

На правах рукописи

Очирова Полина Вячеславовна

**ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ С ВЕРТЕБРАЛЬНЫМИ СИНДРОМАМИ
НА ФОНЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

14.01.15 – травматология и ортопедия

**Автореферат диссертации на соискание учёной степени
кандидата медицинских наук**

Курган 2017

Работа выполнена в Федеральном государственном бюджетном учреждении «Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия» имени академика Г.А. Илизарова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Научный руководитель:

доктор медицинских наук, доцент

Губин Александр Вадимович

Официальные оппоненты:

Михайловский Михаил Витальевич

доктор медицинских наук, профессор, ФГБУ "Новосибирский НИИТО им. Я.Л. Цивьяна" Министерства здравоохранения Российской Федерации, клиника детской и подростковой вертебрологии, руководитель

Кенис Владимир Маркович

доктор медицинских наук, ФГБУ " Научно-исследовательский детский ортопедический институт им. Г.И. Турнера" здравоохранения Российской Федерации, заместитель директора по развитию и внешним связям

Ведущая организация:

Научно – исследовательский институт травматологии, ортопедии и нейрохирургии Министерства здравоохранения Российской Федерации ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет имени В.И.Разумовского» (e – mail sarniito@yandex.ru).

Защита диссертации состоится «__» _____ 2017 г. в ____ часов на заседании объединенного диссертационного совета Д 999.063.03 в Федеральном государственном бюджетном учреждении «Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия» имени академика Г.А. Илизарова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (640014, г. Курган, ул. М.Ульяновой, д.6).

С диссертацией можно ознакомиться в научной библиотеке ФГБУ «РНЦ «ВТО» имени академика Г.А. Илизарова» Минздрава России (640014, г. Курган, ул. М. Ульяновой, д.6) или на сайте: www.ilizarov.ru.

Автореферат разослан «__» _____ 2017 г.

Ученый секретарь диссертационного совета

доктор медицинских наук, профессор

Дьячков Александр Николаевич

Общая характеристика работы

Актуальность темы исследования

Успехи развития генетики и фармакологии позволили радикально изменить качество и продолжительность жизни многих пациентов с орфанными заболеваниями [Martins A.M, 2009; Solanki G.A., 2012; Tomatsu S., 2014]. При этом появились новые вызовы, связанные с необходимостью оказывать им высококвалифицированную и специфическую медицинскую помощь силами различных специалистов [Cohen W.I., 1999; John C.S., 2007; Krakow D., 2009; Martins A.M, 2009; Scarpa M., 2011; Kubaski F., 2015; Levy B.J., 2015]. Появление высокоэффективных методов диагностики, техник оперативного лечения патологии опорно – двигательного аппарата с использованием титановых имплантов с широкой линейкой типоразмеров и свойств, а также высоко безопасных и хорошо контролируемых вариантов проведения сложных анестезиологических пособий и интенсивного ведения пациентов в послеоперационном периоде, позволили проводить у больных с генетическими заболеваниями нейроортопедическую коррекцию вертебральных синдромов с положительными результатами [Ульрих Э.В., 2009, 2011; Губин А.В., 2011; Hervey – Jumper S.L., 2011; Spinello C.M, 2013; Hossein – Pourfeizi H., 2014]. Тем не менее, публикации по хирургической помощи данным пациентам в России и мире представляют преимущественно отдельные немногочисленные наблюдения [Афанасьев А.П., 2003, Ардашев И.П., 2008; Ульрих Э.В., 2009; Колесов С.В., 2009, 2013; Михайловский М.В., 2008, 2009, 2014; Васюра А.С., 2011; Матюшин А.Ф., 2012; Баиндурашвили А.Г., 2013, 2014; Al Kaissi A. 2012, Кенис В.М., 2012, 2013, 2015; Бакланов А.Н., 2013; Мушкин А.Ю., 2014; Wright M.J., 2011; Calvin K.W., 2012; John R. Dimar, 2012; Lori A., 2012; Kawabata S., 2013]. Нерешенными остаются ключевые вопросы, связанные с выявлением поражений позвоночника, своевременным направлением на хирургическое лечение, оценке соматических, операционных и анестезиологических рисков [Рябых С.О., 2015]. Широко распространенное участие в повседневной жизни сверстников пациентов, имеющих тяжелую патологию позвоночника, увеличивает вероятность возникновения грубых неврологических расстройств, требующих, в том числе, и неотложную вертебрологическую помощь [Губин А.В., 2013]. При этом технические возможности современных отечественных ортопедических клиник заметно опережают возможности организации помощи пациентам с генетическими заболеваниями, так как большинство трудностей возникают из-за законодательных, экономических и образовательных проблем. Необходимо также учитывать полиморфизм проявлений поражений позвоночника у больных с генетическими заболеваниями, что делает необходимым использовать у данных пациентов синдромальный подход при разработке алгоритмов диагностики и лечения [Ульрих Э.В., 2006, Губин А.В., 2009, Рябых С.О. 2014]. В вертебрологии понятие «синдром»

может включать в себя как проявление вертебрального компонента в рамках различных клинических и лучевых синдромов, так и самостоятельную совокупность разных патологических изменений в позвоночнике и спинном мозге [Ульрих Э.В. и соавт. 2016]

Принятый 21 ноября 2011 года ФЗ закон «ОБ ОСНОВАХ ОХРАНЫ ЗДОРОВЬЯ ГРАЖДАН В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ» (№323-ФЗ) впервые в Российской Федерации ввел в правовое поле обеспечение таргетной терапией больных с генетическими заболеваниями [Новиков П.В., 2013; Романовский Г.Б., 2013; Саверский А.В., 2014]. Уровень развития отечественного здравоохранения позволяет нам уже сегодня организовать системную хирургическую помощь при коррекции ортопедических синдромов у данной группы пациентов. Наша работа посвящена изучению практического опыта оперативной коррекции патологии позвоночника у больных различных возрастов с редкими генетическими заболеваниями в условиях клиники, работающей на принципах профессиональной, возрастной и технологической преемственности.

Степень разработанности темы исследования

Основанием для выполнения диссертации служили исследования отечественных и зарубежных авторов в области оперативной вертебрологии у пациентов с генетическими заболеваниями. Большинство работ представлено единичными клиническими наблюдениями. Часть из них носят описательный характер. Организационные аспекты хирургической вертебрологической помощи у данной группы пациентов в литературе не описаны.

Цель исследования

Улучшить результаты лечения пациентов с генетическими заболеваниями за счет своевременного выявления и хирургической коррекции вертебральных синдромов.

Задачи исследования

1. Определить группы пациентов с генетическими заболеваниями, имеющие риск развития патологии позвоночника;
2. Определить основные типы вертебральных синдромов у больных с генетическими заболеваниями;
3. Разработать алгоритм выявления пациентов с патологией позвоночника на фоне генетических заболеваний, направленный на своевременную диагностику и хирургическую коррекцию вертебральных синдромов;
4. Оценить результаты хирургической коррекции вертебральных синдромов у больных с генетическими заболеваниями;
5. Разработать комплекс организационных, диагностических и лечебных мероприятий для помощи пациентам с генетическими заболеваниями и патологией позвоночника.

