

ВОССТАНОВЛЕНИЕ ФУНКЦИИ ПРИ КОКСАРТРОЗЕ НА ФОНЕ БОЛЕЗНИ ГОШЕ

УДК 617.5; 616.411-006.32

Малахов О.О., Цыкунов М.Б., Малахов О.А., Гундобина О.С.

*ФГБУ «Центральный научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии имени Н.Н. Приорова»
Минздрава РФ, г.Москва, Россия*

RECOVERING A FUNCTION IN COXARTHROSIS ON THE BACKGROUND GAUCHER DISEASE

Malakhov O.O., Tsykunov M.B., Malakhov O.A., Gundobina O.S.

«Central Scientific-Research Institute of Traumatology and orthopedics n.a. N.N. Priorova», Moscow, Russia

Введение

Болезнь Гоше (Gaucher), или церебродоклеточный липоидоз, – врожденное редкое заболевание. Это генетическое заболевание обусловлено дефектом лизосомального фермента β -D-глюкозидазы, который отвечает за расщепление сложного липида – глюкоцереброзида, находящегося в мембранах эритроцитов и лейкоцитов. Чаще оно наследуется рецессивно, реже – доминантно и связано с генетическим дефектом фермента глюкозил-церамид-бета-глюкозидазы, что приводит к накоплению в клетках церамидглюкозида (липиды Гоше) «Нагруженные» липидами клетки являются патологическим субстратом болезни и называются клетками Гоше. Инфильтрация клетками Гоше различных органов и тканей, в которых присутствуют макрофаги, объясняет мультисистемный характер этой болезни. Клетки Гоше накапливаются в печени, селезенке, костном мозге, легких, почках, лимфатических узлах. Впервые больного с этой патологией описал французский дерматолог Гоше (Ph. Ch. E. Gaucher) в 1882 г. В настоящее время описано более 300 различных мутантных аллелей, которые частично или полностью блокируют каталитическую активность фермента β -D-глюкозидазы.

В зависимости от клинического течения выделяют 3 типа БГ, которые основаны на наличии или отсутствии симптомов поражения центральной нервной системы (ЦНС). 1-й тип болезни характеризуется отсутствием неврологической патологии, встречается чаще других (более 90% всех случаев БГ). Два других типа БГ ассоциируются с вовлечением в процесс ЦНС: 2-й тип – инфантильный, или острый нейронопатический; 3-й тип – подострый нейронопатический.

Клинические проявления 1-го типа болезни Гоше весьма полиморфны, могут встретиться от первого года жизни до пятого десятилетия однако четкой корреляции между генотипом, величиной ферментативной активности β -D-глюкозидазы и течением заболевания до настоящего времени не выявлено. Заболевание одинаково часто диагностируется у лиц обоих полов, в

раннем возрасте прогностически неблагоприятно. Течение хроническое, прогрессирующее. Клиническая картина характеризуется прогрессирующим увеличением паренхиматозных органов (печени и селезенки), панцитопенией и развитием костной патологии. У детей отмечается отставание в физическом и половом развитии.

Основной причиной стойкой инвалидизации при БГ 1-го типа является поражение скелета. Изменения в костной ткани – следствие замещения нормальных элементов костного мозга инфильтратами клеток Гоше, которое сопровождается нарушением нормальных физиологических процессов. В первую очередь обычно поражается бедренная кость, затем другие трубчатые кости и позвоночник. У большинства больных с БГ отмечается снижение минеральной плотности костей и потеря костной массы. Накопление клеток Гоше в костном мозге приводит к отеку, увеличению внутрикостного давления и острым болевым ощущениям, которые известны как «костные кризы». При этом отмечаются резкое снижение двигательной активности, лихорадка, озноб, на высоте криза – лейкоцитоз, увеличение СОЭ. Продолжительность кризов составляет от 12-36 часов до 5-15 дней. У большинства больных они развиваются спонтанно, в 15-40% случаев кризы могут наблюдаться после перенесенных инфекционных заболеваний. Кризы могут быть обусловлены как одиночными, так и множественными инфарктами в одной или нескольких трубчатых костях (часто в дистальных отделах бедренных, проксимальных отделах большеберцовых и плечевых костей), позвоночнике, тазовых костях. Клиническая картина «костного криза» подобна картине остеомиелита, но в отличие от него, при «костных кризах» посевы крови на бактериальную флору отрицательны.

