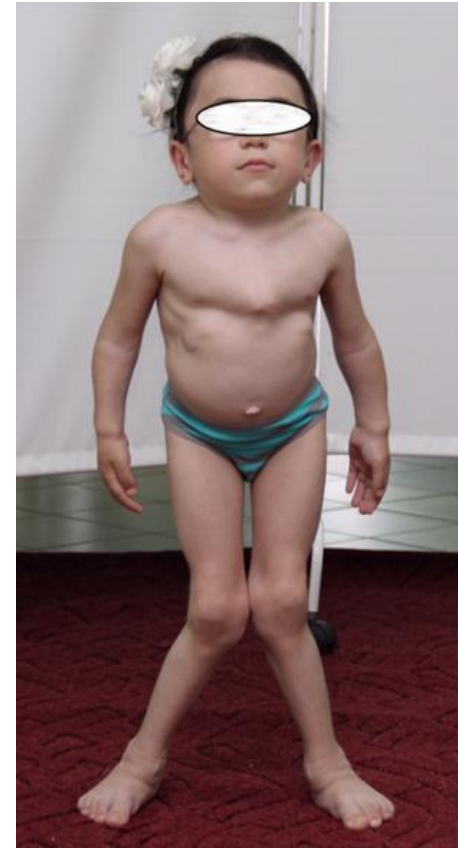
Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлер

Автор, ответственный за переписку:
Очирова Полина Вячеславовна, кандидат медицинских наук, травматолог-ортопед в ТОО № 9 клиники патологии позвоночника и редких заболеваний НИИЦ ТО имени академика Г.А. Илизарова
Адрес: 640014, Россия, Курган, ул. М. Ульяновой, д. 6, тел.: +7 (3522) 45-10-08, e-mail: potelen@yandex.ru

Описан клинический случай хирургического лечения комбинированной патологии позвоночника у ребенка с синдромом Гурлер. Подробно описаны показания, основные факторы риска и особенности оперативного лечения патологии позвоночника при этой патологии, проанализированы подходы по данным литературы. **Обсуждение.** Приведенным клиническим примером мы хотим привлечь внимание коллег к этой проблеме, подчеркнуть особенности ортопедических проявлений у пациентов с мукополисахаридозом, типом II (МПС II). Одним из важных пунктов является своевременное их выявление и хирургическое лечение. **Описание клинического случая.** В данной статье приведено описание особенностей хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с МПС II — с прогрессирующей кифотической деформацией, стенозом и нестабильностью на уровне краниовертебрального перехода, выраженным неврологическим дефицитом, функциональными нарушениями со стороны внутренних органов. **Заключение.** Для пациентов с МПС характерна многоуровневая ортопедическая патология, которая требует непрерывного наблюдения в течение всей жизни одной многопрофильной командой специалистов. **Ключевые слова:** клинический случай, лиозомные болезни, мукополисахаридоз, тип II, возрастная и профессиональная предрасположенность, многоуровневая патология позвоночника, нестабильность, стеноз, краниовертебральный переход, кифотическая деформация, окципитоспондилоз, коррекция деформации

Для цитирования: Очирова П.В., Рябых С.О., Рябых Т.В. Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлер. Педиатрическая фармакология. 2021;18(1):23–30. doi: 10.15690/pt.1811.2221

РЕВИЗИЯ РИИМИССОLOGY.2021.18(1)



Когда оперировать? С чего начать?

У пациентов с орфанными заболеваниями, учитывая особенности проявления их ортопедической патологии, мультисистемность – выделяют следующие проблемы:

1. Патология позвоночника:

- Стеноз и нестабильность на уровне краниовертебрального перехода

- Деформация позвоночника (кифоз или сколиоз)

2. Патология нижних конечностей:

- Вальгусная деформация нижних конечностей

- Дисплазия ТБС

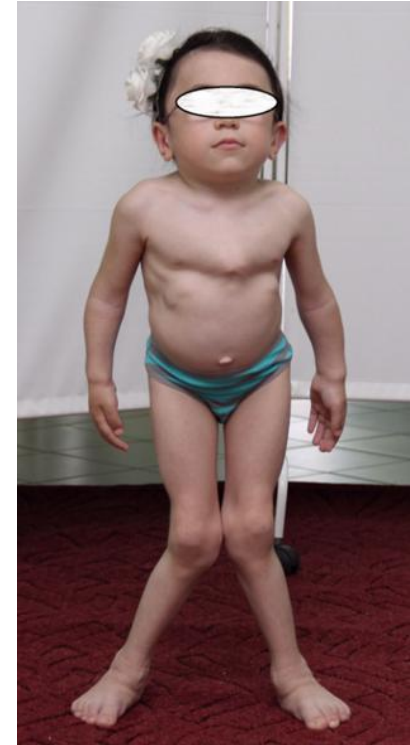


ВЕРТЕБРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПРИ РАЗЛИЧНЫХ ТИПАХ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА: ОСОБЕННОСТИ КАИНИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

С.О. Рыбич¹, П.В. Очирова¹, А.В. Гурбин¹, С.В. Колесов¹, Д.А. Колбовский¹, А.Н. Третьяковский¹, Т.В. Рыбич¹,
С.Н. Ивлиева², Д.М. Сазан¹, А.В. Бурлака¹, И.С. Сайфутдинов¹

¹Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия»
им. акад. Г.А. Илизарова, Курган, Россия

²Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии
им. Н.Н. Приорова, Москва, Россия



Клиническое наблюдение

<https://doi.org/10.15690/rj.v11i1.2221>

П.В. Очирова, С.О. Рыбич, Т.В. Рыбич

Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии
имени академика Г.А. Илизарова, Курган, Российская Федерация

Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлера

Аннотация

Очирова П.В., Рыбич Т.В., Рыбич С.О. Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлера. Педиатрическая фармакология. 2021;18(1):23–30. doi: 10.15690/rj.v11i1.2221

Описан клинический случай хирургического лечения комбинированной патологии позвоночника у ребенка с синдромом Гурлера. Подробно описаны показания, основные факторы риска и особенности оперативного лечения патологии позвоночника при этой патологии, проанализированы подходы по данным литературы. Обсуждаются. Приведены клинические примеры, мы хотим привлечь внимание коллег к этой проблеме, подчеркнуть особенности ортопедического проявления и справиться с мукополисахаридозом, тип II (MPS II). Одним из вариантов лечения является спондилодез и вывихов и хирургическое лечение. **Ключевые клинические случаи.** II тип MPS II – с прогрессирующей неврологической дисфункцией, стенозом и нестабильностью на уровне краниовертебрального перехода, вальгусная деформация нижних конечностей, функциональные нарушения со стороны тазобедренного сустава. **Заключение.** Для лечения с MPS II типа при мультисистемной ортопедической патологии, которая требует хирургического наблюдения в течение всей жизни центр мультидисциплинарной команды специалистов. **Ключевые слова:** клинический случай, синдром Гурлера, мукополисахаридоз, тип II, вывихов и дисплазия тазобедренного сустава, мультисистемная патология позвоночника, нестабильность, стеноз, краниовертебральный переход, неврологическая дисфункция, интентивно-оперативное лечение деформации.

Для цитирования: Очирова П.В., Рыбич С.О., Рыбич Т.В. Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлера. Педиатрическая фармакология. 2021;18(1):23–30. doi: 10.15690/rj.v11i1.2221

Когда оперировать? С чего начать?

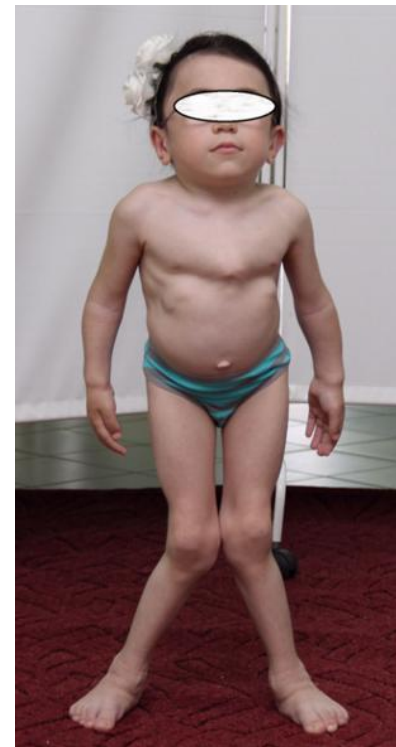
Учитывая наличие стеноза и нестабильности на уровне краниовертебрального перехода следует рассматривать, как наиболее жизнеугрожающее состояние, которое может привести к усугублению неврологического статуса, вплоть до летального исхода.

В виду этого нами разработаны протоколы оперативной коррекции патологии позвоночника:

1 этапом – устранение стеноза и нестабильности на уровне краниовертебрального перехода

2 этапом – оперативная коррекция деформации позвоночника

3 этапом – оперативная коррекция деформации нижних конечностей



Клиническое наблюдение

<https://doi.org/10.15690/rjv18i1.2221>

П.В. Очирова¹, С.О. Рыбих¹, Т.В. Рыбих¹

Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии имени академика Г.А. Илизарова, Курган, Российская Федерация

Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлера

Аннотация: Очирова П.В., Рыбих Т.В., Рыбих С.О. Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии имени академика Г.А. Илизарова. Адрес: 650024, Россия, Курган, ул. Мухоморова, д. 6, тел. +7 (3522) 45-15-08, e-mail: rosmir@yandex.ru

Описан клинический случай хирургического лечения комбинированной патологии позвоночника у ребенка с синдромом Гурлера. Подробно описаны показания, основные факторы риска и особенности оперативного лечения патологии позвоночника при этой патологии, проанализированы тактики по данным литературы. **Обсуждаются** приведенный клинический пример мы хотим привлечь внимание коллег к этой проблеме, подчеркнуть особенности ортопедического подхода и справиться с мукополисахаридом, тип II (MPS II). Одним из вариантов лечения является своевременное и комплексное и хирургическое лечение. **Обсуждаются** клинические случаи. В данной статье приведены описание особенностей хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с MPS II — с прогрессирующей деформацией, стенозом и нестабильностью на уровне краниовертебрального перехода, выраженным неврологическим дефицитом, функциональными нарушениями со стороны нижних конечностей. **Заключение:** Для лечения с MPS II-типа при множественной ортопедической патологии, которая требует хирургического наблюдения в течение всей жизни целесообразно проведение комплексного лечения. **Ключевые слова:** клинический случай, позвоночник, деформация, мукополисахарид, тип II, мукополисахаридная протрузия, множественная патология позвоночника, нестабильность, стеноз, краниовертебральный переход, неврологический дефицит, эндопротезирование, прогрессирующая деформация.