Новизна исследования

Впервые изучена специфика вертебральных нарушений у пациентов с разными генетическими заболеваниями. Большое внимание уделено современным аспектам диагностики с использованием МРТ, КТ, нейрофизиологических методов с практической целью определения приоритетности и объема хирургических вмешательств и предоперационного планирования.

Впервые патология позвоночника при генетических заболеваниях оценена с позиций:

- системного мультидисциплинарного подхода;
- выделения ведущего вертебрального синдрома;
- роли хирургического вертебрологического лечения.

Впервые в отечественной литературе подробно описано течение вертебрального синдрома и хирургической коррекции патологии позвоночника у больных с мукополисахаридозом, болезнью Олье и Ларсена, синдромом Гольденхара. Впервые в России при фиксации и коррекции деформаций позвоночника у пациентов с генетическими заболеваниями широко применены техники имплантации винтов на всех уровнях и остеотомий из заднего доступа. Впервые определены единые ключевые принципы оказания хирургической вертебрологической помощи у пациентов с генетическими заболеваниями разных возрастов.

Теоретическая и практическая значимость исследования

Применение предложенных подходов в ведении пациентов с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний позволяет сократить летальность и повысить качество их жизни. Описанные алгоритмы диагностики применимы в условиях амбулатории с целью своевременного отбора пациентов для оказания вертебрологического пособия. Принципы мультидисциплинарности и единства хирургических решений могут стать основой для качественной оказания помощи при тяжелой вертебральной патологии как у больных с генетическими болезнями, так и в других этиологических группах. Полученные результаты могут быть использованы организаторами здравоохранения для внесения поправок в приказы и более точного расчета экономических затрат на лечение данной сложной группы пациентов.

Положения, выносимые на защиту

1. Коррекция вертебральных синдромов при их наличии у пациентов с генетическими заболеваниями является неотъемлемым звеном комплексного лечения.
2. Основными вертебральными синдромами, сопровождающими генетические заболевания, являются: нестабильность, стеноз, и бурно прогрессирующие деформации позвоночника. Хирургическая коррекция, несмотря на разнообразие форм проявления патологии, требует стандартного хирургического инструментария и единых подходов.
3. Основными принципами успешного лечения пациентов с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний является соблюдение тактики профессиональной, возрастной и

технологической преемственности, осуществляемые в травматолого–ортопедическом центре, специализирующемся на максимально широком спектре ортопедических и нейрохирургических вмешательств в плановом и экстренном порядке у больных всех возрастов.

Степень достоверности

Наличие репрезентативной выборки пациентов (46 больных, анализ 230 рентгеновских снимков, 1932 МРТ изображений, 5520 МСКТ изображений), выбранный в соответствии с целью и задачами дизайн, адекватные современные методы исследования, использование статистических методов обработки данных, делают результаты и выводы диссертационного исследования достоверными и обоснованными в соответствии с принципами доказательной медицины. Полученные данные опубликованы в 15 научных работах.

Личный вклад автора

Автор самостоятельно разработала дизайн исследования и первичные учетные документы. Курировала на всех этапах лечения 46 пациентов. В 90% случаев хирургические вмешательства в анализируемой группе больных проходили с участием автора. Являлась координатором при организации мультидисциплинарных команд для оказания помощи пациентам с генетическими заболеваниями. В процессе подготовки и написания всех научных публикаций и докладов автор работы принимала непосредственное участие.

Работа проводилась в соответствии с этическими нормами Хельсинской декларации Всемирной медицинской ассоциации «Этические принципы проведения научных исследований с участием человека», с поправками 2013 г., «Правилами клинической практики Российской Федерации», утвержденным приказом Минздрава России от 19.06.2003 г. №266.

Диссертационное исследование было одобрено комитетом по этике ФГБУ «РНЦ «ВТО» им. акад. Г.А. Илизарова» Минздрава РФ, протокол заседания №4(50) от 13 декабря 2016 г.

Связь работы с научными программами, планами, темами

Диссертация выполнена по плану НИР ФГБУ «РНЦ «ВТО» имени академика Г.А. Илизарова «Разработка новых подходов к лечению больных с повреждениями и заболеваниями позвоночника, основанных на комплексной диагностике и оценке функционального состояния опорно-двигательной системы», № государственной регистрации – 01201155768.

Тема диссертации утверждена на заседании Ученого Совета Федерального государственного бюджетного учреждения «Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия» им. академика Г.А. Илизарова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (протокол №5 от 09.09.2013 г.).

Внедрение результатов исследования

Полученные в диссертации данные используются в работе травматолого–ортопедического отделения №9 и №10 ФГБУ «РНЦ ВТО им. акад. Г.А. Илизарова» Минздрава России, в процессе

обучения на факультете повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрава России, в работе детского травматолого–ортопедического отделения ФГБУ «Федеральный центр травматологии, ортопедии и эндопротезирования г. Барнаул, на кафедре хирургических болезней детского возраста ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, в работе отдела внелегочного туберкулеза, отделения детской фтизиоosteологии и ортопедии ФГБУ «Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт фтизиопульмонологии» Минздрава России.

Апробация работы

Основные положения работы доложены и обсуждены на Всероссийских и конференциях с международным участием, в том числе – конференции «Неотложные состояния в вертебрологии» (Санкт–Петербург, 2013), конференции «Современные аспекты травматологии, ортопедии и реконструктивной хирургии», посвященной 85–летию со дня рождения профессора Н.П. Демичева. «Организация помощи детям с патологией позвоночника в Российской Федерации» (Астрахань, 2014), научно–практической конференции, посвященной 95–летию со дня рождения Я.Д. Витебского. «Показания для оперативного лечения пациентам с системными деформациями позвоночника» (Курган, 2014), на X юбилейном Всероссийском съезде травматологов и ортопедов. «Хирургическое лечение деформаций позвоночника у больных с системными заболеваниями» (Москва, 2014), на III Российском конгрессе с международным участием «Молекулярные основы клинической медицины – возможное и реальное, посвященный 75–летию со дня рождения Е.И. Шварца. «Поражение осевого скелета при мукополисахаридозе: Показания и методы хирургического лечения» (Санкт – Петербург, 2015), конференции «Илизаровские чтения» Междисциплинарное взаимодействие: ортопедия – неврология – генетика – реабилитация. «Хирургическое лечение деформаций позвоночника у больных с системными заболеваниями» (Курган, 2015), конференции в рамках Приоровских чтений – Школа мукополисахаридоза «Особенности хирургического лечения пациентов с мукополисахаридозом» (Москва, 2015), на семинаре "Современные аспекты диагностики и лечения системных дисплазий скелета у детей". Хирургическое лечение пациентов с МПС 4 типа А. Случай из практики." (Санкт–Петербург, 2015), на 15–ой Юбилейной всероссийской научно–практической конференции «Поленовские чтения» «Особенности хирургического лечения деформаций позвоночника у пациентов с орфанными заболеваниями» (г. Санкт–Петербург, 2016), конференции «Илизаровские чтения. «Нестандартные случаи в хирургии позвоночника» (Курган, 2016), на «Приоровских чтениях» с проведением научно–практической конференции «Вертебрология – проблемы, поиски, решения». «Особенности хирургического лечения деформаций позвоночника у пациентов с редкими генетическими заболеваниями» (г. Москва, 2016).