Прогрессирующая инфильтрация клетками Гоше костного мозга может приводить к сужению сосудов, их окклюзии, тромбозу, что вызывает развитие патологических очагов остеонекроза и склерозирование костной ткани. Остеонекроз обычно поражает головки бедренных костей, но у некоторых больных патологическим

изменениям в головке бедра может предшествовать вовлечение в процесс шейки бедра. Было выявлено, что фактором риска для развития остеонекроза в проксимальной части бедра является спленэктомия.

При прогрессировании БГ у пациентов отмечается деформация головки бедренной кости, укорочение нижней конечности, нарушение походки, ограничение движения, весь этот симптомокомплекс дает развитие коксартрозу, который в свою очередь приводит к нарушению конгруэнтности суставных поверхностей, нестабильности в суставе. Для восстановления функции нижней конечности и повышения самообслуживания в социальной среде эффективным методом оперативного лечения данной патологии в настоящее время является тотальное эндопротезирование тазобедренного сустава (ТБС), позволяющее в короткие сроки восстановить длину, опорность и функцию конечности. Для предупреждения развития тяжелых форм коксартроза на фоне БГ и нарушения функций в других звеньях опорно-двигательного аппарата эндопротезирование должно проводиться своевременно, что обеспечивает максимальную эффективность лечения. Поэтому показания к тотальному эндопротезированию ТБС приходится ставить даже молодым, чтобы не только облегчить им существование на бытовом уровне, но и интегрировать их в трудовую деятельность.

Недостаток навыков и знаний, отсутствие системы лечения, ограничивает использование эндопротезирования в тех случаях, где можно получить хороший результат. Анатомические, функциональные и трофические нарушения в пораженном тазобедренном суставе у подростков, без своевременного лечения, приводят к тяжелым вторичным изменениям структур сустава, которые вызывают нарушения опорной двигательной функции конечности, к изменению положения таза, искривлению позвоночника, развитию деформирующего остеохондроза и коксартроз. При оперативном лечении коксартроза на фоне БГ, артродез тазобедренного сустава способствует развитию анкилоза, что уже к среднему возрасту человека грозит развитием неизлечимых деформаций позвоночника.

Отсутствие радикального метода лечения данной категории больных подросткового возраста с тяжелой формой коксартроза, позволяющий устранить болевой синдром, создать опору и добиться восстановления движений в тазобедренном суставе, побуждает к дальнейшему поиску путей решения этой проблемы. В настоящее время в подобной ситуации все чаще прибегают к тотальному эндопротезированию тазобедренного сустава.

Отсутствие радикального метода лечения больных подросткового возраста с III стадией коксартроза, который позволял бы устранить болевой синдром, создать опору и добиться восстановления движений в тазобедренном суставе, побуждает к дальнейшему поиску путей решения этой проблемы. В настоящее время в подобной ситуации все чаще прибегают к тотальному эндопротезированию тазобедренного сустава [1,2].

При субъективной оценке пациентами, основными жалобами являются боль в тазобедренных суставах, раз-

ница длины конечностей, хромота, нарушение опороспособности нижней конечности, что делает невозможным в 90% случаев, передвижение без дополнительной опоры.

Клинический случай: Больная Сабина Д., 1993 г.р., впервые поступила в гематологическое отделение Научного центра здоровья детей (НЦЗД) РАМН в феврале 2001 г.

Анамнез заболевания: В июле 1995 г. по месту жительства выявлено снижение Hb до 82 г/л. Дальнейшего обследования не проводили. Девочка получала курсами препараты железа – без эффекта. В январе 2001 г. ребенок был направлен на госпитализацию в гематологическое отделение ДООБ г. Калуги, где впервые было выявлено увеличение печени +4,5 см из-под края реберной дуги, увеличение селезенки (занимала всю левую половину живота). В общем анализе крови: анемия, лейкопения, тромбоцитопения. В феврале 2001 г. девочка была госпитализирована в гематологическое отделение НЦЗД РАМН для обследования и уточнения диагноза. Объективно: печень до +6 см из-под края реберной дуги, селезенка – нижний полюс у входа в малый таз. В общем анализе крови – Hb 103 г/л, тромбоциты 74 тыс. В миелограмме – выявлены клетки Гоше. 5 февраля 2001 г. в Медико-генетическом научном центре (МГНЦ) проведено исследование активности лизосомных ферментов и выявлено снижение β -D-глюкозидазы – 1,6 нМ/мг/час (норма 4,7-19), резкое повышение активности хитотриозидазы до 14575 нМ/мг/час (норма 4,5-198), что свидетельствовало о наличии у ребенка болезни Гоше. В 2001 г. девочка выехала на постоянное место жительства в Азербайджан, где находилась по июль 2008 г.

