

МНОЖЕСТВЕННЫЕ ВРОЖДЕННЫЕ ОСТЕОХОНДРОМЫ

О БОЛЕЗНИ И ПАЦИЕНТАХ.

Множественные остеохондромы

это наследственное моногенное аутосомно-доминантное заболевание соединительной ткани, характеризующееся множественными костно-хрящевыми образованиями (остеохондромы).

Развитие заболевания связано с патогенными вариантами в генах *EXT1* и *EXT2*, которые кодируют гликозилтрансферазы, катализирующие полимеризацию гепарансульфата на поверхности клеточных мембран.

Множественные остеохондромы обнаруживаются чаще всего в раннем детстве, обычно до 3,5 лет.

Образования чаще всего встречаются на длинных трубчатых костях конечностей и ребер, также встречаются на плоских костях лопаток и таза, на позвоночнике, редко на челюсти, в ухе, черепе.

Количество остеохондром у пациента, страдающего этим заболеванием, варьируется от нескольких до сотен.

Размеры также различаются от незаметных при рентгенографии до видимых невооруженным глазом на расстоянии.

Поэтому одни из них могут не создавать неудобств человеку, другие - могут создавать не только неудобства, но и приводить к грубой инвалидизации и, в отдельных случаях, нести риск для жизни.

Остеохондромы исходят из кости на узкой (узкобазальные) или широкой (широкобазальные) ножке.

Узкобазальные остеохондромы характеризуются распространением хрящевой ткани только на верхушке до уровня их основания. Поражение подлежащей «материнской» кости не характерно.

Для широкобазальных остеохондром характерно поражение «материнской» кости на всем протяжении новообразования.

Образования, растущие рядом, могут срачиваться своими хрящевыми шапками.

Следует отметить, что нет четкой границы между остеохондромой и здоровой костью, так как само образование состоит из тех же тканей, костной и хрящевой, что и здоровая кость, только с аномальным развитием этих тканей.

Выделяют три варианта эволюции остеохондром



1. Остеохондромы с «нормальной» активностью роста, характеризуются сбалансированностью роста хрящевого покрова с ростом пораженной кости, равномерностью костеобразования. Они часто исходят из кости на узком основании. Рентгенологически эти остеохондромы имеют губчатую структуру, сравнительно небольшие размеры, ровные контуры и четкие границы. Кортикальный слой остеохондрома выступает как бы продолжением кортикального слоя пораженной кости. Такие остеохондромы после завершения роста скелета полностью прекращают свой рост и никогда не достигают больших размеров. С онкологической точки зрения прогноз всегда благоприятный, так как после завершения роста хрящевая ткань образований полностью трансформируется, и они превращаются в костные остеохондромы.



2. **Остеохондромы с повышенной активностью роста и признаками равномерного костеобразования** за короткое время приводят к формированию деформаций и осложнений. Для них характерны бурный рост хрящевого покрова и равномерная оссификация.

На рентгенограмме они имеют также ровные контуры и четкие границы, в большинстве случаев широкое основание. Их структура губчатая, гомогенная, но отличается от остеондром предыдущей группы более крупнопетлистым рисунком. Такие остеохондромы после завершения роста скелета также превращаются в костные остеохондромы, поэтому онкологический риск при них минимален.

В процессе роста они достигают больших размеров, вызывая деформацию костей и осложнения - сдавление сосудов, нервов и других анатомических образований.



3. Остеохондромы с повышенной активностью роста и признаками неравномерного костеобразования по течению не отличаются от рассмотренных выше.

Рентгенологически характеризуются неомогенным структурным рисунком, нечеткими границами и неровными контурами, нередко определяется изменение рентгенологической структуры всего метафизарного отдела пораженной кости. Основание - широкое. Процессы оссификации хрящевой ткани в этих остеохондромах не выражены, о чем свидетельствует наличие обызвествленного хряща на верхушке.