Диссертация была апробирована на заседании Ученого Совета Федерального государственного бюджетного учреждения «Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия» им. академика Г. А. Илизарова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (протокол №4 от 07.12.2016г.)

Публикации

По материалам исследования опубликовано 15 печатных работ, из них 8 статей опубликованы в журналах, рекомендованных перечнем ВАК РФ, для публикации материалов по кандидатским и докторским диссертациям.

Объем и структура работы

Работа состоит из введения, 4 глав, заключения, выводов и списка цитированных работ, изложена на 169 страницах машинописного текста, включая список цитированной литературы, иллюстрирована 16 таблицами и 89 рисунками. Библиографический указатель содержит 162 наименования, из них отечественных работ – 30, зарубежных – 132.

Основное содержание работы

Во введении отражена актуальность темы, определены цели и задачи, научная новизна и практическая значимость. Представлены основные положения, выносимые на защиту.

В первой главе «Современные аспекты помощи пациентам с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний (обзор литературы)» представлен анализ состояния вопроса по теме диссертации на основании данных современной и зарубежной литературы. Даны определения понятий редких и наследственных заболеваний, вертебрального синдрома, приведена общая характеристика пациентов с редкими генетическими заболеваниями, описаны вертебральные синдромы у пациентов с генетическими заболеваниями, диагностика вертебрального синдрома у пациентов с генетическими заболеваниями, хирургическое лечение пациентов с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний.

Во второй главе «Общая характеристика клинического материала и методы исследования» подробно представлена характеристика клинического материала, описаны методы исследования, которые включали клиническое и генетическое обследование, лучевую диагностику, статистический анализ. Проведена оценка неврологического и функционального статуса, стато – динамического баланса позвоночника.

При статистической обработке фактических данных использовали следующие параметры и статистические критерии:

- Среднее и стандартное отклонение ($M \pm \sigma$);
- Для определения нормальности распределения характеристик в выборках использовали критерий Шапиро–Уилка;

- Для сравнения статистических различий использовали непараметрический критерий Вилкоксона;
- При сравнении двух выборок нулевую гипотезу отвергали при уровне значимости критерия $p \leq 0,05$.
- Статистическую обработку данных проводили с использованием возможностей программного обеспечения Microsoft Office Excell 2007 и программы AtteStat, версия 13.1.

Работа основана на результате обследования и лечения 46 пациентов, страдающих генетическими заболеваниями и выраженными проявлениями вертебральных синдромов, которые включали механическую и неврологическую нестабильность, стенозы позвоночного канала и деформации позвоночника разной степени тяжести, в ряде случаев, сопровождающиеся биомеханическим дисбалансом тела, неврологическим дефицитом, нарушением функции внутренних органов. В группу вошли пациенты в возрасте от 9 месяцев до 39 лет. Все пациенты проходили обследование и лечение на базе лаборатории патологии осевого скелета и нейрохирургии ФГБУ «РНЦ «ВТО» им. акад. Г.А. Илизарова» Минздрава РФ (ТОО№9, ТОО№10) РНЦ «ВТО» в период с 2011 по 2016 год.

Вертебральный синдром развивался на фоне различных генетических заболеваний. На рис. 1 представлены основные виды генетических заболеваний с вертебральными синдромами, которые были разделены на 3 основные группы. Разделение пациентов на группы был связано с различной генетической основой, что имеет большое значение для организации работы смежных специалистов.

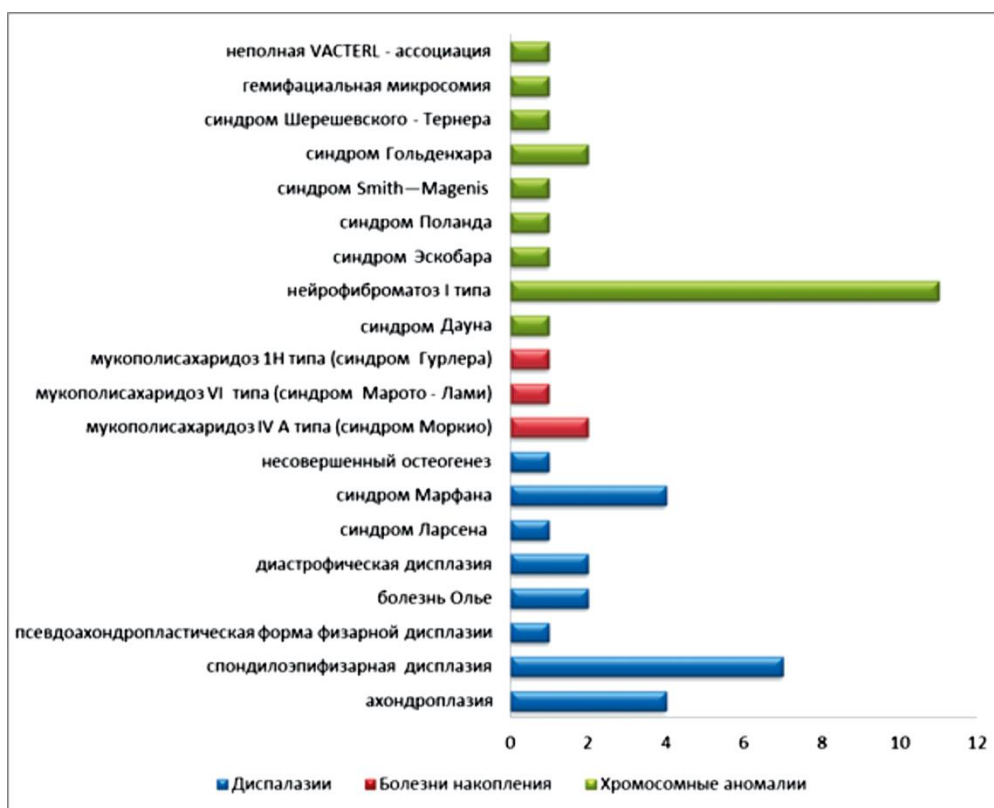


Рис. 1. Распределение наследственных заболеваний по этиологии.

В качестве сравнительной группы использован материал НИР «Деформации позвоночника высокого риска», № государственной регистрации – 01201155768, выполненной в РНЦ «ВТО» им. Г.А. Илизарова. Исследование было посвящено лечению пациентов с врожденными пороками развития позвоночника. Вертебральный синдром на фоне врожденных пороков развития позвоночника был схож с вертебральным синдромом на фоне генетических заболеваний: наличие кифотической и сколиотической деформаций позвоночника, нестабильности и стеноза позвоночного канала. Отличия заключались в том, что у больных группы сравнения поражения носили локальный характер, затрагивая только позвоночник, без отягощения системными изменениями, характерными для основного заболевания.

Хирургическая коррекция вертебральных синдромов была осуществлена у 40 пациентов.

Таблица 1. Распределение оперированных пациентов по количеству этапов лечения.

Нозологические группы	Количество этапов					
	Один этап		Два и более		Один этап и реоперция	
	Дети	Взрослые	Дети	Взрослые	Дети	Взрослые
Различные варианты дисплазий	7	-	10	-	2	-
Болезни накопления	-	1	2	-	1	-
Хромосомные заболевания	8	1	6	1	-	1
Всего	15	2	18	1	3	1

При анализе клинического материала было выделено три основных вертебральных синдрома:

- сколиотические, кифосколиотические и кифотические деформации;
- нестабильность в позвоночно-двигательных сегментах;
- стенозы позвоночного канала.