26 апреля 2002 г. в отделении гематологии РДКБ Азербайджана проведена спленэктомия. В дальнейшем ребенок наблюдался гематологом РДКБ Азербайджана. Ф3Т не получала. Первая госпитализация в отделение восстановительного лечения детей с болезнями органов пищеварительной системы в сентябре 2008 г. Состояние средней тяжести по заболеванию. Жалоб активно не предъявляет. При осмотре: печень +5.0+6.0 см, плотной консистенции; селезенка удалена. В общем анализе крови: Hb 124 г/л, лейкоциты 12.9 тыс, тромбоциты 446 тыс, СОЭ 4 мм/час; в биохимии крови – без патологии. По данным УЗИ: эхо-признаки гепатомегалии (левая доля 92 мм, правая доля 135 мм), паренхима – мелкоочагово диффузно уплотнена. По результатам денситометрии выявлено снижение минеральной плотности костной ткани, остеопороз (Z-score L2-L4 -2,9, в области L2 -4.0; BMD 0.840 г/см²). Было рекомендовано проведение Ф3Т в дозе 60 ЕД/кг (2400 ЕД), однако по месту жительства имиглюцеразу девочка не получала. Проводилась симптоматическая терапия: препараты кальция, остеогенон. В течение 6 месяцев после выписки появились жалобы на боли в бедренных костях, с апреля 2009 г. – повторные костные кризы, боли и скованность в левом тазобедренном суставе, нарушение походки. Имиглюцеразу девочка начала получать только с июля 2009 г. При контрольной госпитализации в клинику в сентябре 2009 г. проведена компьютерная томография (КТ) левого тазобедренного сустава. Заключение: головка левой

бедренной кости уплощена, визуализируется линия импрессионного перелома с деформацией контура по передним отделам. Визуализируются локальные участки разряжения костной ткани вдоль передних и наружных отделов зоны роста. В шейке левой бедренной кости преобладают явления склероза, однако в нижней трети видны кистовидные участки разряжения структуры, расширения костномозгового канала бедренной кости. В полости сустава определяется умеренное количество дополнительно жидкостного содержимого. Девочка консультирована ортопедом в консультативно-диагностическом центре. Заключение: асептический некроз головки бедренной кости слева, остеопороз. Рекомендовано: динамическое наблюдение, контроль КТ тазобедренных суставов через 6 месяцев. В связи с прибавкой массы тела было рекомендовано повышение дозы имиглюцеразы до 2800 ЕД 1 раз в 14 дней (60 Ед/кг). Препарат в указанной дозе девочка получала по месту жительства регулярно. При обследовании в клинике в августе 2010 г. отмечено, что на фоне проводимой ФЗТ девочка выросла на 5 см, прибавила в весе 6 кг, купировались костные кризы, улучшилась УЗ-картина (нормализовались размеры печени), по результатам выявлено увеличение минеральной плотности костей в поясничном отделе позвоночника (Z-score L2-L4 -1.9; BMD 1.013 г/см²), однако, сохранялось стойкое ограничение подвижности в левом тазобедренном суставе и нарушение походки. На серии КТ томограмм тазобедренных суставов (от сентября 2010 г.) по сравнению с сентябрем 2009 г. уменьшения головки левой бедренной кости, контуры ее деформированы. Увеличились локальные участки разряжения костной ткани вдоль передних и наружных отделов зоны роста с поражением аналогичных

участков в проекции большого вертела и шейки бедренной кости. Сохраняется расширение костномозгового канала левой бедренной кости и наличие умеренного количества дополнительного жидкостного содержимого в полости сустава. Вертлужная впадина сохраняет достаточно ровные, четкие контуры. Правый тазобедренный сустав – суставные поверхности конгруэнтны, суставная щель не изменена.

