

ЗАКЛЮЧЕНИЕ ПО II МЕЖДУНАРОДНОМУ СИМПОЗИУМУ ПО АРТРОГРИПОЗУ

*Санкт-Петербург, Россия
17–19 сентября 2014 г.*

Был достигнут огромный прогресс в понимании этиологии и лечения артрогрипоза (врожденных множественных контрактур). Симпозиум был организован институтом Турнера в Санкт-Петербурге (Россия), что было связано с огромным прогрессом, который был достигнут сотрудниками данного учреждения благодаря междисциплинарному подходу к изучению данной проблемы. Д-р Рут Лестер, которая организовала I Международный симпозиум по артрогрипозу в Бирмингеме (Великобритания), и Ольга Агранович, руководитель отделения артрогрипоза института Турнера, организовали это особое мероприятие.

Во встрече принимали участие специалисты из 18 стран мира (детские ортопеды, реабилитологи, специалисты по трудотерапии, физиотерапевты, медицинские генетики, неврологи, челюстно-лицевые хирурги, психологи, эмбриологи), а также представители общественных организаций пациентов с артрогрипозом.

I Международный симпозиум отметил необходимость совместного и междисциплинарного подхода к лечению артрогрипоза, привлечения общественных организаций, а также подчеркнул необходимость проведения дополнительных исследований. Эти вопросы вновь затрагивались на проходящем симпозиуме, также было акцентировано внимание на уникальности каждого больного, необходимости знаний об отдаленных результатах лечения взрослых пациентов с артрогрипозом и употреблении термина «артрогрипоз» для обозначения врожденных множественных контрактур двух или более областей тела (хотя семейные случаи артрогрипоза могут иметь большую изменчивость в пределах семьи). Кроме того, было признано, что, хотя амиоплазия является наиболее распространенным типом артрогрипоза, сотни других видов артрогрипоза часто требуют аналогичного лечения, но многие из них имеют различную этиологию, а потому должны быть выявлены и изучены, более того, для них должен быть определен конкретный метод лечения.

Основные и наиболее важные выводы симпозиума:

1. Существует большая потребность в дополнительных исследованиях с использованием контрольной группы или в проведении «слепых» исследований, которые включают в себя изучение конкретных подгрупп пациентов. Учитывая относительную редкость большинства видов артрогрипоза, необходимо проведение совместных исследований, а также сотрудничество между различными центрами.

2. Было установлено, что более 150 генов связаны с различными типами артрогрипоза. Генетика развития и молекулярная генетика обеспечивают понимание путей реализации определенных генов и могут привести к разработке методов лечения в будущем. Необычный пациент или данные исследований могут обеспечить новое понимание проблемы или позволят задуматься о мерах профилактики.

3. Подчеркнута необходимость разработки классификации тяжести для того, чтобы иметь возможность правильно оценить ближайшие и отдаленные результаты лечения и сравнить исследования.

4. Была большая дискуссия о том, как оценивать больных в период новорожденности и в течение первых шести месяцев жизни. Необходимы исследования, касающиеся изучения влияния ранней разработки суставов верхних и нижних конечностей на развитие и сохранение функции мышц, в то время как раннее гипсование или оперативное лечение могут привести к атрофии мышц. Тем не менее было достигнуто общее соглашение, что проведение гипсования по методу Понсети следует начинать с 1–2-месячного возраста при лечении косолапости, а вывихи в коленных суставах должны быть устранены.

5. Необходимо более глубокое изучение состояния мышц при рождении и влияние на них различных видов лечения. Раннее ультразвуковое исследование мышц или МРТ является основой для

определения тактики лечения и прогнозирования его результатов (например, можно предугадать будет ли ребенок ходить).

6. Из нескольких центров были сообщения о возможности существенного улучшения функции верхних конечностей у больных с амиоплазией под влиянием физиотерапии и после пересадок мышц. Необходимы исследования, позволяющие определить, какие пациенты и какие методы лечения будут наиболее эффективными при различных типах артрогрипоза.