Анализ характера поражения позвоночника у больных с генетическими заболеваниями позволил определить ряд ключевых моментов, которые влияли на значимость вертебрального синдрома и возможность его коррекции:

- вид, величина и локализация поражений позвоночника;
- сроки выявления вертебрального синдрома;
- темп прогрессирования патологических изменений;
- характер патоморфологических изменений позвонков, ограничивающих применение фиксирующих устройств.

Оценка неврологической и механической нестабильности лежала в основе принятия решения о необходимости и объеме хирургического вмешательства.

Сколиоз, как ведущий вертебральный синдром, был наиболее характерен для спондилоэпифизарных дисплазий и хромосомных аномалий.

Сколиотическая деформация была ведущим вертебральным синдромом у 12 пациентов из 46. Величина сколиотического компонента находилась в коридоре 28° – 140° (по Cobb). У 5 пациентов определялась величина сколиотической дуги от 70° до 100° . И только у одного пациента наблюдалась сколиотическая дуга – более 100° .

Кифотическая деформация была основным вертебральным синдромом у 13 пациентов из 46. Величина кифоза находилась в коридоре 15° - 65° . У 6 пациентов определялся кифоз II степени по Kaplan, а у 4 пациентов – кифоз III степени по Kaplan.

Кифосколиотическая деформация имела место у 16 пациентов из 46. Величина кифотического компонента находилась в коридоре 40° – 140° , сколиотического – 25° – 140° . У одной пациентки дуга сколиотического компонента составила 70° . У 7 пациентов наблюдалась сколиотическая дуга более 100° .

Время проявления кифосколиотической деформации было крайне важно для возможности дальнейшего прогнозирования прогрессирования, оценки неврологического статуса. У восьми пациентов кифосколиотическая деформация впервые была диагностирована в период от рождения до 5 лет. У семи пациентов – в возрасте от 5 до 15 лет. И только у одной пациентки – в возрасте старше 15 лет.

Для предоперационного планирования и тактики оперативного лечения пациентов крайне важно было иметь представление о структурных изменениях позвонков. Были выделены локальные и тотальные проявления изменений костной ткани.

Нестабильность являлась наиболее жизнеугрожающим состоянием у пациентов с генетическими заболеваниями в связи с частой локализацией в краниоцервикальном переходе и сложностью клинического выявления.

У большинства больных вертебральный синдром проявлялся в виде тяжелых неврологических расстройств, таких как, параличи и парезы. Эти нарушения развивались постепенно или внезапно, под воздействием незначительной механической травмы.

Механическая нестабильность была обусловлена патологической подвижностью в позвоночно–двигательных сегментах на фоне грубых диспластических изменений и аномалий развития костных, хрящевых и связочных структур. Самой частой рентгенологической находкой при этом был патологический вывих или подвывих атланта.

Компьютерная томография позволяла определить структуру аномалии развития, которая чаще всего, проявлялась наличием зубовидной кости или гипоплазия зубовидного отростка C2.

При нестабильности, в отличие от стеноза, анатомические размеры позвоночного канала на уровне позвонков были допустимы, а сдавление спинного мозга возникало за счет мобильной деформации или передне–заднего смещения позвонков.

По данным МРТ выявляли признаки поражения спинного мозга с определением распространенности отека, миелопатических изменений, признаков сирингомиелии, сопутствующих пороков центральной нервной системы. Нестабильность была выявлена в 14 случаях из 46. С механической динамической нестабильностью было 2 пациента, с механической и неврологической динамической нестабильностью – 12 пациентов.

В девяти случаях локализация зоны нестабильности находилась на уровне краниовертебрального перехода, у одного пациента на уровне субаксиального отдела, на уровне шейно–грудного перехода у трех пациентов, в четырех случаях – на уровне грудопоясничного перехода.

Стеноз позвоночного канала у пациентов с генетическими заболеваниями был частым проявлением вертебрального синдрома. В отличие от сдавления спинного мозга при нестабильности, был выделен синдром стеноза при анатомической узости позвоночного канала, вызванной разными причинами. При этом стеноз мог усугубляться наличием грубой угловой деформации и нестабильности.

Уменьшение анатомических размеров позвоночного канала могло быть обусловлено:

- накоплением гликозаминогликанов в позвоночном канале;
- гипоплазией дуг С1;
- утолщением связок, твердой мозговой оболочки, эпидуральной клетчатки;
- стенозом большого затылочного отверстия;

В анализируемой группе стеноз позвоночного канала был выявлен в 19 случаях. Локализация стеноза позвоночного канала на уровне краниовертебрального перехода имела место в девяти клинических случаях; на уровне шейного отдела – в одном случае; на уровне шейно–грудного перехода – в двух случаях; на уровне грудопоясничного перехода – у 14 пациентов.

В третьей главе «Клинико–диагностическая характеристика и оперативная коррекция вертебральных синдромов у больных с генетическими заболеваниями» описаны особенности хирургической коррекции вертебральных синдромов у пациентов на фоне генетических заболеваний.

Принятие решения о хирургической коррекции вертебрального синдрома базировалось на следующих принципах:

1. Определяли ведущий вертебральный синдром;
2. Оценивали вертебральный синдром с точки зрения угрозы для жизни пациента;
3. Оценивали возможности улучшения качества жизни пациента;

4. Оценивали возможности контроля негативных проявлений вертебрального синдрома без хирургической коррекции;

5. Оценивали технические возможности осуществления оперативной коррекции патологии позвоночника, учитывая общую тяжесть состояния пациента на фоне основного заболевания.

При коррекции патологии позвоночника были применены все самые современные возможности оперативной вертебрологии, включающие переднюю и заднюю декомпрессию и методы винтовой фиксации полиаксиальными винтами и мобилизации позвоночника при помощи остеотомий по типу pedicle subtraction osteotomy (PSO), Smith – Peterson osteotomy (SPO), vertebral column resection (VCR).

Особенность хирургического лечения заключалась в выполнении различных видов ортопедических вмешательств в одну хирургическую сессию.

Коррекция и задняя – инструментальная фиксация была выполнена 28 пациентам. Коррекция и задняя инструментальная фиксация позвоночника динамическими системами по типу TSRH («growing rods») в виду незавершенного роста была выполнена 10 пациентам. В 7 случаях, когда рост был завершен, выполнена коррекция и задняя инструментальная фиксация шейно–грудного, грудного и поясничного отделов позвоночника транспедикулярными системами с формированием заднего спондилодеза. В 11 случаях применялась посегментарная коррекция многоопорными системами на фоне незавершенного роста;

Стабилизация и задняя инструментальная фиксация грудного и поясничного отделов позвоночника системой «коннекторного» типа (TSRH) была произведена у пациентки 12 лет с дисхондроплазией Олье.