Девочка консультирована ортопедом в травматолого-ортопедическом отделении НЦЗД РАМН. Ортопедический статус: Ребенок правильного телосложения. Отмечается асимметрия стояния лопаток, надплечий, треугольник талии. Ось позвоночника отклонена влево в поясничном отделе позвоночника. Верхние конечности сформированы правильно, движение в суставах рук в полном объеме. Большая ходит без дополнительной опоры, хромая. Движения в голеностопных, коленных суставах в полном объеме. Укорочение левой нижней конечности на 2 см. Движения в тазобедренных суставах: с правой стороны сгибание 110 гр., разгибание 180 гр., внутренняя ротация 40 гр., наружная 60 гр., отведение 40 гр., приведение 20 гр.; с левой стороны сгибание 30 гр., разгибание полное, внутренняя ротация 10 гр., наружная 10 гр., отведение 15 гр., приведение 5 гр. Нейроциркуляторных нарушений нет. Заключение: У ребенка с БГ деформирующий левосторонний коксартроз III ст. Ограничение сгибания, разгибания, наружной и внутренней ротации (ограничение движения связано с болевым синдромом.). На компьютерной томографии тазобедренных суставов вальгусная деформация шейки правого бедра, асептический некроз и седловидная деформация головки левого бедра. Показано тотальное эндопротезирование левого тазобедренного сустава.



Рис. 1. Внешний вид больной при поступлении. Отмечается укорочение левой нижней конечности. Максимальное отведение нижних конечностей.



Рис. 2. Внешний вид больной при поступлении. Максимальное положение нижних конечностей в приседании.



Рис. 3. Внешний вид больной при поступлении. Положительный симптом Тренделенбурга.



Рис. 4. Обзорная рентгенограмма тазобедренных суставов в прямой проекции (сентябрь 2010). Отмечается коксартроз; нарушение конгруэнтности правого тазобедренного сустава. Головка бедренной кости имеет седловидную форму деформации.



Рис. 5. Результат проведенной компьютерной томограммы при поступлении с 3D реконструкцией (сентябрь 2010). На компьютерной томографии тазобедренных суставов вальгусная деформация шейки левого бедра, асептический некроз, седловидная деформация головки левого бедра в которой имеются полости и эрозии

Учитывая нарушения структурно-анатомических соотношений в левом тазобедренном суставе 6 октября 2010 г. в травматолого-ортопедическом отделении НЦЗД РАМН выполнена операция по тотальному эндопротезированию левого тазобедренного сустава (протез системы Bicontact-Plasmacup). Весь материал, полученный в ходе оперативного вмешательства, гистологически исследовался.



Рис. 6. На операции; грибовидная деформация головки бедренной кости. "Изъеденные" стенки вертлужной впадины.



Рис. 7. Макропрепарат резецированной головки бедренной кости. Деформация ГБК, на распиле отмечается характерный для коксартрозов на фоне БГ желтый окрас.

На макропрепарате отмечалась: отслойка хряща, с образованием полости в подхрящевой зоне. На распиле головки бедренной кости губчатая часть кости имела желтый окрас, с неприятным гнилым запахом. Проведенное морфологическое исследование подтвердило клинический диагноз асептического некроза головки бедренной кости; в хрящевой ткани обнаруживались отчетливые дистрофические изменения клеток и обеднение тканей протеогликанами. В поверхностном слое наблюдалось бесклеточные зоны, некроз части хондроцитов и многоядерные хондроциты, пустые лакуны, отсутствие протеогликанов, фибрилизация и разрыхление матрикса, неровная узурированная поверхность. Выявлялось разрыхление краев костных балок. Также обнаружены участки полного отсутствия суставного хряща с утолщением и компатинизацией субхондральной костной пластинки.

Период реабилитации:

В первые сутки после операции приступили к лечебной физкультуре с помощью методиста ЛФК. Занятия включают статические дыхательные упражнения с грудным, брюшным и смешанным дыханием, упражнения для мышц туловища упражнения для мышц верхних конечностей и неоперированной ноги. Оперированная нога в первые сутки находится в покое. Продолжительность упражнений и их интенсивность зависит от самочувствия каждого больного, а также характера нарушения функции других систем.