Для цитирования: Очирова П.В., Рыбих С.О., Рыбих Т.В. Особенности хирургического лечения патологии позвоночника у пациента с синдромом Гурлера. Педиатрическая фармакология. 2021;18(1):23–30. doi: 10.15690/rjv18i1.2221

Хирургическое лечение: методы

Отдел позвоночника	Коррекция деформации	Декомпрессия спинного мозга
ШОП	+/-	+
ГОП	+	+/-
ПОП	+	-

[Tandon V., JBJS Br., 1996, (12 случаев),
 Pauchard N. et al., JIMD, 2014 (3 случая),
 Dede O. JBJS, 2013 (20 случаев),
 Yasin M.N. et al., Spine, 2014 (33 пациента)
 Garrido E. et al., Eur Spine J. 2014 (4 случая),
 Baratela W.A. et al. J Pediatr Orthop. 2014 (4 случая)
 Abelin Genevois K. JIMD, 2014 (72 случая)
 Carelli Teixeira da Silva L.E. MUCOPOLYSACCHARIDOSIS. Coluna/Columna. 2016. (10 случаев)
 Hansen D., Reddy G.D., Schwabe A. Spine, 2016 (1 случай)
 Carelli Teixeira da Silva L. 2018 (10 случаев)
 Williams N. 2018 (27 случаев)
 Rodrigo G. Remondino 2019 (52 случая)
 Grover P. 2020 (5 случаев)]



ВЕРТЕБРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПРИ РАЗЛИЧНЫХ ТИПАХ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА: ОСОБЕННОСТИ КЛИНИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

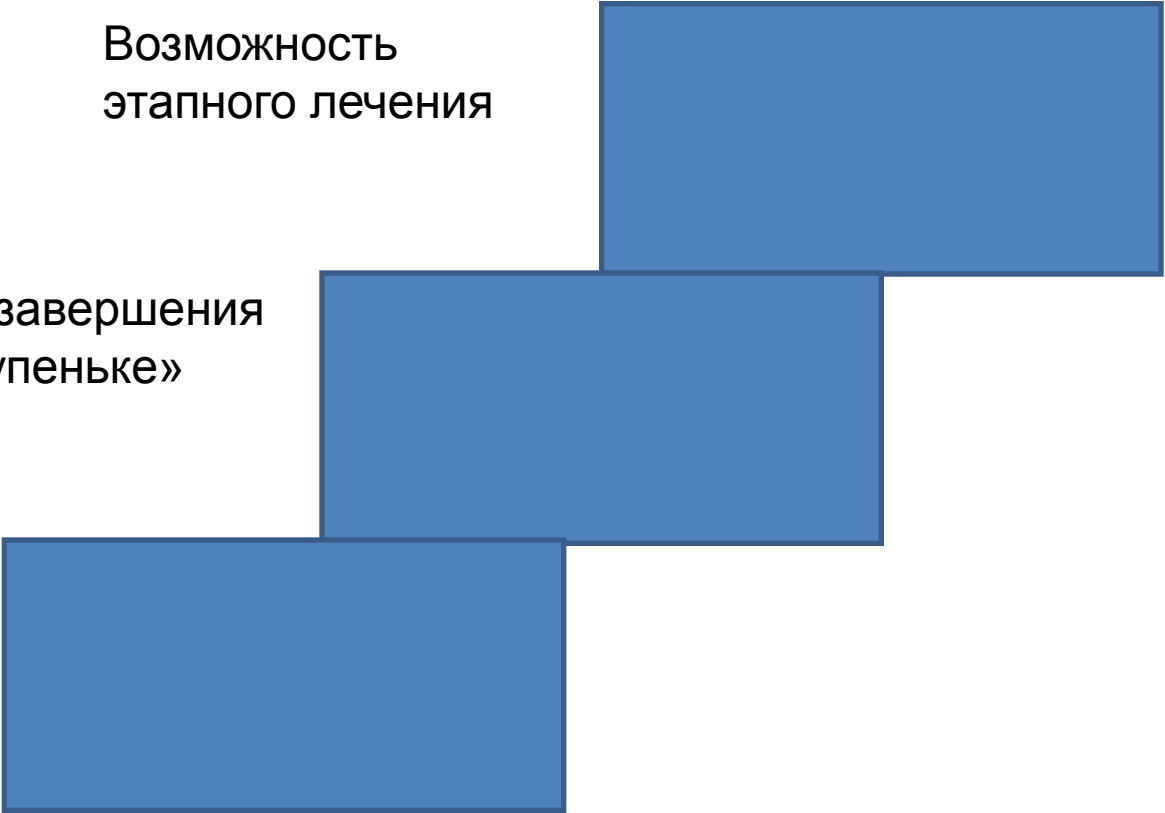
С.О. Равди¹, Л.В. Очирова¹, А.В. Губин², С.В. Колесов², Д.А. Колбовский², А.Н. Третьяков¹, Т.В. Рабица¹,
 С.Н. Медведев¹, Д.М. Селин¹, А.В. Вурцел¹, М.С. Сайфутдинов¹

¹Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия»
 им. проф. Г.А. Илизарова, Курган, Россия

²Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии
 им. Н.Н. Приорова, Москва, Россия

Тактика оперативного лечения

Возможность
этапного лечения



Возможность завершения
на каждой «ступеньке»

**Обсуждение «ступенчатого»
протокола операции**

Коррекция и фиксация



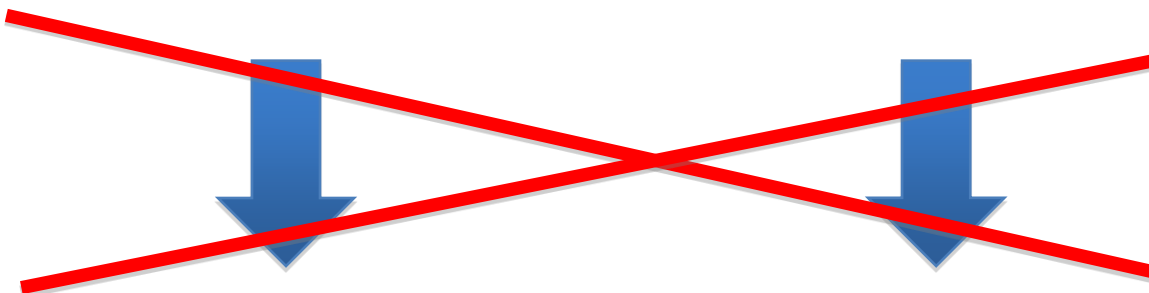
Стабильная фиксация



Системы «growing rods»



Гибридные



Завершенный рост



Незавершенный рост

ВВ! Четкого литературного обоснования нет

ХИРУРГИЯ ПОЗВОНОЧНИКА 2019. Т. 16, № 2. С. 81-91 | NEUROLOGIA POLYNEUROLOGICA. OPEN SURGERY 2019. 16(2):81-91
© С.О. РЯБЫХ И ДР., 2019 © S.O. RYABIKH ET AL., 2019



ВЕРТЕБРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПРИ РАЗЛИЧНЫХ
ТИПАХ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА:
ОСОБЕННОСТИ КЛИНИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

С.О. Рябых¹, П.В. Очирова¹, А.В. Губин¹, С.В. Колесов², Д.А. Колбовский², А.Н. Третьякова¹, Т.В. Рябых²,
С.Н. Медведева¹, Д.М. Савин¹, А.В. Бурцев¹, М.С. Сайфутдинов¹

¹Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия»

им. акад. Г.А. Илизарова, Курган, Россия

²Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии
им. Н.Н. Приорова, Москва, Россия

[Levy BJ, Schulz JF, Fornari ED, et al. Complications associated with surgical repair of syndromic scoliosis. *Scoliosis* 2015;10:14.

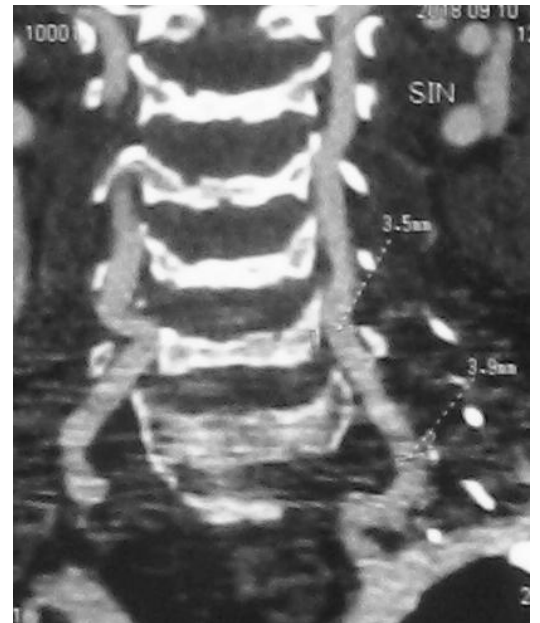
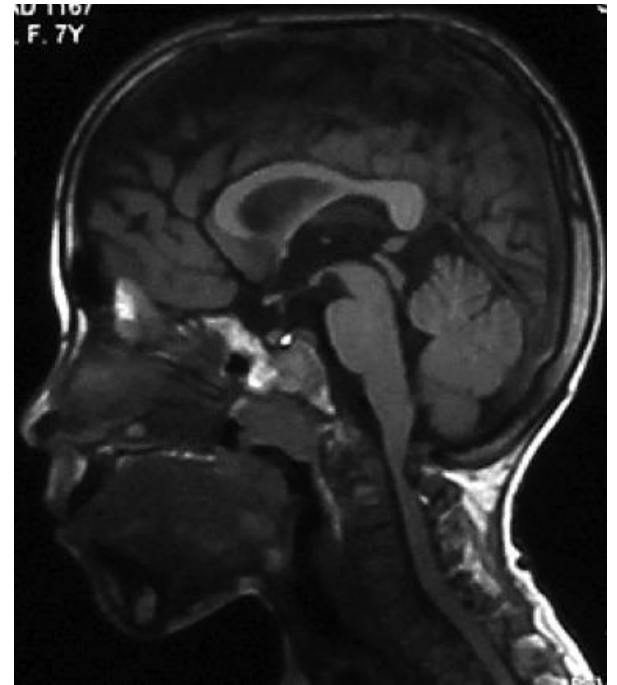
С. О. Рябых, П. В. Очирова, А. В. Губин, С. В. Колесов, Д. А. Колбовский, А. Н. Третьякова, Т. В. Рябых, С. Н. Медведева, Д. М. Савин, А. В. Бурцев, М. С. Сайфутдинов. Вертебральный синдром при различных типах мукополисахаридоза: особенности клиники и лечения. *Хирургия позвоночника*, Том 16, № 2 (2019)