Декомпрессивные операции с задней инструментальной фиксацией выполнялись у 12 пациентов:

- на фоне ахондроплазии у двух пациентов на уровне грудопоясничного перехода;
- у пяти на фоне спондилоэпифизарной дисплазии;
- у двух на фоне МПС IVA – типа;
- по одному случаю на фоне псевдоахондропластической формы физарной дисплазии, диастрофической дисплазии на уровне кранио–вертебрального перехода, при нейрофиброматозе 1 типа на уровне верхне–грудного отдела.

Сочетание коррекции и задней инструментальной фиксации с корригирующими вертебротомиями производилось у пяти пациентов. У двух пациентов отмечалось сочетание коррекции и задней инструментальной фиксации с передним релизом.

В четвертой главе «Результаты хирургической коррекции вертебральных синдромов. Ошибки и осложнения. Оценка рисков оперативного лечения. Организация помощи пациентам с патологией позвоночника на фоне генетических заболеваний в условиях

травматолого–ортопедического центра» описаны результаты хирургической коррекции вертебральных синдромов, ошибки и осложнения, оценка рисков оперативного лечения, организация помощи пациентам с патологией позвоночника на фоне генетических заболеваний в условиях травматолого–ортопедического центра.

Результаты оперативного лечения патологии позвоночника у больных с множественными аномалиями и дисплазиями не могут быть оценены с позиции стандартных подходов, используемых при лечении изолированных пороков и идиопатического сколиоза. Это связано с влиянием большого количества разнообразных факторов, комбинация которых в большинстве случаев глубоко индивидуальна и неповторима. Большинство рисков и осложнений лечения связаны не с технологиями остеосинтеза, а со стратегическими аспектами принятия решения о возможности операции, проблемами со стороны других органов и систем, анестезиологическим пособием. В связи с этим важным аспектом организации помощи данной группе пациентов являлось создание специальной команды при серьезной административной поддержке. Ключевым звеном в данной команде был вертебролог - координатор (по аналогии с *metabolic specialist* в зарубежных клиниках), который поддерживал связь со специалистами других центров и проводил целенаправленную консультативную и образовательную работу среди медицинского персонала и родственников пациентов, в том числе и с использованием сети интернет.

Задачей врача – координатора являлось:

- 1) поддержание связи с генетиками – консультантами, концентрирующими больных с наследственными заболеваниями;
- 2) организация интернет – консультаций;
- 3) привлечение различных специалистов при проведении консилиума;
- 4) планирование госпитализации для дообследования и лечения с учетом всех проявлений заболевания;
- 5) координация действий специалистов и служб внутри ортопедического центра при обследовании, оперативном лечении и реабилитации данных групп пациентов.

В связи с тем, что пациенты поступали для коррекции вертебрального синдрома несвоевременно, а сбор и их обследования на местах часто носил бессистемный характер, нами был разработан и внедрен алгоритм взаимодействия между ортопедическим центром и медико – генетической консультацией. Важным аспектом в этой схеме являлись четыре уровня принятия решений.

В ряде случаев, необходимы дополнительные исследования для уточнения характера вертебрального синдрома, такие обследования лучше проводить врачу – координатору в специализированных травматолого – ортопедических учреждениях на четвертом уровне, для

предотвращения дублирования и уменьшения лучевых нагрузок на пациента и экономических затрат (Рис.2).

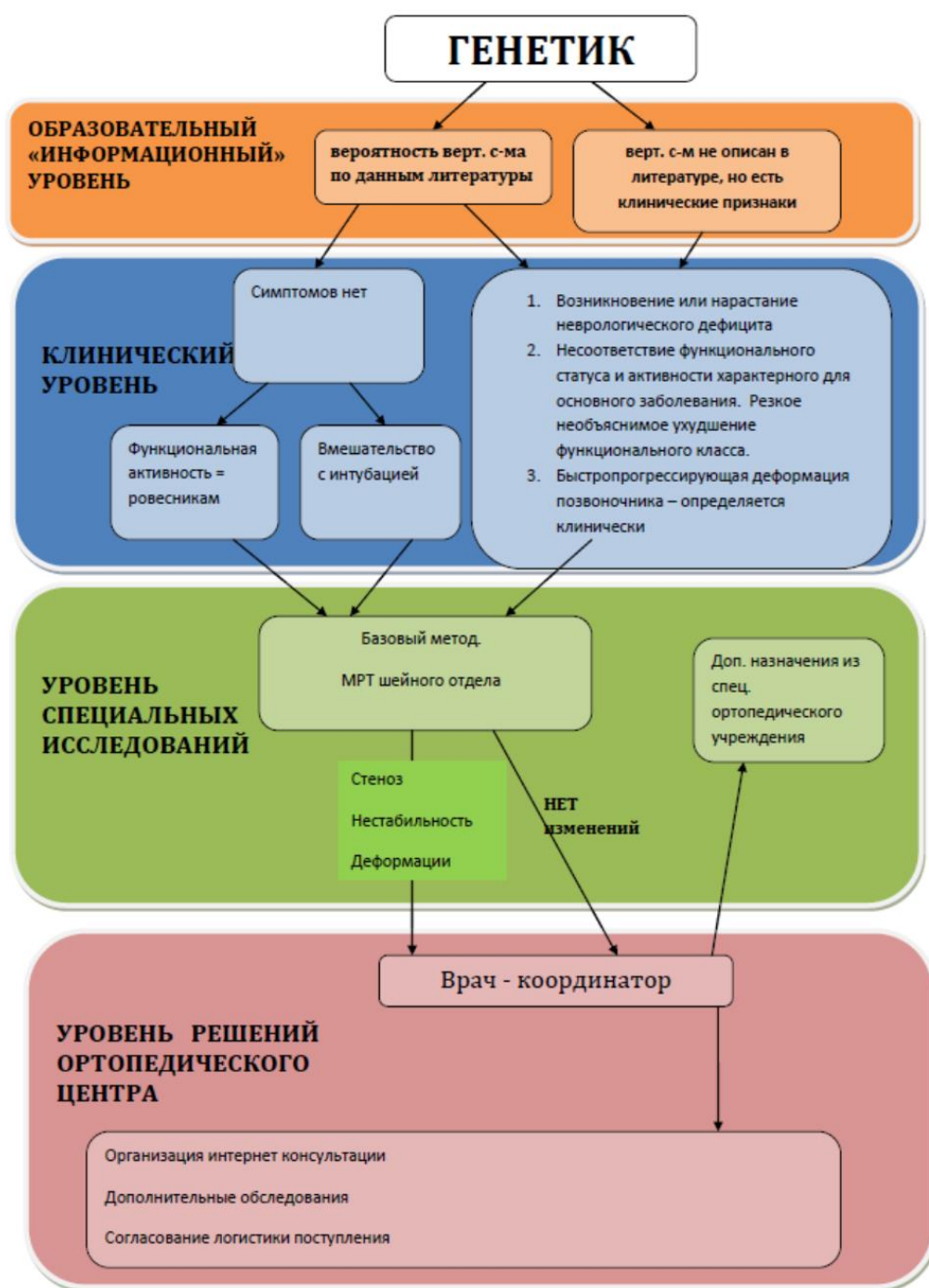


Рис. 2. Взаимодействие специалистов медико-генетических консультаций (центров) и травматолого-ортопедической клиники.