Девочка выполняла все необходимые физические упражнения, она быстро освоила спуск и подъем по лестнице, у нее восстановился правильный стереотип ходьбы. К 10 – 12 дню в комплекс упражнений включены упражнения на укрепление средней ягодичной мышцы на стороне операции в положении лежа на здоровом боку. Пациент укладывается на здоровый бок с мягкой тканью распоркой между ногами и отводит оперированную конечность вверх.

Эти упражнения максимально мобилизуют рецепторный механизм мышц, сухожилий, оставшегося связочного аппарата, а также способствуют частичному восстановлению проприоцептивной чувствительности оперированного сустава, что является важным моментом в подготовке конечности к полной нагрузке.

Следует отметить, что замена сустава на искусственный является по сути его полной дерецепцией. Именно это обуславливает отсутствие боли. Вместе с тем для обеспечения локомоторной функции необходима проприоцептивная афферентация. Ее дефицит после установки эндопротеза призваны восполнить рецепторы околосуставных мышц. Вот почему столь важна тренировка мышц отводящих, разгибающих и сгибающих бедро. Специально тренировать приводящие мышцы не следует, т.к. их функция после операции страдает в меньшей степени и до операции их тонус повышен (одно из проявлений коксартроза). Методика восстановления функции в целом соответствовала описанной нами ранее в журнале «Лечебная физкультура и спортивная медицина», 2013, № 8 (3).

Проведенная операция позволила устранить боль, значительно восстановить устойчивость в тазобедрен-



Рис. 8. Через 2 мес. после операции (декабрь 2010). Внешний вид больной при поступлении. Функция конечности восстановлена.



Рис. 9. Рентгенография тазобедренных суставов (июль 2011 г.). Отмечается хорошее позиционирование и стабилизация компонентов эндопротеза.

ном суставе благодаря натяжению мышц, выровнять осанку путем устранения контрактуры и удлинения ноги.

В июле 2011 г. девочка повторно проконсультирована ортопедом в травматолого-ортопедическом отделении НЦЗД РАМН. При осмотре: объем движений в левом тазобедренном суставе полный; движения безболезненные. Пациентка активно ходит, в т.ч. по лестнице, не хромает. На рентгенографии левого тазобедренного сустава в прямой проекции с захватом бедренного компонента от 26 июля 2011г.: состояние после тотального эндопротезирования левого тазобедренного сустава; эндопротез стабилен, функционирует правильно. Рекомендовано продолжить выполнение индивидуального комплекса по реабилитации.

Таким образом, у пациентки с БГ 1-го типа, проведенная операция по эндопротезированию левого тазобедренного сустава позволила устранить боль и полностью восстановить функцию оперированной нижней конечности. Операция по тотальному эндопротезированию явилась звеном в осуществлении нашей главной задачи: вернуть больного в социальную и бытовую среду. Хочется также отметить, что в настоящее время это единственная пока операция проведенная ребенку с таким диагнозом в России.

Заключение

Костная патология при БГ у многих больных значительно снижает качество жизни, и зачастую приводит к инвалидизации. И наша задача не допустить развития необратимой скелетной патологии. Для этого все больные, страдающие БГ должны регулярно проходить обследование костной системы (рентгенография, МРТ,

КТ, денситометрия) и при выявлении осложнений необходимо наблюдать таких пациентов совместно с ортопедами. В настоящее время недопустимо при наличии ФЗТ проводить больным с БГ спленэктомия, т.к. эта операция является фактором риска в развитии остеонекроза головки бедренной кости. Доза заместительной терапии у больных с высоким риском скелетных осложнений должна составлять 60 ЕД/кг 1 раз в 14 дней. Необходимо, как можно раньше ставить диагноз БГ и своевременно начинать ФЗТ, которая приводит к нормализации клинико-лабораторных показателей, значительному уменьшению проявлений гепатоспленомегалии, улучшению показателей физического развития, предотвращает появление скелетных осложнений и раннюю инвалидизацию пациентов и определяет благоприятный прогноз заболевания.

У пациентов молодого возраста первичное эндопротезирование тазобедренного сустава, ввиду большей нагрузки в ходе активной и социальной сферы жизни требует более тщательного подхода и соблюдение показания к тотальному эндопротезированию тазобедренного сустава. При тщательном планировании оперативного лечения, подборе размера протеза и щадящей технике вероятность интраоперационной травмы бедренной кости и преждевременному расшатыванию эндопротеза снижается.