Болезни накопления

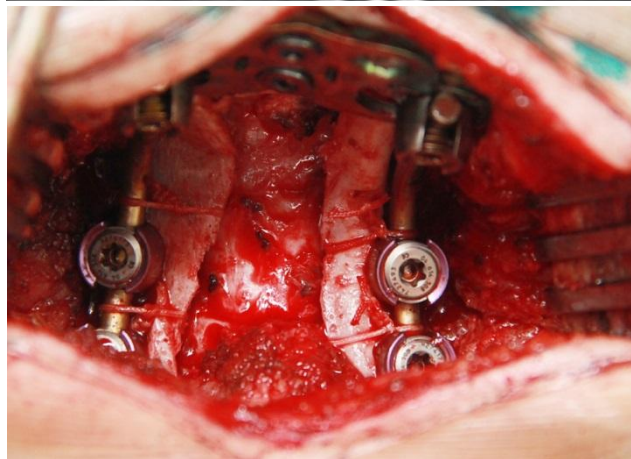
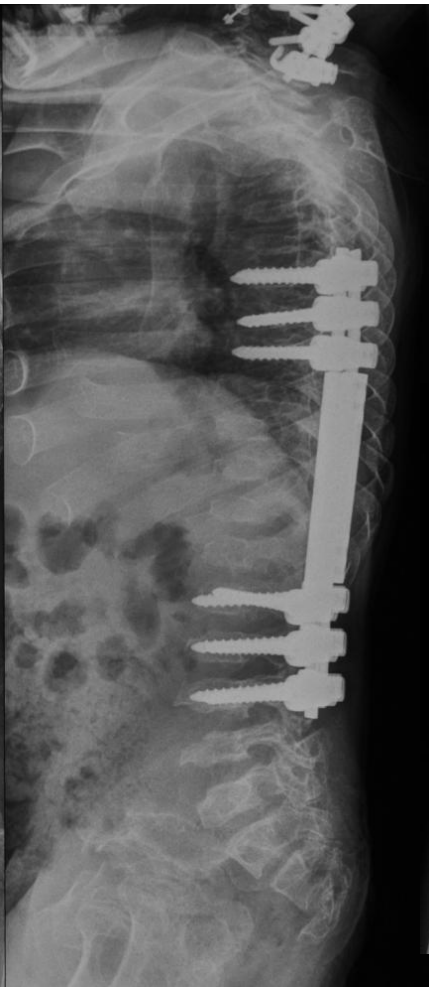


♀, 7 лет. МПС IV A тип (Моркио). Цервикальный стеноз и нестабильность. Спастический тетрапарез.

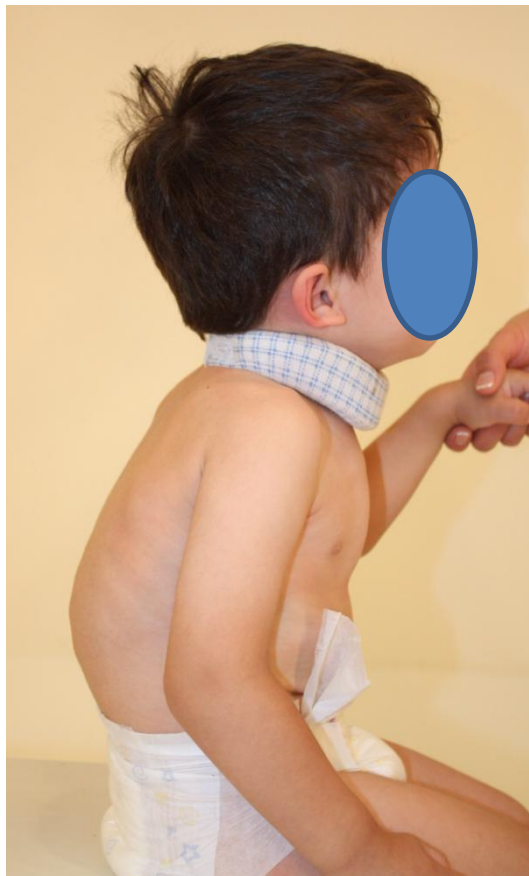
[Собственные данные автора]



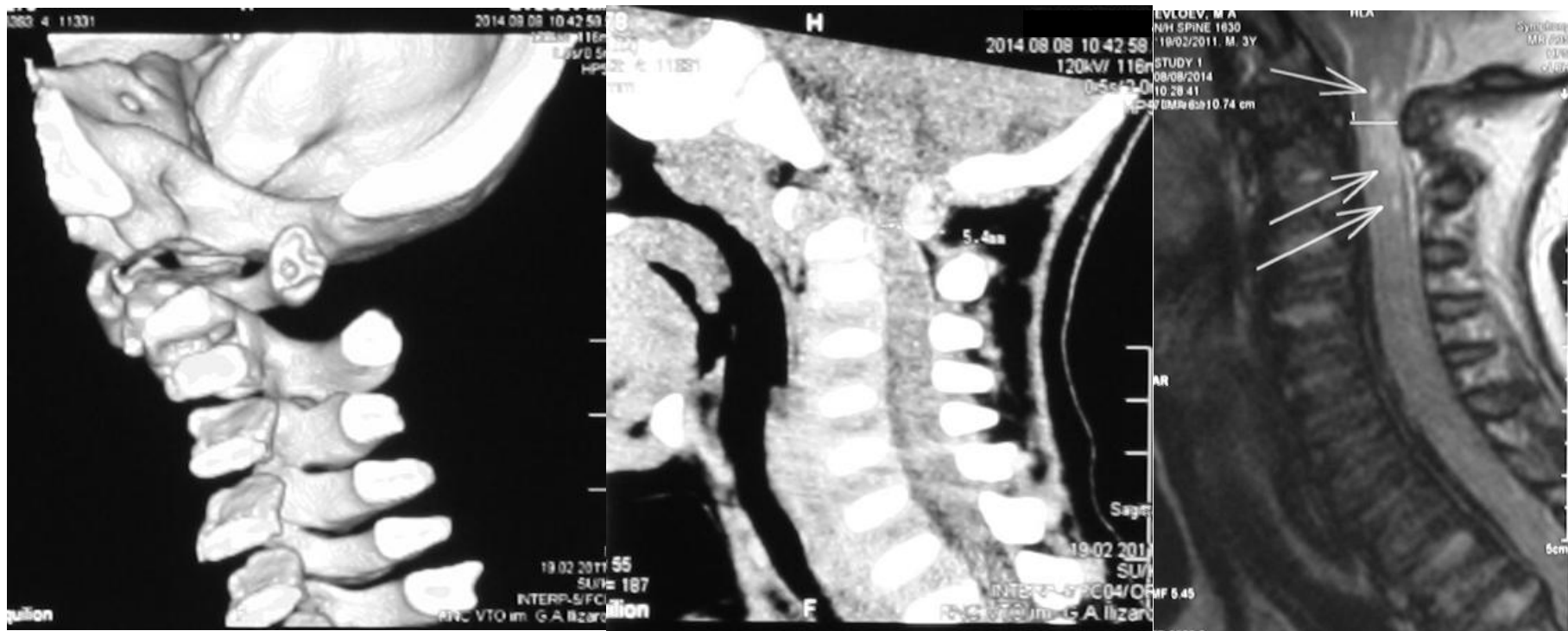
[Собственные данные автора]



[Собственные данные автора]



♂, 3,8 г. МПС IV A тип (синдром Моркио). Нестабильность в зоне С1-С2, гипоплазия зубовидного отростка. Стеноз позвоночного канала на уровне С1-С2. Тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов. Кифотическая деформация на уровне грудопоясничного перехода.



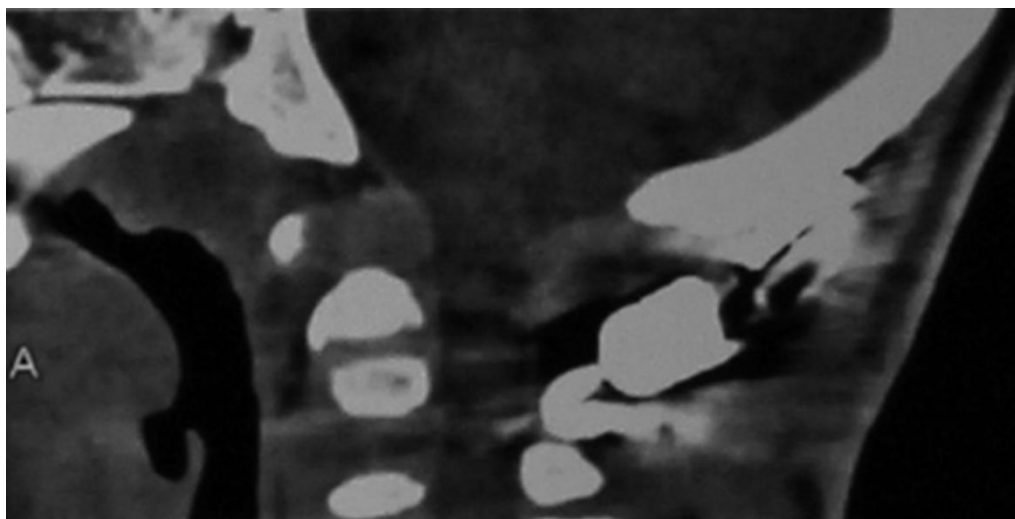
♂, 3,8 г. МПС IV A тип (синдром Моркио). Нестабильность в зоне С1-С2, гипоплазия зубовидного отростка. Стеноз позвоночного канала на уровне С1-С2. Кифотическая деформация на уровне в зоне С2-С3. Тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов. Кифотическая деформация на уровне грудопоясничного перехода.