7. Что касается ортезирования взрослых пациентов с артрогрипозом, для многих ортезы необходимы для ходьбы. Карбоновый ортез стопа — голеностоп может компенсировать функцию мышц, когда они ослаблены или отсутствуют.

8. Новая технология с использованием «8-образных пластин» обеспечивает временный гемиепифизиодез. Это стало революционным прорывом при лечении ригидных контрактур коленных суставов у детей старшего возраста, так как это менее травматично, чем остеотомии и свободная пересадка мышц.

9. У лиц с артрогрипозом и сколиозом представляется перспективным использование систем, позволяющих проводить этапные коррекции в процессе роста.

10. Возникла дискуссия касательно скопления дополнительной соединительной ткани вокруг пораженных суставов и утолщения суставной капсулы у данной категории больных. Эта дополнительная соединительная ткань чувствительна к влиянию физиотерапии в течение первых нескольких месяцев, и пока неясно, связано это с физиологическими особенностями ребенка или оставшимися материнскими гормонами. Однако растяжение аппаратом Илизарова и раннее гипсование по методу Понсети, как представляется, оказывают важное воздействие на дополнительную соединительную ткань, так как предположительно ведут к высвобождению цитокинов, что может быть учтено в дальнейшем при разработке методов лечения артрогрипоза.

11. На сегодняшний день имеется крайне мало данных об отдаленных результатах лечения у взрослых. Очевидно, что методы лечения, использовавшиеся 20–30 лет назад, являются причиной артрозов и болей в пораженных суставах у большинства взрослых. Кроме того, иммобилизация взрослых с артрогрипозом (даже на короткий период времени) может привести к слабости и атрофии мышц. Избыточный вес также является проблемой для взрослых с артрогрипозом (так же как и для детей). Таким образом, взрослые с артрогрипозом должны быть по возможности ак-

тивными. Большинство больных в повседневной жизни продолжают пользоваться ортезами.

12. Необходимо улучшение пренатальной диагностики, так как при большинстве вариантов артрогрипоза контрактуры сформированы уже во втором триместре, что может быть выявлено внутриутробно при ультразвуковом исследовании. К сожалению, движения ног и рук (гораздо реже движения стоп и кистей) не оцениваются обычно в ходе проведения пренатальной ультрасонографии, и имеющиеся данные показывают, что менее 25% случаев амиоплазии диагностируется внутриутробно. Неспособность поставить диагноз пренатально не оставляет выбора родителям и врачам для принятия соответствующего решения, возможности для проведения внутриутробного лечения (увеличение двигательной активности плода) или раннего родоразрешения, когда легкие плода уже зрелые и контрактуры еще не такие тяжелые.

13. Эпидемиологические исследования и более точные диагнозы необходимы для всех типов врожденных множественных контрактур (включая живорожденных и мертворожденных). Частота встречаемости артрогрипоза составляет 1 случай на 3000–4000 родившихся. Тем не менее точные диагнозы необходимы для наблюдения и мониторинга конкретных подтипов артрогрипоза.

14. Ограничение открывания рта и злокачественная гипертермия, как известно, усложняют анестезию у больных с артрогрипозом, а учитывая необходимость многочисленных операций, следует принимать во внимание имеющиеся риски и развитие возможных осложнений.

15. В связи с имеющимися достижениями в лечении стволовыми клетками данная методика может играть определенную роль в лечении артрогрипоза.

16. Был достигнут общий консенсус о необходимости разработки алгоритма, определяющего тактику лечения в зависимости от тяжести патологии.

Возможно, к следующей встрече в 2018 г., создание рабочих групп позволит изучить эти сложные вопросы.

Особая благодарность доктору Рут Лестер, доктору Ольге Агранович и институту Турнера за организацию этой выдающейся научной встречи.

Представлено профессором Джудит Г. Холл — почетный профессор педиатрии и медицинской генетики Университета Британской Колумбии, Центра женского и детского здоровья Британской Колумбии, отделения медицинской генетики детской больницы Британской Колумбии, Ванкувер, Канада