Лечебная физкультура и двигательный режим являются основополагающими средствами реабилитации, но кроме них должны использоваться и иные – массаж, гидрокинезотерапия, которые дополняются средствами консервативного ортопедического лечения.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Каныкин А.Ю., Корнилов Н.В., Григорьев А.М. Новые технологии в эндопротезировании крупных суставов. // Материалы Международного конгресса: современность и будущее. – М., - 2003. – С. 80-81.
2. Снетков А.М., Нуждин В.И., Котов В.Л. Тотальное эндопротезирование тазобедренного сустава у подростков: Пособие для врачей. — М., 2004.
3. Цыкунов М.Б., Малахов О.О., Малахов О.А., Морев С.Ю. Лечебная физкультура и спортивная медицина. 2013. № 8 (116). С. 26-33. //Реабилитация детей после эндопротезирования тазобедренного сустава
4. Гундобина О.С., Малахов О.О., Морев С.Ю., Малахов О.А. Доктор.Ру. 2011. № 5. С. 10-14. Развитие костной патологии при болезни Гоше 1-го типа у детей.
5. A benchmark analysis of the achievement of therapeutic goals for type 1 Gaucher disease patients treated with imiglucerase / N. J. Weinreb [et al.] // Am J Hematol. 2008. Vol. 83. P. 890–895.
6. Analysis and classification of 304 mutant alleles in patients with type 1 and type 3 Gaucher disease / V. Koprivica [et al.] // Am J Hum Genet. 2000. Vol. 66(6). P. 1777-86.
7. Clinically relevant therapeutic endpoints in Gaucher disease / Hollak C.E. [et al.] // J Inherit Metab Dis. 2001. Vol. 24 (suppl 2). P. 97-105.
8. Delayed growth and puberty in patients with Gaucher disease type 1: natural history and effect of splenectomy and/or enzyme replacement therapy / R. Kauli [et al.] // Isr Med Assoc J. 2000. Vol. 2. P. 158–163.
9. Paediatric non-neuronopathic Gaucher disease: recommendations for treatment and monitoring / A. Baldellou [et al.] // Eur J Pediatr. 2004. Vol. 163. Iss. 2. P. 67–75.
10. Skeletal aspects of Gaucher disease: a review / Wenstrup R.J. [et al.] // Br J Radiol. 2002. Vol. 75(Suppl 1). P. A2-A12.

REFERENCES:

1. Kanykin A.Y., Kornilov N.V., Grigoriev A.M. New technologies in prosthetics. // Proceedings of the International Congress: Present and Future. - MA - 2003 - S. 80-81.
2. Snetkov A.M., Nuzhdin V.I., Kotov V.L. Total hip arthroplasty of teenagers: A Manual for Physicians. - M., 2004.
3. Tsykunov M.B., Malakhov O.O., Malakhov O.A., Morev S.Y. Physiotherapy and sports medicine. 2013. № 8 (116). S. 26-33. // Rehabilitation of children after total hip arthroplasty
4. Gundobin O.S., Malakhov O.O., Morev S.Y., Malakhov O.A., Doktor.Ru. 2011. № 5. S. 10-14. The development of bone disease in Gaucher disease type 1 of children.
5. A benchmark analysis of the achievement of therapeutic goals for type 1 Gaucher disease patients treated with imiglucerase / N. J. Weinreb [et al.] // Am J Hematol. 2008. Vol. 83. P. 890–895.
6. Analysis and classification of 304 mutant alleles in patients with type 1 and type 3 Gaucher disease / V. Koprivica [et al.] // Am J Hum Genet. 2000. Vol. 66(6). P. 1777-86.
7. Clinically relevant therapeutic endpoints in Gaucher disease / Hollak C.E. [et al.] // J Inherit Metab Dis. 2001. Vol. 24 (suppl 2). P. 97-105.
8. Delayed growth and puberty in patients with Gaucher disease type 1: natural history and effect of splenectomy and/or enzyme replacement therapy / R. Kauli [et al.] // Isr Med Assoc J. 2000. Vol. 2. P. 158–163.
9. Paediatric non-neuronopathic Gaucher disease: recommendations for treatment and monitoring / A. Baldellou [et al.] // Eur J Pediatr. 2004. Vol. 163. Iss. 2. P. 67–75.
10. Skeletal aspects of Gaucher disease: a review / Wenstrup R.J. [et al.] // Br J Radiol. 2002. Vol. 75(Suppl 1). P. A2-A12.