[Собственные данные автора]



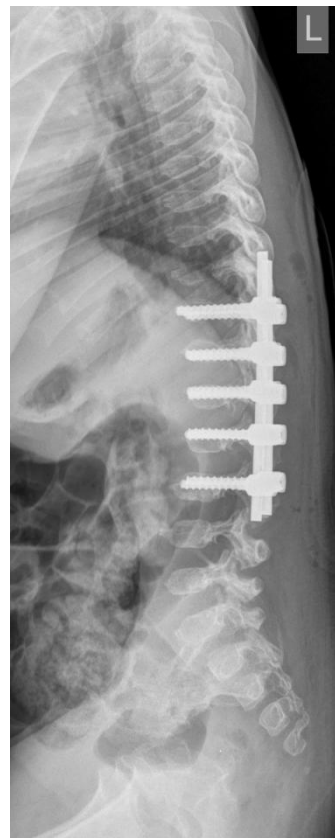
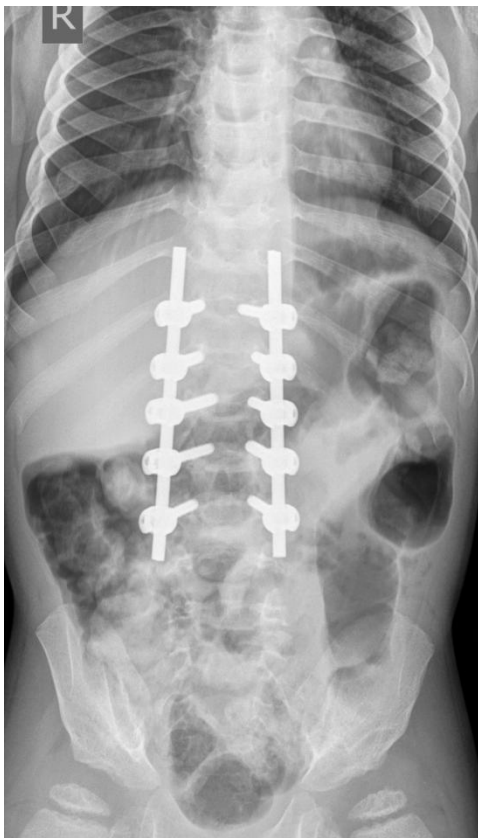
♂, 3,8 г. МПС IV А тип (синдром Моркио). Нестабильность в зоне С1-С2, гипоплазия зубовидного отростка. Стеноз позвоночного канала на уровне С1-С2. Кифотическая деформация на уровне в зоне С2-С3. Тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов. Кифотическая деформация на уровне грудопоясничного перехода.

[Собственные данные автора]



♂, 3,8 г. МПС IV A тип (синдром Моркио). Нестабильность в зоне С1-С2, гипоплазия зубовидного отростка. Стеноз позвоночного канала на уровне С1-С2. Кифотическая деформация на уровне в зоне С2-С3. Тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов. Кифотическая деформация на уровне грудопоясничного перехода.

[Собственные данные автора]



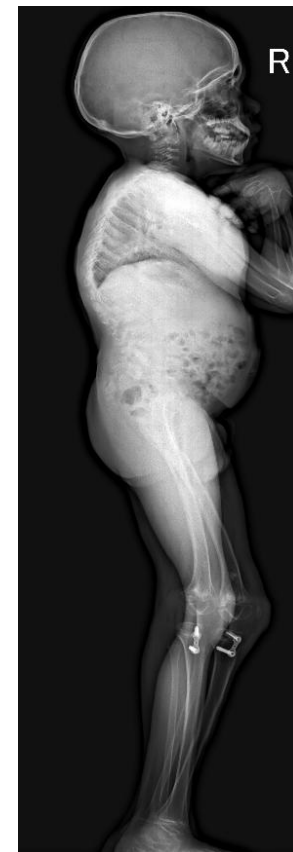
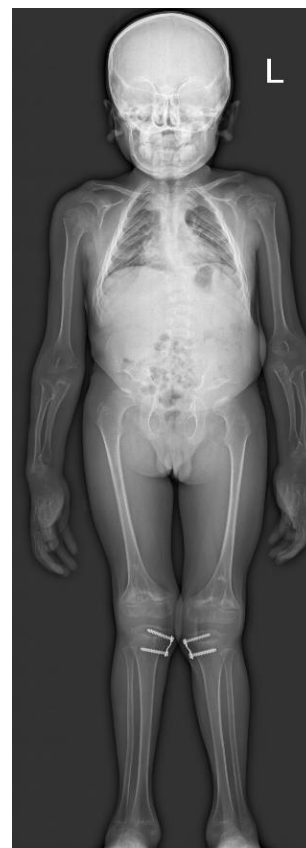
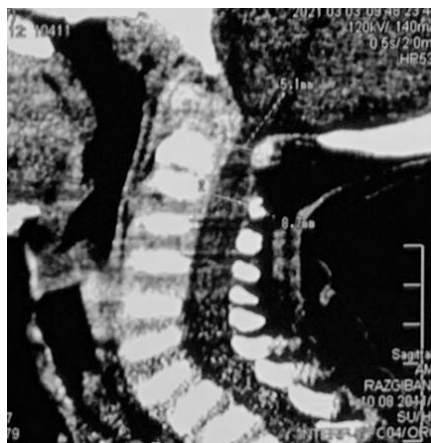
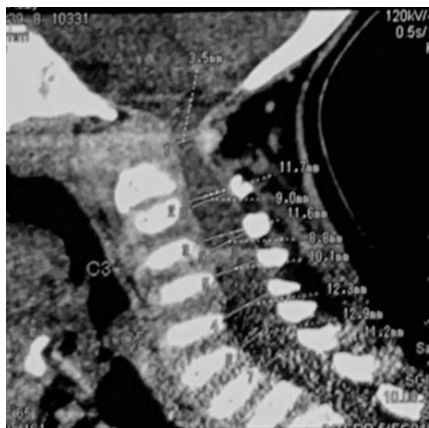
♂, 3,8 г. МПС IV A тип (синдром Моркио). Нестабильность в зоне С1-С2, гипоплазия зубовидного отростка. Стеноз позвоночного канала на уровне С1-С2. Кифотическая деформация на уровне в зоне С2-С3. Тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов. Кифотическая деформация на уровне грудопоясничного перехода.

[Собственные данные автора]

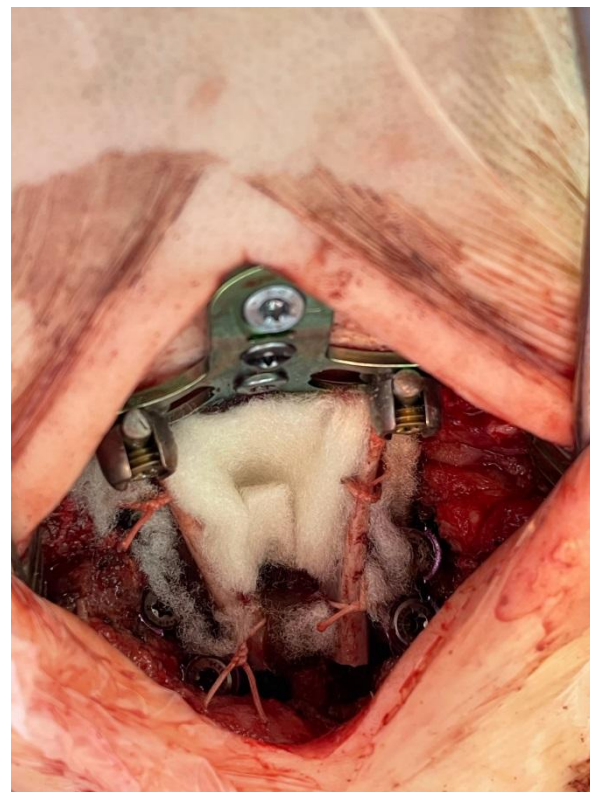
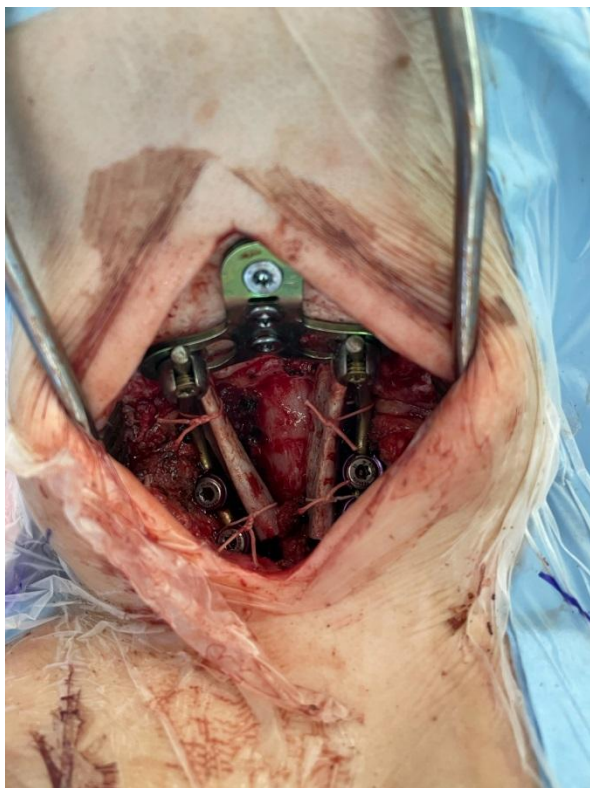


♂ 9 лет. МПС IV A тип (Моркио). Стеноз позвоночного канала на уровне С1-С2 на фоне мукополисахаридоза IVA типа (синдром Моркио). Нестабильность на уровне С1-С2. Миелопатия шейного отдела позвоночника на уровне С1-С2.