Хирургическая бригада состояла из спинальных хирургов, имеющих большой опыт разрешения нестандартных спинальных проблем у пациентов разного возраста с различными поражениями позвоночника. Решение об оперативном лечении всегда принималось в форме расширенного консилиума с привлечением администрации клиники. Анестезиологическое

пособие и послеоперационное выхаживание было организовано специально выделенной анестезиологической бригадой, прошедшей специальную подготовку. Критическим для анестезиолога было преодоление трудностей, связанных со сложной интубацией, нестандартным действием анестетиков, сложностью укладки и самым частым осложнением в виде дыхательной недостаточности. Все вмешательства проводились с использованием интраоперационного нейромониторинга. Начиная с поступления, затем реанимации и до выписки с больными активно работали невролог, педиатр, терапевт, реабилитолог.

Для объективизации состояния пациентов, у которых проводилось оперативное лечение, проводили визуально – аналоговый тест для оценки по трем признакам:

- боль;
- активность;
- образ себя.

Данные позиции отражали качество жизни пациентов до и после коррекции вертебрального синдрома.

По шкале «Боль» отмечалось статистически не значимое усиление болевых ощущений в раннем послеоперационном периоде, перед выпиской болевые ощущения уменьшались, и в отдаленный срок после операции болевой синдром по интенсивности не превышал предоперационный. На всем протяжении периода анализа болевых ощущений статистически значимых различий с предоперационным исследованием не наблюдалось.

По шкале «Активность» не наблюдалось статистически значимых различий с предоперационным периодом. Отмечались незначительные флуктуации от средних величин.

На всем протяжении периода анализа признака «Образ себя» – раннем послеоперационном, перед выпиской и в отдаленный срок отмечалось статистически значимое различие с уровнем самооценки перед оперативным вмешательством. Отмечено устойчивое улучшение признака.

При суммарной оценке функционального состояния по трем шкалам отмечалось статистически значимое улучшение перед выпиской и в отдаленный срок (рис. 3).

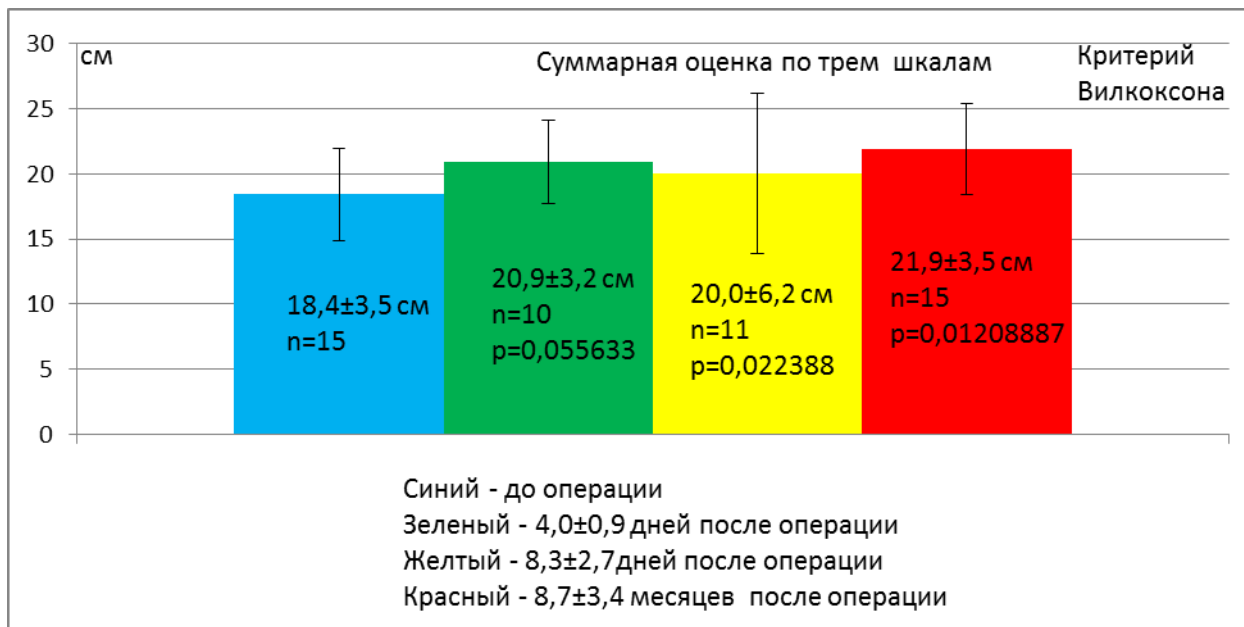


Рис. 3. Динамика суммарной оценки по трем признакам визуально – аналогового теста.

Анализ изменения признаков «Боль», «Активность», «Образ себя» по данным визуально – аналогового теста в различные периоды показал, что коррекция деформации позвоночного столба у данной категории больных вызвала статистически значимое улучшение признака «образ себя» и в целом повышала уровень суммарной самооценки по трем шкалам использованного теста.

Во время оказания медицинской помощи больным с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний закономерно возникали как препятствия, так и осложнения. Под препятствием мы понимали такие состояния или обстоятельства, связанные с основным заболеванием пациента, которые усложняли или в ряде случаев делали невозможным проведение оперативной коррекции позвоночника у пациентов с генетическими синдромами.

Выделенное нами понятия препятствие крайне важно у данной группы пациентов. Именно препятствия являются сдерживающим фактором для оказания своевременной и полной медицинской помощи нашей группе пациентов.

Основным препятствием при оказании хирургической помощи пациентам с генетическими синдромами были проблемы, связанные с интубацией, сложная укладка пациентов на операционном столе.

Основное осложнение, которое встречалось у больных – несостоятельность металлоконструкции, скорее всего, было связано с особенностью свойств костной ткани, а также большей нагрузкой на металлоконструкцию при высокой степени гипермобильности пациентов.

Самым частым осложнением являлась несостоятельность металлоконструкции, которая была определена в 32,5% случаев (на 30,4% чаще, чем в группе сравнения), что потребовало перепроведения винтов или удлинения конструкции в период от 3 до 6 месяцев после первой операции.

Заключение

В работе представлен опыт лечения 46 пациентов с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний. Все пациенты были разделены на 3 нозологические группы. Самую многочисленную группу представили пациенты с дисплазиями. Еще одна группа пациентов представлена хромосомными аномалиями. Группа с болезнями накопления представляет собой уникальную, мало описанную с точки зрения лечения вертебрального синдрома. Лечение данной группы пациентов стало возможным благодаря успешной генетической диагностике и таргетному лечению.

Применялись следующие методы диагностики: рентгенография; МРТ позвоночника; КТ позвоночника, трахеи и органов грудной полости; КТ –ангиография; УЗИ органов брюшной полости, забрюшинного пространства, сердца; ЭНМГ верхних и нижних конечностей; интраоперационный нейромониторинг; эстеziометрия; спирометрия. Данные методы диагностики были направлены на безопасное проведение пациентов через все этапы лечения.

40 пациентам проводилась хирургическая коррекция вертебральных синдромов с использованием современного вертебрологического инструментария.

Вертебральные синдромы, требующие хирургической коррекции, были представлены:

- деформациями позвоночника;
- нестабильностью;
- стенозом.