С онкологической точки зрения прогноз неблагоприятный, так как к моменту завершения роста скелета по периферии опухоли и в его толщине сохраняется хрящевая ростковая зона. Рост после завершения роста скелета не прекращается, поэтому их следует рассматривать как потенциальные вторичные хондромы.

Этот тип эволюции образований встречается у 6-13% пациентов с множественными врожденными экзостозами. И требует наблюдения в течении всей жизни.

Оценка тяжести заболевания

I степени: без деформаций и функциональных ограничений	Подгруппа А: меньше 5 остеохондром
	Подгруппа В: больше 5 остеохондром
II степени: с деформациями и без функциональных ограничений	Подгруппа А: меньше 5 деформаций скелета
	Подгруппа В: больше 5 деформаций скелета
III степени: с деформациями и функциональными ограничениями	Подгруппа А: функциональные ограничения в одной области
	Подгруппа В: функциональные ограничение более чем в одной области

Риски пациентов при множественных остеохондромах.

В 95% случаев в основном при многоочаговой форме проявляется формированием и развитием костно-хрящевых образований в сложных анатомических локализациях, что предопределяет осложнённое течение болезни (деформации с нарушением функции конечности, неврологические расстройства и нарушение кровообращения).

При этой болезни страдает развитие костей скелета, кости отстают в росте, укорачиваются, часто искривляются. Особенно это заметно на парных длинных трубчатых костях. Например, на костях предплечья, возможен вывих головки луча, инкурвация его диафиза, смещение суставных концов обеих костей в дистальном отделе, как следствие, существенное ограничение движений. При поражении малоберцовой кости и ее укорочении образуется вальгусное искривление коленного сустава и/или стопы с уплощением ее свода. Развитие остеохондром в области суставных концов и между подвижными парными костями приводит к более или менее значительным ограничениям движений.

Остеохондромы значительных размеров, или заостренной формы могут у пациентов вызывать боли в мышцах, чувство болезненного напряжения при сокращении мышц, быть причиной внутренних кровотечений и образования гематом. Иногда боли появляются в связи с развитием новых остеохондром в следствии воспаления слизистых сумок, расположенных над ними. Из других осложнений, связанных с прогрессирующим ростом образований, существует вероятность возникновения двигательных, чувствительных или трофических расстройств в случае сдавления нервов или крупных сосудов.

Остеохондромы, локализующиеся в области основания черепа и позвоночного канала могут вызвать сдавливать спинной мозг и быть причиной развитие черепно-мозговых или спинномозговых расстройств.

История одного пациента https://vk.com/oxana_blizgaryova

Крупные или заостренные остеохондромы, расположенные на внутренней поверхности лопаток, тазовых костей, ребер, могут угрожать повреждению внутренних органов, особенно в случае дополнительной травмы, например при падении.

Множественные остеохондромы в области тазовых костей у женщин могут служить препятствием для нормальной родовой деятельности, и быть показанием к кесареву сечению. Для правильного ведения родов у женщин с множественными остеохондромами, необходимо сделать при планировании беременности компьютерную томограмму или рентгенологическое исследование костей таза.

Данные различных авторов об озлокачествлении при костно-хрящевых остеоохондромах колеблются от 1-2 до 10-15 %. Озлокачествлению подвергаются как множественные, так и единичные остеоохондромы. Наиболее частой локализацией озлокачествления, описанных в литературе, являются бедренная кость, а также плоские кости таза и лопаток. Обычно озлокачествление наблюдается у взрослых больных.

М.В. Волков (1962) на большом материале (198 детей с множественными остеоохондромами) не обнаружил подобного осложнения.

Г.М. Поляков (1966), наблюдавший 466 больных детей, также не отметил ни одного случая озлокачествления у детей.

Изменение размеров остеоохондромы во взрослом возрасте, а также появление болей в области образований и рядом, является поводом для беспокойства и обследования. В особой группе риска, находятся пациенты, наследовавшие болезнь, у родственников которых, были случаи озлокачествления.

Инструментальная диагностика.