[Собственные данные автора]

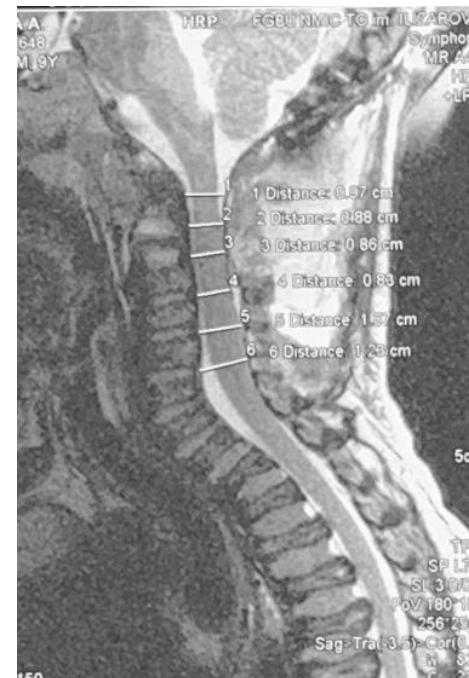
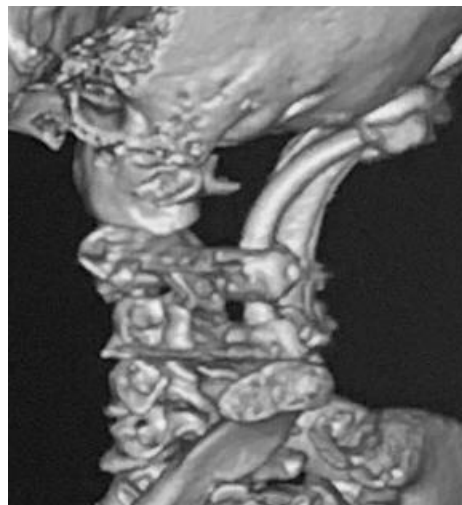


♂ 9 лет. МПС IV A тип (Моркио). Стеноз позвоночного канала на уровне С1-С2 на фоне мукополисахаридоза IVA типа (синдром Моркио). Нестабильность на уровне С1-С2. Миелопатия шейного отдела позвоночника на уровне С1-С2.



♂ 9 лет. МПС IV A тип (Моркио). Стеноз позвоночного канала на уровне С1-С2 на фоне мукополисахаридоза IVA типа (синдром Моркио). Нестабильность на уровне С1-С2. Миелопатия шейного отдела позвоночника на уровне С1-С2.

[Собственные данные автора]



♂ 9 лет. МПС IV A тип (Моркио). Стеноз позвоночного канала на уровне C1-C2 на фоне мукополисахаридоза IVA типа (синдром Моркио). Нестабильность на уровне C1-C2. Миелопатия шейного отдела позвоночника на уровне C1-C2.

[Собственные данные автора]



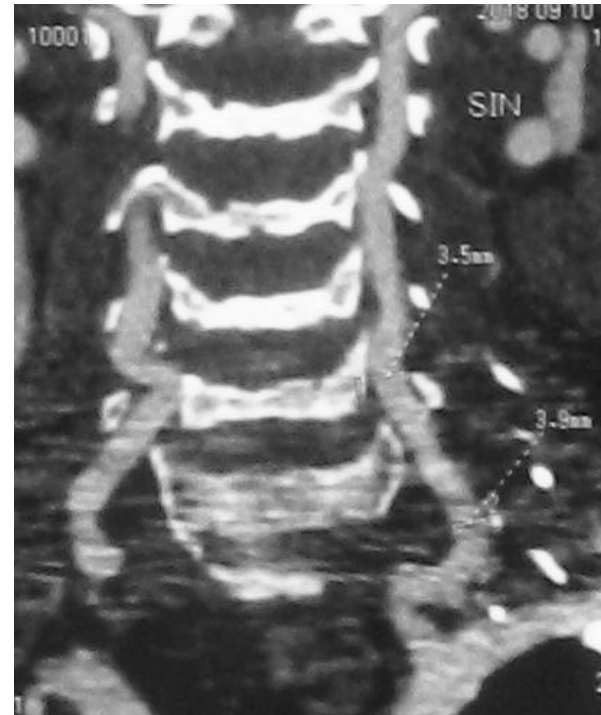
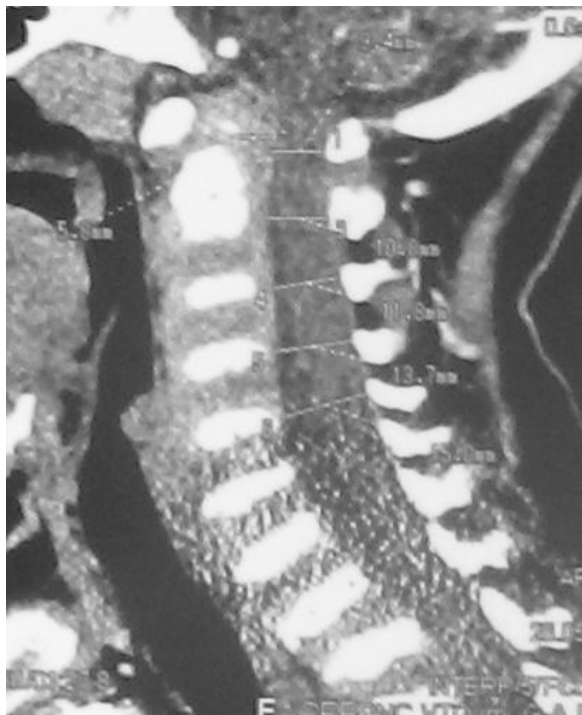
♂ 9 лет. МПС IV A тип (Моркио). Стеноз позвоночного канала на уровне С1-С2 на фоне мукополисахаридоза IVA типа (синдром Моркио). Нестабильность на уровне С1-С2. Миелопатия шейного отдела позвоночника на уровне С1-С2.

[Собственные данные автора]



♂ 9 лет. МПС IV A тип (Моркио). Цервикальный стеноз и нестабильность.
Спастический тетрапарез.

[Собственные данные автора]



♂ 9 лет. МПС IV A тип (Моркио). Цервикальный стеноз и нестабильность. Спастический тетрапарез.

[Собственные данные автора]

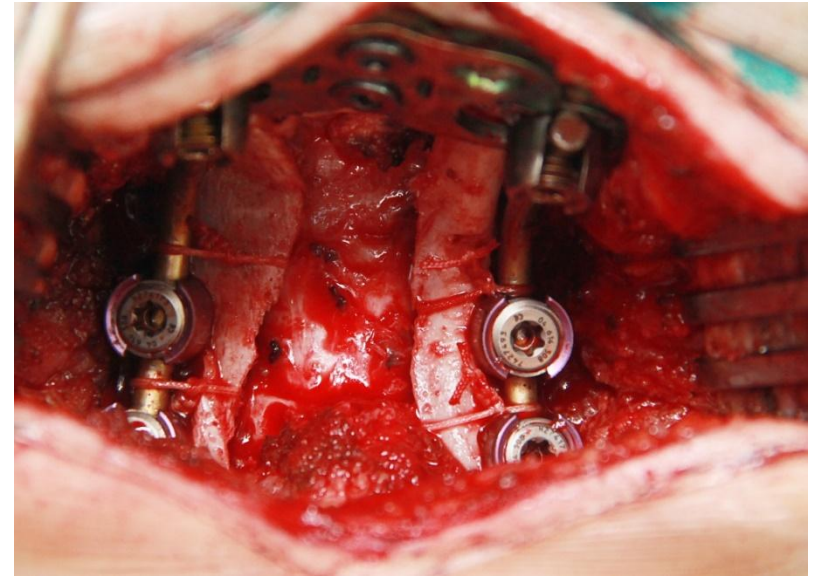
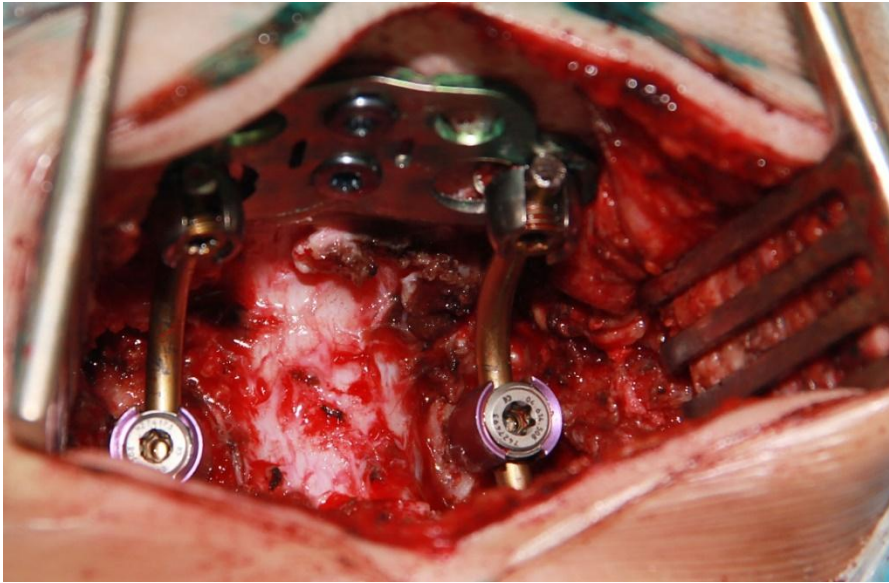