Основные методики и техника оперативной коррекции вертебральных синдромов у больных с генетическими синдромами не отличались от лечения идиопатических сколиозов, нестабильности, стеноза позвоночного канала других этиологических групп. Препятствием для оказания помощи данным пациентам являлся высокий риск, связанный с проведением анестезиологического пособия. Самым частым осложнением по сравнению с группой сравнения оказалась несостоятельность металлоконструкции, связанная с низкой плотностью костной ткани.

С целью оценки качества жизни у пациентов с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний нами был применен визуально – аналоговый тест. Анализ изменения признаков «Боль», «Активность», «Образ себя» по данным визуально – аналогового теста в различные периоды показал, что коррекция деформации позвоночного столба у данной категории больных вызывала статистически значимое улучшение признака «образ себя» и в целом повышала уровень суммарной самооценки по трем шкалам использованного теста.

Эффективная помощь пациентам с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний невозможна без тесной координации работы ортопедического центра и генетической консультации. Для улучшения качества помощи пациентам с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний нами предложена схема взаимодействия между врачом –

координатором ортопедического центра и генетиком. Для оказания помощи пациентам с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний ортопедическая клиника должна иметь в штате врача – координатора, педиатра, терапевта, возможность проведения консилиума в составе различных специалистов. Особые требования предъявляются к анестезиологической бригаде, которая проходила специальное обучение. Анестезиолог должен владеть видеоинтубацией и проведением сложных наркозов при высокой хирургической агрессии.

Выводы

1. Пациенты с наследственными остеохондродисплазиями (47,8% от всех пациентов в нашей работе) наиболее часто нуждаются в наблюдении и лечении вертебролога. У больных с болезнями накопления и хромосомными аномалиями обследование позвоночника должно входить в стандарт диспансерного наблюдения. Выявление неврологической нестабильности в кранио-цервикальном отделе (у 26% пациентов в наших группах) является показанием для приоритетной хирургической стабилизации позвоночника даже при наличии других, требующих оперативной коррекции ортопедических проблемах.

2. Нестабильность (30,4%), стеноз (41,3%) и деформации (95,4%: сколиоз – 26%, кифоз – 28,2%, кифосколиоз – 36,9%, гиперлордоз – 4,3%) являлись основными вертебральными синдромами у больных с генетическими заболеваниями вне зависимости от их этиологии.

3. Ключевыми моментами выявления патологии позвоночника у больных с генетическими заболеваниями являлись:

- знание педиатрами и врачами-генетиками о потенциальной вероятности наличия таких синдромов в определенной нозологической группе;
- появление или прогрессирование выраженной деформации позвоночника;
- прогрессирующее ухудшение по функциональному классу, которое невозможно было отнести к естественному течению основного заболевания;
- появление или прогрессирование неврологической симптоматики;

4. В результате коррекции вертебрального синдрома у пациентов значимо (на 24%) улучшалось восприятие себя, и не увеличивался болевой синдром. Во всех случаях достигалась ликвидация неврологической и механической нестабильности. Самым частым осложнением являлась несостоятельность металлоконструкции, которая была определена в 32,5% случаев (на 30,4% чаще, чем в группе сравнения), что потребовало перепроведения винтов или удлинения конструкции в период от 3 до 6 месяцев;

5. Для организации помощи пациентам с патологией позвоночника на фоне генетических заболеваний требуется создание межцентровых междисциплинарных команд. Их деятельность должна поддерживаться специальными государственными программами. Учреждение, берущее на себя хирургическую помощь данной группе пациентов, должно иметь большой поток спинальных

пациентов различных нозологических групп и возрастов. Необходимо организовать и координировать специально подготовленную под данную задачу группу специалистов, состоящую из ортопедов, нейрохирургов, анестезиологов – реаниматологов, неврологов, терапевтов, педиатров и реабилитологов.

Практические рекомендации

1. МРТ C0-S1 является оптимальным скрининговым инструментом для диагностики нестабильности и стеноза у пациентов с генетическими заболеваниями с минимальной лучевой нагрузкой и максимальной информативностью. Рентгенография и КТ должны производиться только по показаниям, по направлению вертебролога для принятия решения об оперативном лечении, предоперационном планировании и контроле установки погружных имплантов.

2. В мультидисциплинарную команду для оказания помощи пациентам с вертебральными синдромами на фоне генетических заболеваний должны входить специально подготовленные педиатры и терапевты с высокой компетенцией по оценке сердечно-сосудистой и дыхательной систем. Высокие риски развития тяжелой патологии позвоночника в группе больных с болезнями накопления (МПС II– тип, МПС IVA – тип, МПС VI тип) делают обязательным введение в междисциплинарную группу, возглавляемую генетиком, хирурга – вертебролога с компетенцией в диагностике и лечении вертебральных синдромов со знанием специфики данных заболеваний.

3. Анестезиологи-реаниматологи при оказании помощи данной группе пациентов должны обладать навыками сложной интубации в, том числе с применением эндоскопической техники.

4. Для фиксации позвоночника у больных с генетическими заболеваниями требуются стандартные современные эндокорректоры для многоточечной фиксации с набором винтов обычных размеров и крюковыми элементами, которые используются в исключительных случаях.

5. При планировании окципитоспондилодеза у больных с генетическими заболеваниями, учитывая ход вертебральной артерии и толщину ножек позвонка по данным КТ - ангиографии, необходимо оценить возможность установки транспедикулярных винтов в C2, как оптимальное по надежности решение. При наличии высоких рисков транспедикулярной фиксации альтернативой является интраламинарное введение винтов в аксис.

Список работ опубликованных по теме диссертации:

1. Губин А.В., Ульрих Э.В., Мушкин А.Ю., Рябых С.О., Бурцев А.В., Анисимов А.Н., Дубоносов Ю.В., Очирова П.В. Неотложная вертебрология: шейный отдел позвоночника у детей./ Хирургия позвоночника. 2013. № 3. С. 81-89.
2. Бучинская Н.В., Костик М.М., Чикова И.А., Исупова Е.А., Калашникова О.В., Часнык В.Г., Губин А.В., Рябых С.О., Очирова П.В. Скелетные проявления при мукополисахаридозах различных типов./ Гений ортопедии. 2014. № 2: 81-90.
3. Сайфутдинов М.С., Скрипников А.А., Савин Д.М., Очирова П.В., Третьякова А.Н. Вариант формализации результатов интраоперационного нейрофизиологического мониторинга при хирургической коррекции деформаций позвоночника./ Современные проблемы науки и образования. 2015. №5.
4. Рябых С.О., Шушарина В.Л., Очирова П.В., Третьякова А.Н., Рябых Т.В. Снижение периоперационного риска при вертебрологических операциях у пациентов с наследственными заболеваниями соединительной ткани./ Гений ортопедии. 2015. № 4: 48-52.
5. Третьякова А.Н., Рябых С.О., Очирова П.В., Рябых Т.В., Шушарина В.Л. Анестезиологическое обеспечение хирургической коррекции кифоза у ребенка с мукополисахаридозом I типа (синдром Гурлера): клинический случай и анализ литературы./ «Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии» 2015 том v, №3. С. 55 – 62.
6. Губин А.В., Бурцев А.В., Рябых С.О., Савин Д.М., Очирова П.В., Коркин А.А. Хирургическое лечение детей с нетравматическим застарелым атланта-аксиальным ротационным блокированием./ Травматология и ортопедия России. 2015. №4. С. 87 – 95.
7. Щурова Е.Н., Горбач Е.Н., Очирова П.В., Рябых С.О. Исследование кожной чувствительности и морфологической структуры кожи спины у пациентов с кифосколиозом на фоне нейрофиброматоза I типа./ Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований. 2016. № 1 (4). С.548-554.
8. Скрипников А.А., Сайфутдинов М.С., Рябых С.О., Очирова П.В. Методические аспекты использования интраоперационного нейрофизиологического мониторинга при оперативной коррекции деформаций позвоночника./ Успехи современного естествознания. 2015. - № 9 (часть 2). - С.236-240.
9. Неотложная хирургия шейного отдела позвоночника у детей / А.В. Губин, Э.В. Ульрих, А.Ю. Мушкин, С.О. Рябых, А.В. Бурцев, П.В. Очирова // Неотложные состояния в вертебрологии : материалы Всерос. науч.-практ. конф. с междунар. участием. – СПб., 2013. – С. 44-45.
10. Организация помощи детям с патологией позвоночника в Российской Федерации / А. В. Губин, С. О. Рябых, П. В. Очирова // Современные аспекты травматологии, ортопедии и