Основным методом диагностики является рентгенологическое исследование отделов скелета. Рентгенография выполняется в двух проекциях для определения размера и локализации патологического процесса.

При поражении остеоохондромами лопаток и костей таза используется компьютерная томограмма. При поражении позвоночника также может использоваться магнитно-резонансная томография, для более точной диагностики возможного сужения спинномозгового канала.

При множественных остеоохондромах в ходе рентгенологического исследования отделов скелета поражение выявляют даже в тех костях, в которых при осмотре деформации отсутствуют. Самый ранний рентгенологический симптом заболевания - локальное выбухание кортикального слоя вблизи физиса. Этот симптом определяют у самых маленьких детей. Остеохондромы вначале всегда локализованы вблизи зоны роста. В дальнейшем по мере роста скелета они смещаются в сторону диафиза.

Постановка диагноза на основе рентгенологического исследования не вызывает сложностей и не имеет иной трактовки.

ДНК-диагностика.

Развитие заболевания связано с патогенными вариантами в генах *EHT1* и *EHT2*.

Как возможная причина в двух семьях с множественными остеохондромами был описан ещё локус сцепления, названный *EHT3*.

Золотой стандарт ДНК-диагностики это секвенирование кодирующей части генов *EHT1* и *EHT2* методом прямого секвенирования по Сэнгеру и использование набора MLPA для поиска крупных перестроек в области этих генов. Молекулярный диагноз можно считать установленным при обнаружении описанного ранее патогенного варианта или варианта, приводящему к «потери функции» одного из двух генов. В остальных случаях при обнаружении варианта в гене *EHT1* или *EHT2* необходимо обследовать других родственников, включая здоровых, чтобы провести сегрегацию варианта в семье. При обнаружении варианта у здорового, следует ему провести детальное клиническое обследование и в случае отсутствия каких-либо признаков МНЕ - продолжить ДНК-диагностику другими методами и считать данный вариант вероятно доброкачественным.

Диагноз подтверждается молекулярно-генетическими методами в 90 % случаев.

Генетическое подтверждение с помощью ДНК-диагностики клинически установленного диагноза пациенты с множественными врожденными остеоохондромами могут получить в МГНЦ г. Москва, при очной консультации генетика, в данное время бесплатно.

Лечение.

На данном этапе развития медицины в мире применяется только хирургическое лечение.

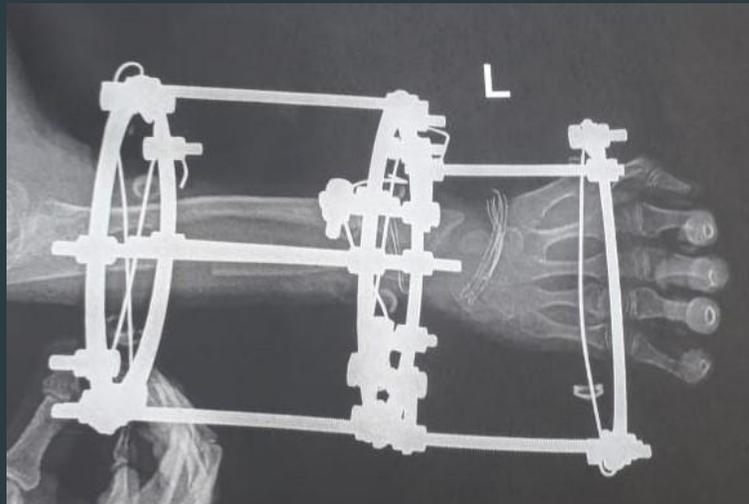
Определив характер поражения костей остеохондромами, можно прогнозировать течение заболевания и выбрать оптимальную тактику наблюдения и оперативного лечения.