**лет. МПС IV A тип (Моркио). Цервикальный стеноз и нестабильность.
Спастический тетрапарез.**

Тест 6-минутной ходьбы до операции

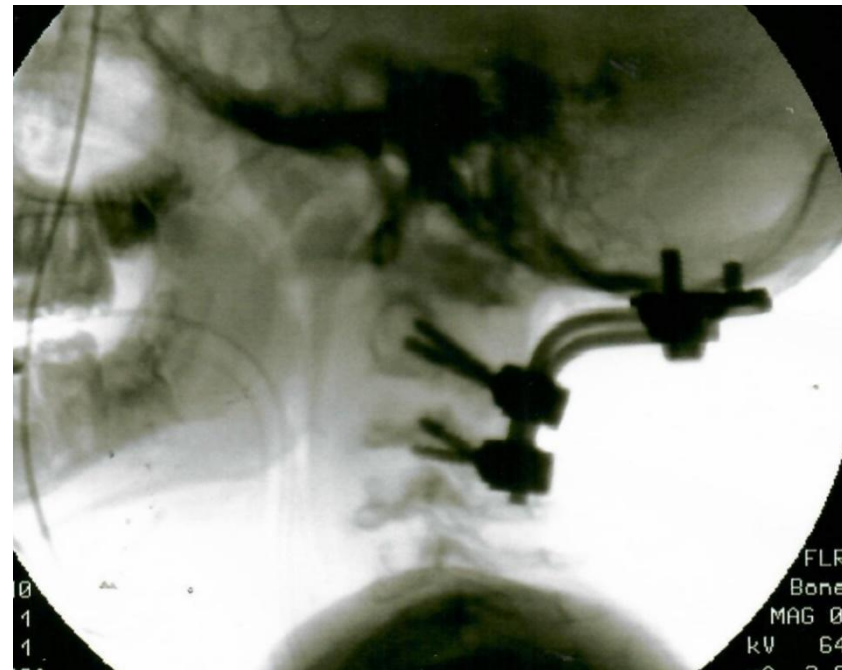


[Собственные данные автора]



♂ 9 лет. МПС IV A тип (Моркио). Цервикальный стеноз и нестабильность.
Спастический тетрапарез.

[Собственные данные автора]



♂ лет. МПС IV A тип (Моркио). Цервикальный стеноз и нестабильность.
Спастический тетрапарез.

[Собственные данные автора]



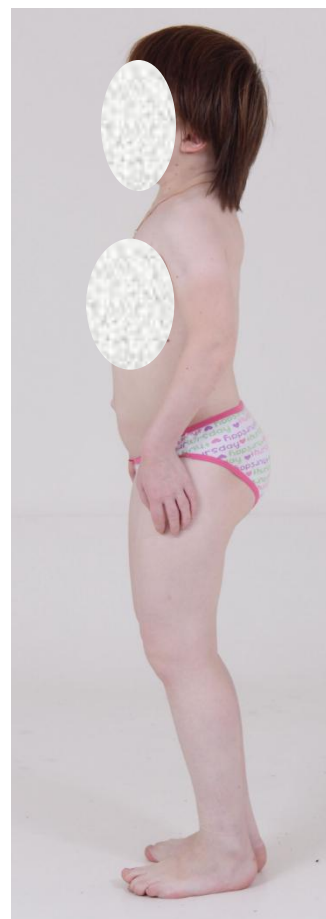
♂ 9 лет. МПС IV A тип (Моркио). Цервикальный стеноз и нестабильность.
Спастический тетрапарез.

[Собственные данные автора]

Тест 6-минутной ходьбы после операции

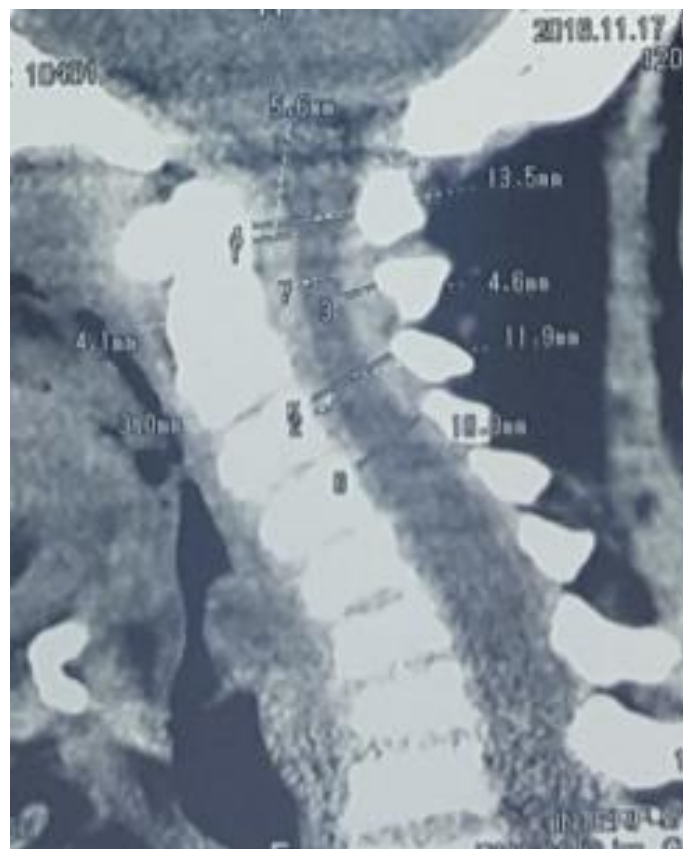


[Собственные данные автора]



♀ 22 года. МПС VI тип (Марото - Лами). Цервикальный стеноз и нестабильность.
Спастический тетрапарез.

[Собственные данные автора]



♀ 22 года. МПС VI тип (Марото - Лами). Цервикальный стеноз и нестабильность.
Спастический тетрапарез.

[Собственные данные автора]



♀ 22 года. МПС VI тип (Марото - Лами). Цервикальный стеноз и нестабильность. Спастический тетрапарез.

[Собственные данные автора]



♂, 3,5. МПС ІН типа. Прогрессирующий кифоз 60°. Нижний спастический парапарез. **Откладывание операции приведет к плегии.**

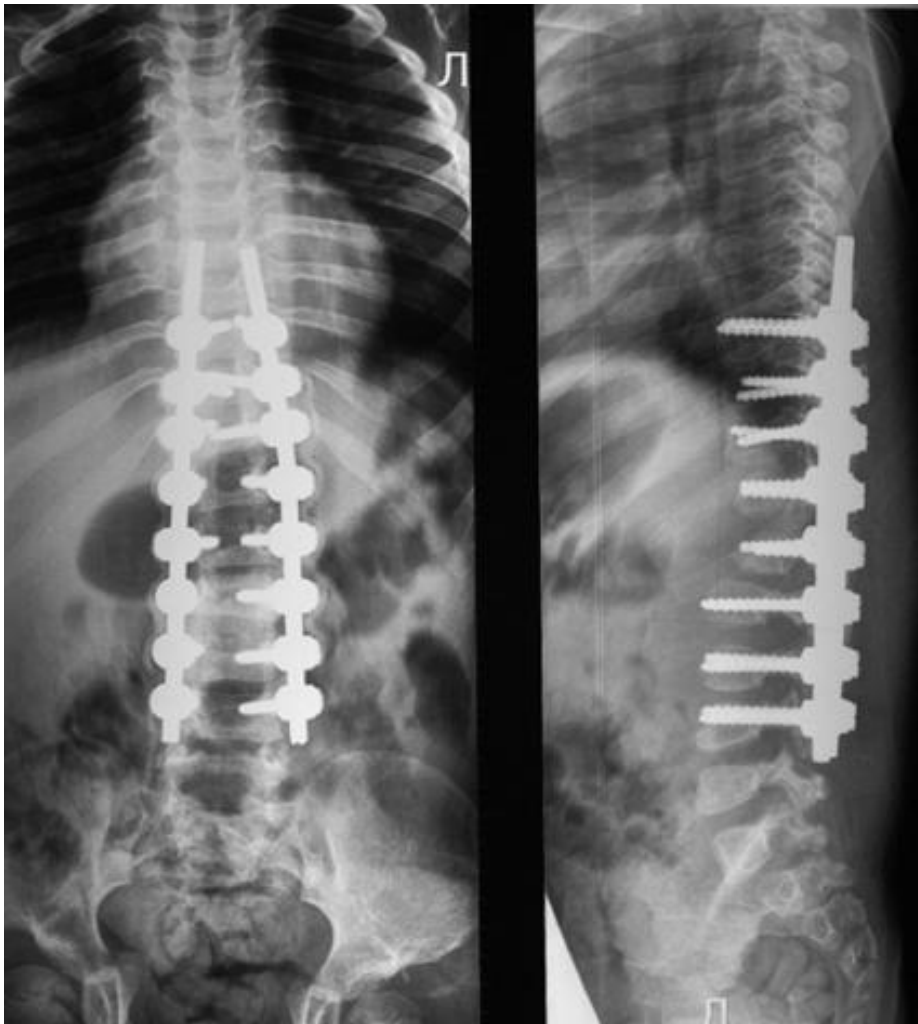
[Собственные данные автора]

Основной:

- Мукополисахаридоз 1 типа (синдром Гурлера).
- Прогрессирующий тяжелый кифоз грудно-поясничного отдела позвоночника. Умеренный нижний парапарез.