- реконструктивной хирургии: материалы Всерос. науч.-практ. конф. с междунар. участием, посвящ. 85-летию со дня рожд. проф. Н. П. Демичева. - Астрахань, 2014. - С. 145.
11. Оценка синдромального статуса пациента с системными деформациями позвоночника с позиции тактики лечения / П. В. Очирова, А. В. Губин, С. О. Рябых // Материалы Конгресса А.С.А.М.И. Россия (Санкт-Петербург, 23 мая 2014). - Курган, 2014. - С. 53-54.
 12. Показания для оперативного лечения пациентов с системными деформациями позвоночника / П. В. Очирова, А. В. Губин, С. О. Рябых // "Современные проблемы здравоохранения": материалы науч.-практ. конф. врачей и ученых Курган. обл., посвящ. 95-летию со дня рожд. Я.Д. Витебского. - Курган, 2014. - С. 65-66.
 13. Хирургическое лечение деформаций позвоночника у больных с системными заболеваниями / П. В. Очирова, А. В. Губин, С. О. Рябых // X юбилейный Всероссийский съезд травматологов и ортопедов: материалы. - М., 2014. - С. 317.
 14. Деформации позвоночника высокого риска: стратегия и тактика / С. О. Рябых, Д. М. Савин, А. Н. Третьякова, П. В. Очирова // X юбилейный Всероссийский съезд травматологов и ортопедов: материалы. - М., 2014. - С. 323.
 15. Особенности хирургического лечения деформаций позвоночника у пациентов с редкими генетическими заболеваниями / П. В. Очирова, С. О. Рябых, А. В. Губин // Вертебрология – проблемы, поиски, решения // Сборник работ Всероссийской научно-практической конференции и конференции молодых ученых под редакцией профессора А.А. Очкуренко, Москва, 8 – 9 декабря 2016 года. – М.: Эко-Пресс, 2016, с. 136 – 137.

Список сокращений

РКТ – рентгеновская компьютерная томография

ФРИ – функциональные рентгеновские исследования

КТ – компьютерная томография

МРТ – магнитно – резонансная томография

MPR– мультипланарная реконструкция

VRT– 3D реконструкция серии КТ– томограмм

CSVL– central sacral vertical line

PI– pelvic incidence

PSVL – posterior sacral vertical line

ВС – вертебральный синдром

ФВД – функция внешнего дыхания

ЭНМГ – электронейромиография

НФ I типа – нейрофиброматоз I типа

НО – несовершенный остеогенез

МПС – мукополисахаридоз

СЭД – спондилоэпифизарная дисплазия

PSO – Pedicle Subtraction Osteotomy

SPO – Smith – Peterson Osteotomy

VCR – Vertebral Column Resection

Очирова Полина Вячеславовна (Россия)

ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ С ВЕРТЕБРАЛЬНЫМИ СИНДРОМАМИ НА ФОНЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Изучена специфика вертебральных нарушений у пациентов с разными генетическими заболеваниями. Большое внимание уделено современным аспектам диагностики с использованием МРТ, КТ, нейрофизиологических методов с практической целью определения приоритетности и объема хирургических вмешательств и предоперационного планирования.

Патология позвоночника при генетических заболеваниях оценена с позиций: системного мультидисциплинарного подхода; выделения ведущего вертебрального синдрома; роли хирургического вертебрологического лечения. Впервые в отечественной литературе подробно описано течение вертебрального синдрома и хирургической коррекции патологии позвоночника у больных с мукополисахаридозом, болезнью Олье и Ларсена, синдромом Гольденхара. Впервые в России при фиксации и коррекции деформаций позвоночника у пациентов с генетическими заболеваниями широко применены техники имплантации винтов на всех уровнях и остеотомий из заднего доступа. Определены единые ключевые принципы оказания хирургической вертебрологической помощи у пациентов с генетическими заболеваниями разных возрастов.

Нестабильность (30,4%), стеноз (41,3%) и деформации (95,4%: сколиоз – 26%, кифоз – 28,2%, кифосколиоз – 36,9%, гиперлордоз – 4,3%) являлись основными вертебральными синдромами у больных с генетическими заболеваниями вне зависимости от их этиологии. В результате коррекции вертебрального синдрома у пациентов значимо (на 24%) улучшалось восприятие себя, и не увеличивался болевой синдром. Во всех случаях достигалась ликвидация неврологической и механической нестабильности.

Ochirova Polina Vyacheslavovna (Russia)

SURGICAL TREATMENT OF PATIENTS WITH VERTEBRAL SYNDROMES SECONDARY TO GENETIC DISEASES

We studied specifics of vertebral disorders in patients with various genetic diseases. We paid a lot of attention to diagnostics using MRI, CT, neurophysiological methods with the practical purpose to determine priority and amount of surgical interventions and preoperative planning.

Spinal pathology in genetic diseases was evaluated from positions of: systemic multi-disciplinary approach; determination of the leading vertebral syndrome; the role of surgical vertebral treatment. For the first time in Russian literature the course of vertebral syndrome and surgical correction of spinal pathology were described in details in mucopolysaccharidosis patients, patients with Ollier and Larsen disease, Goldenhar syndrome. For the first time in Russia for fixation and correction of spinal deformities in patients with genetic diseases we applied techniques with implantation of screws at all levels and osteotomies from posterior approach. Unified key principles for rendering surgical vertebral care to patients with genetic diseases of various ages were determined.

Instability (30.4%), stenosis (41.3%) and deformities (95.4%: scoliosis – 26%, kyphosis – 28.2%, kyphoscoliosis – 36.9%, hyperlordosis – 4.3%) were the main vertebral syndromes in patients with genetic diseases regardless of their etiology. Correction of vertebral syndrome resulted in significant improvement of the patients' self-perception (by 24%), and the pain syndrome did not increase. In all the cases neurological and mechanical instability was eliminated.

Подписано в печать

Объем 1,5 п.л

Тираж 100 экз.

Издательство , г. Курган,