При хирургическом лечении особое внимание уделяют выполнению профилактических этапных оперативных вмешательств:

- к профилактическим оперативным вмешательствам относят операции, выполняемые на ранних стадиях заболевания при незначительных деформациях с целью предупреждения более выраженных нарушений.
- к реконструктивно-профилактическим относят виды оперативных вмешательств, направленные на коррекцию уже существующих деформаций и предупреждение их дальнейшего развития.
- к реконструктивно-восстановительным оперативным вмешательствам относят операции, при помощи которых восстанавливают нормальные анатомические соотношения в пораженных и смежных суставах, анатомические оси сегментов конечностей и устраняют выраженные косметические дефекты.

При устранении деформаций костей операции включают в себя:

- ✓ аппаратные коррекции костей предплечья, полулунные надмыщелковые корригирующие остеотомии костей бедра и голени;
- ✓ клиновидные многоплоскостные остеотомии с применением экстра и интрамедуллярного металлоостеосинтеза при расположении экзостозов на костях нижних конечностей;
- ✓ проведение костной ауто- или гетеропластики, или же сочетанием с другими оперативными вмешательствами: проведением невролиза или реконструктивных вмешательствах на сосудах;
- ✓ применение гипсовой иммобилизации.



Выявление остеохондромы, особенно сложной анатомической локализации, даже без осложнений является показанием к неотложной операции - удаления опухоли.

Выжидательная тактика недопустима.

Неотложное оперативное вмешательство, превентивное - профилактическое удаление образований предупреждает развитие, нередко начало деформаций с выраженным нарушением функции конечностей, исключает возникновение неврологических и расстройств кровообращения в конечности.

Оптимальный срок для проведения оперативных вмешательств при множественных остеохондромах - промежуток времени от начала активного роста образования до развития деформаций и осложнений.

Наблюдение и реабилитация.

1. После оперативного лечения, необходимо наблюдать пациентов раз в квартал, уделяя особое внимание экзостозам, расположенным в зонах сложных анатомических локализаций, в течение года, затем 2 раза в год, на протяжении 2 лет, далее 1 раз в год до 18 лет.
2. Для пациентов с множественными врожденными остеохондромами необходима поддерживающая и симптоматическая терапия. Например, обезболивающие нестероидные противовоспалительные препараты хорошо помогают купировать болевой синдром.
3. Должны быть обязательными занятия по лечебной физкультуре. Упражнения должны быть разработаны для каждого пациента, так как у каждого пациента индивидуальное течение болезни.

4. Занятие спортом. В этом вопросе все очень индивидуально. Зависит от степени восстановления после операций, от ограничений по болезни. Всем пациентам врачи рекомендуют плавание, лыжный спорт, хореографию, йогу. И все врачи категорически против травмоопасных, групповых видов спорта, таких как футбол, волейбол. При этом необходимо обязательно информировать тренера о состоянии здоровья пациента с множественными остеохондромами.

5. Физиотерапевтическое лечение в большинстве своем для пациентов с множественными остеохондромами под запретом, в том числе классический медицинский массаж, прогревания, кварц, электрофорез. Возможно применение магнитов, поверхностный мышечный массаж, ванно-душевые процедуры, без горячей воды. Данные виды ФТЛ применяет ФГБУ Федеральный научный центр реабилитации инвалидов им. Г. А. Альбрехта, Центр спорта «Эволюция», Евпаторийский военный клинический детский санаторий им. Е.П. Глинки.

6. Рекомендации по прохождению МСЭ для установления инвалидности.



Для пациентов с множественными остеохондромами очень важны:

- ✓ непрерывность получения медицинской, хирургической и реабилитационной помощи, особенно в детском возрасте, когда болезнь интенсивно развивается.
- ✓ своевременное получение медицинской помощи. Время, к сожалению, работает против нас. Необходимо направление больных в профильные федеральные центры.
- ✓ научные и практические исследования по изучению болезни, в перспективе разработка лекарств, которое позволит замедлить развитие болезни.
- ✓ психологическая, социальная и иные виды поддержки пациентов и членов их семей.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

*Межрегиональная общественная организация
пациентов с множественными экзостозами «ЭХО».*

+79262363700

exostoses@mail.ru

<https://vk.com/exostosis>