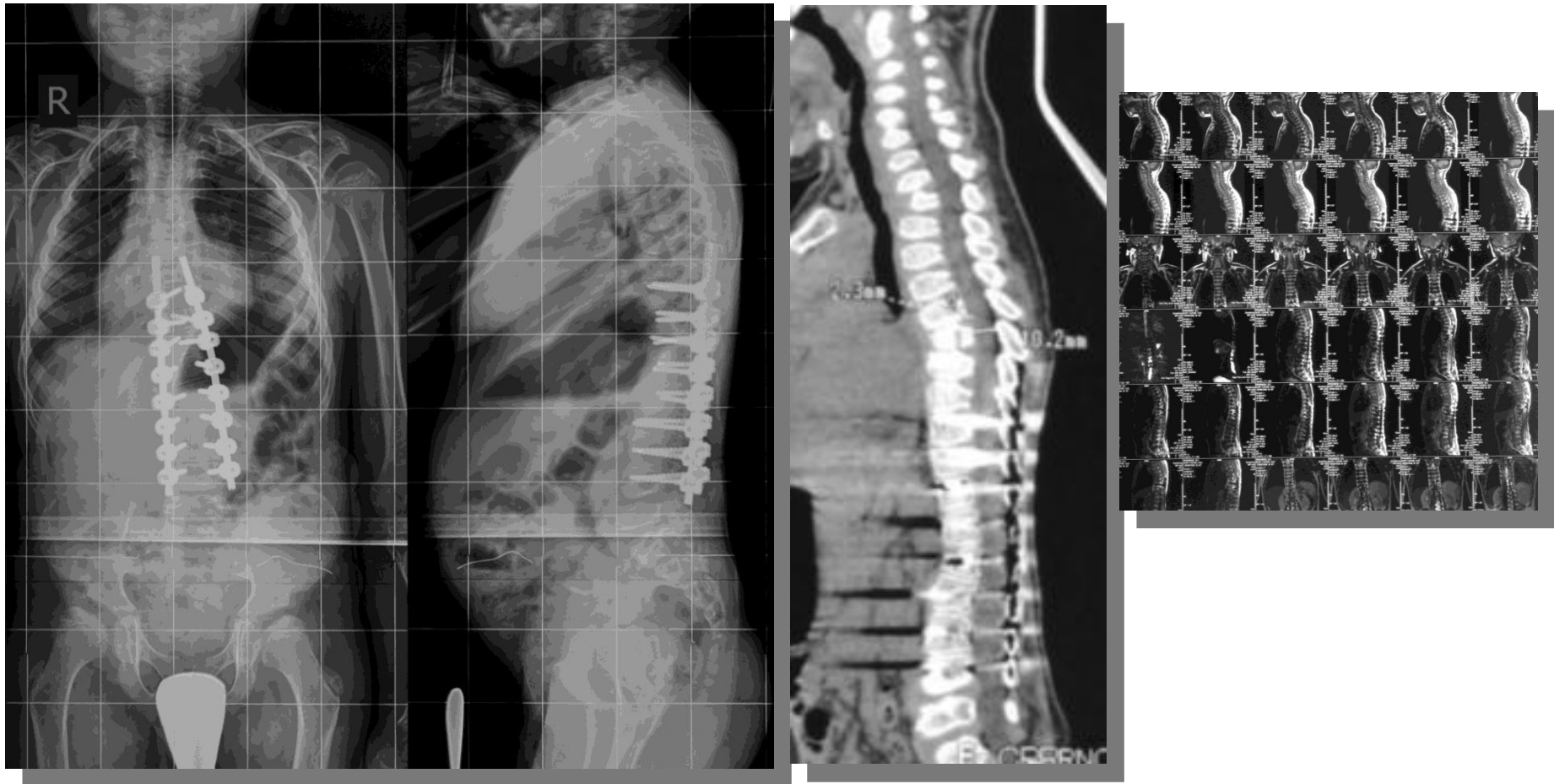
Сопутствующий:

- Состояние после аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток.
- Реакция трансплантат против хозяина в виде мукозита полости рта.
- Кровяная химера.
- Рецидивирующий обструктивный бронхит.
- Хронический аденоидит (аденоиды 2-3 ст).
- Внутренняя гидроцефалия.
- Двусторонняя сенсо-невральная тугоухость 1-2 степени.
- Помутнение роговицы обоих глаз.
- Задержка психического развития.



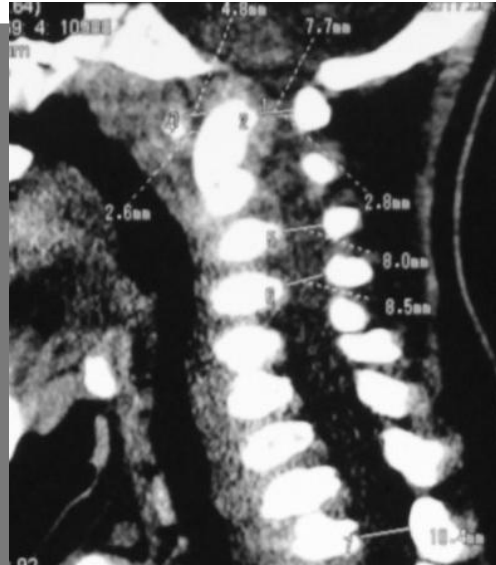
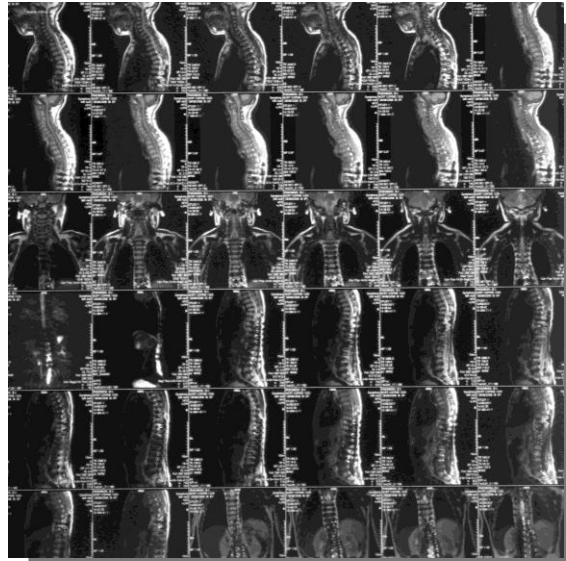
♂, 3,5. МПС ІН типа. Нижний спастический парализ.

[Собственные данные автора]



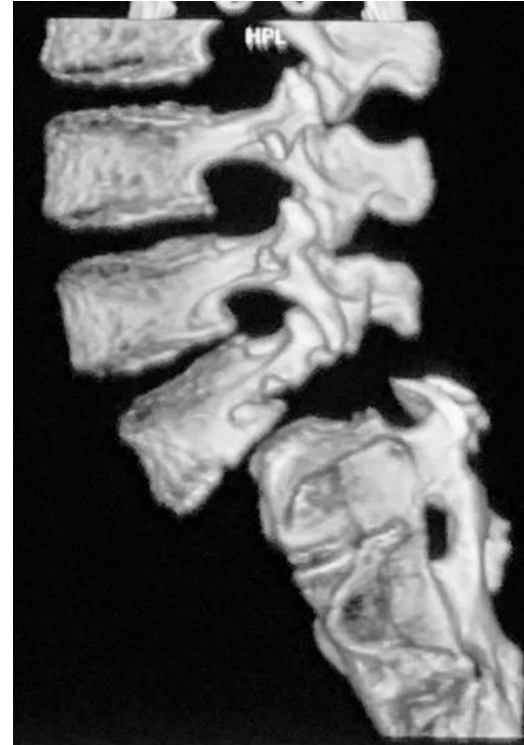
♂, 8,5. МПС ІН типа. Нижний спастический парапарез. Стеноз на уровне краниовертебрального перехода.

[Собственные данные автора]



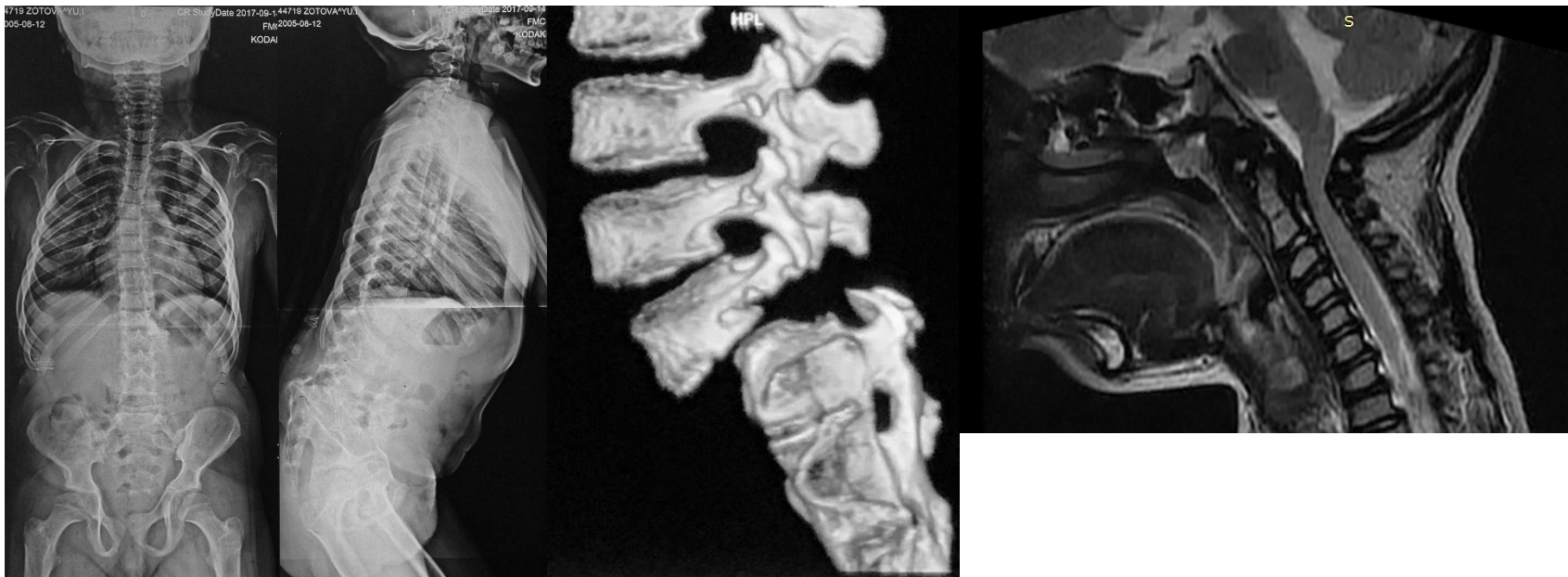
♂, 8,5. МПС ІН типа. Нижний спастический парапарез. Стеноз на уровне краниовертебрального перехода.