РЕЗЮМЕ

В статье приведены сведения о патогенезе и классификации болезни Гоше. В зависимости от клинического течения выделяют 3 типа БГ, которые основаны на наличии или отсутствии симптомов поражения центральной нервной системы. Нами описана картина поражения скелета при болезни Гоше 1-го типа. Клинические проявления 1-го типа, могут встретиться от первого года жизни до пятого десятилетия, однако четкой корреляции между генотипом, величиной ферментативной активности β-D-глюкозидазы и течением заболевания до настоящего времени не выявлено. Одним из методов лечения болезни Гоше является патогенетическая ферментозаместительная терапия. При прогрессировании болезни у пациентов деформируются головки бедренной кости, появляется укорочение нижних конечностей, контрактуры в тазобедренных суставах, ограничение движения, нарушение походки, все это приводит к развитию коксартроза, который в свою очередь нарушает конгруэнтность суставных поверхностей и образует нестабильность в тазобедренном суставе. Анатомические, функциональные и трофические нарушения в пораженном тазобедренном суставе у подростков, без своевременного лечения, приводят к тяжелым вторичным изменениям структур сустава, которые вызывают нарушения опорной двигательной функции конечности, изменяют положения таза, приводят к развитию деформирующего остеохондроза и коксартроза. В статье представлено клиническое наблюдение ребенка с 1-м типом болезни Гоше, которому было проведено тотальное эндопротезирование левого тазобедренного сустава в связи с развитием коксартроза. Костная патология у многих больных значительно снижает качество жизни, и зачастую приводит к инвалидизации. Основная задача не допустить развитие необратимой скелетной патологии. Лечебная физкультура, двигательный режим, массаж, гидрокинезотерапия, являются основополагающими средствами реабилитации.

Ключевые слова: болезнь Гоше, остеонекроз, коксартроз, асептический некроз, эндопротезирование, дети, реабилитация, костная патология, контрактура, лечебная физкультура, β-D-глюкозидаза, Хитотриозидаза, хондроциты, костные кризы, тазобедренный сустав.

ABSTRACT

The article presents information on the pathogenesis and classification of Gaucher disease. Depending on the clinical course distinguish 3 types of BG, which oc-Nova on the presence or absence of simptomov central nervous system. We describe the pattern of skeletal involvement in Gaucher disease type 1. Clinical manifestations of type 1 may be found from the first year until the fifth decade, however, a clear correlation between genotipom, size aktivnosti enzyme β-D-glucosidase and course of the disease has not yet been revealed. One of the treatments for Gaucher disease is enzyme replacement therapy pathogenetic. With the progression of disease in patients deformed femoral head, there is a shortening of the lower konechnostey, contractures in the hip joints, limitation of motion, gait disturbance, all this leads to the development of arthrosis, which in turn gives the congruence of the articular surfaces and forms the instability of the hip joint. Anatomical, functional, and trophic disturbances in the affected hip in adolescents without early treatment, lead to severe secondary changes in the structures of the joint, which causes violation of the supporting limb motor function, change the position of the pelvis, lead to the development of osteoarthritis and deforming arthrosis. The article presents the clinical observation of the child with the 1st type of Gaucher's disease, which was carried out a total hip replacement of the left hip joint due to the development of coxarthrosis. Bone pathology in many patients significantly reduces quality of life, and often leads to disability. The main objective to prevent the development of irreversible skeletal pathology. Physiotherapy, motoring, massage, hydrocolonotherapy are fundamental means of rehabilitation.

Keywords: Gaucher disease, osteonecrosis, coxarthrosis, aseptic necrosis, arthroplasty, children, rehabilitation, bone pathology, contracture, physiotherapy, β-D-glucosidase, chitotriosidase, chondrocytes, bone crises, hip joint.

Контакты:

Цыкунов Михаил Борисович. E-mail: rehcito@mail.ru