[Собственные данные автора]



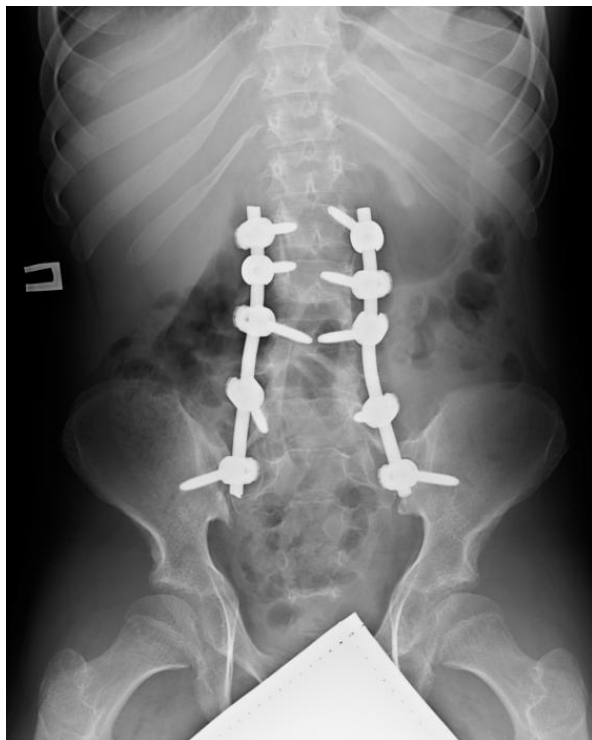
♀, 11. Мукополисахаридоз I HS типа. (Синдром Гурлера - Шейе).
Спондилолизный листез. Архивные данные 2017 год

[Данные, предоставленные пациенткой]



♀, 11. Мукополисахаридоз HS типа. (Синдром Гурлера - Шейе).
Спондилолизный листез. Архивные данные 2017 год

[Данные, предоставленные пациенткой]



♀, 11. Мукополисахаридоз I HS типа. (Синдром Гурлера - Шейе).
Спондилолизный листез. Состояние после оперативного лечения - 2018 год

[Данные, предоставленные пациенткой]



♀, 15. Стеноз позвоночного канала на уровне С0-С3 позвонков на фоне мукополисахаридоза I HS типа. (Синдром Гурлера - Шейе). Нестабильность на уровне краниовертебрального перехода. Миелопатия шейного отдела позвоночника. Спастический тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов.

[Собственные данные автора]



♀, 15. Стеноз позвоночного канала на уровне С0-С3 позвонков на фоне мукополисахаридоза I HS типа. (Синдром Гурлера - Шейе). Нестабильность на уровне краниовертебрального перехода. Миелопатия шейного отдела позвоночника. Спастический тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов.

[Собственные данные автора]



♀, 15. Стеноз позвоночного канала на уровне С0-С3 позвонков на фоне мукополисахаридоза I HS типа. (Синдром Гурлера - Шейе).
Нестабильность на уровне краниовертебрального перехода.
Миелопатия шейного отдела позвоночника. Спастический тетрапарез.
Нарушение функции тазовых органов.

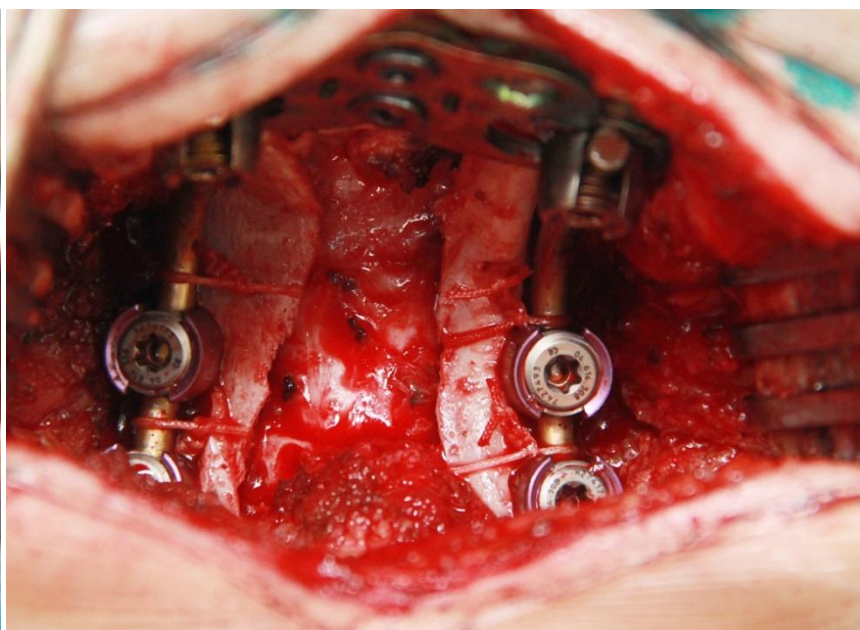
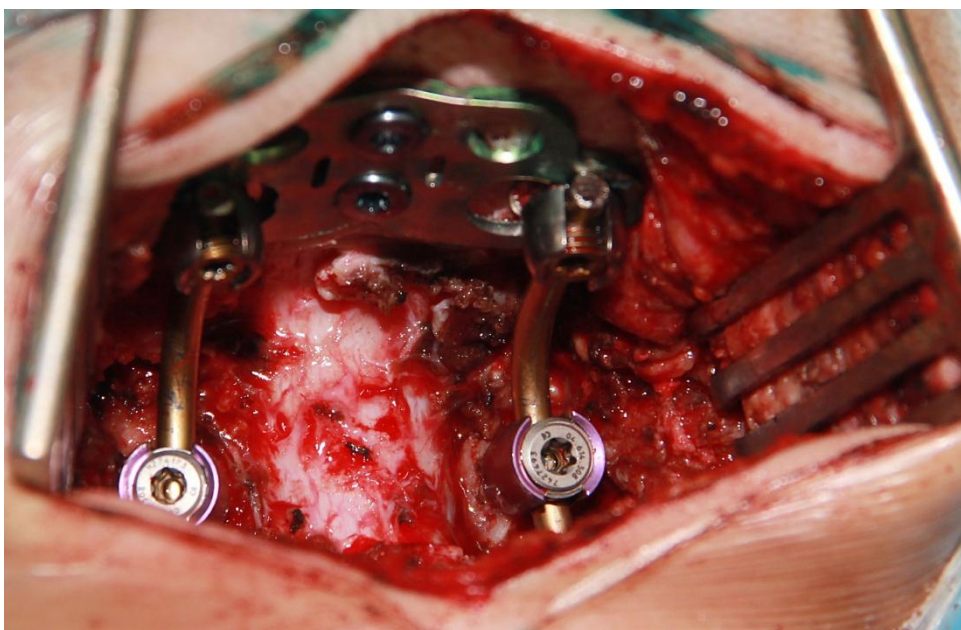


ЧТО ДЕЛАТЬ????????



♀, 15. Стеноз позвоночного канала на уровне С0-С3 позвонков на фоне мукополисахаридоза I HS типа. (Синдром Гурлера - Шейе). Нестабильность на уровне краниовертебрального перехода. Миелопатия шейного отдела позвоночника. Спастический тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов.

[Собственные данные автора]



♀, 15. Стеноз позвоночного канала на уровне С0-С3 позвонков на фоне мукополисахаридоза I HS типа. (Синдром Гурлера - Шейе). Нестабильность на уровне краниовертебрального перехода. Миелопатия шейного отдела позвоночника. Спастический тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов.

[Собственные данные автора]



♀, 15. Стеноз позвоночного канала на уровне C0-C3 позвонков на фоне мукополисахаридоза I HS типа. (Синдром Гурлера - Шейе). Нестабильность на уровне краниовертебрального перехода. Миелопатия шейного отдела позвоночника. Спастический тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов.

[Собственные данные автора]



♀, 15. Стеноз позвоночного канала на уровне С0-С3 позвонков на фоне мукополисахаридоза I HS типа. (Синдром Гурлера - Шейе). Нестабильность на уровне краниовертебрального перехода. Миелопатия шейного отдела позвоночника. Спастический тетрапарез. Нарушение функции тазовых органов.

[Собственные данные автора]

Результаты

- Коррекция сколиоза - 52%
кифоза – 61%
- Восстановление опорности
- Средний объем кровопотери - 13% ОЦК
- Стабилизация неврологического статуса – 75%, регресс – 15%
- Улучшение SAL и ИАСГК на 7%
- Стабилизация ЖЕЛ или ее улучшение через 6-12 мес. - 12%
- Восстановление статодинамического баланса – 84%
- ФК: 2-5 → 1-3
- Улучшается качество жизни по оценке шкал: FIM, Nurick, Dash, JOAm

Осложнения

- Раневая инфекция – 5%
- Усугубление неврологического статуса – 10% у пациентов изначально с грубой неврологической симптоматикой
- Нестабильность конструкции – 15% на фоне снижения костной плотности

Выводы

1. Преимущество (профилактическая, возрастная)
2. Мультидисциплинарный подход и логистика
3. Синдромальная оценка статуса пациента
4. Необходимость единых протоколы ведения
5. Единая методология хирургических подходов при системной деформации
6. Решение ортопедических и нейрохирургических задач в одну сессию
7. Решение вопроса ферментозаместительной терапии



БЛАГОДАРЮ ЗА ВНИМАНИЕ!!!



ЦЕНТР ИЛИЗАРОВА

**Очирова Полина Вячеславовна
к.м.н., вертебролог, травматолог - ортопед
Отделение №9 Центра Илизарова
Тел +7 (919) 595 17 79
E-mail: poleen@yandex.ru**