

Орфанные заболевания

Федеральное государственное бюджетное учреждение
**«Национальный медицинский исследовательский центр
травматологии и ортопедии имени академика Г.А. Илизарова»**
Министерства здравоохранения Российской Федерации

640014, Россия, г. Курган, ул. М. Ульяновой, 6.

+7 (3522) 45-47-47, office@rncvto.ru

ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ: (3522) 44-35-03, telemed@rncvto.ru

www.ilizarov.ru



Февраль – это месяц осведомленности о редких (орфанные) заболеваниях.

Редкие заболевания, орфанные заболевания (англ. rare disease, orpha disease) — заболевания, затрагивающие небольшую часть популяции.

Многие редкие заболевания являются генетическими, и, следовательно сопровождают человека в течение всей жизни, даже если симптомы проявляются не сразу. Многие редкие болезни возникают в детстве, и около 30 % детей с редкими заболеваниями не доживают до 5 лет.

Не существует какого-то единого уровня распространенности заболевания в популяции, при котором его начинают считать редким. Заболевание может быть редким в одной части мира или среди какой-то группы людей, но при этом часто встречающимся в других регионах или среди других групп людей.



Распространенность

В мире 8000 редких заболеваний

- США - **7,5** : 10 000
- Япония - **4** : 10 000
- Австралия - **1,1** : 10 000
- Канада - **2** : 10 000
- Россия - **1** : 10 000
- Великобритании - **0,18** : 10 000
- Китае - **0,02** : 10 000



Необходимо отметить, что это мультисистемные заболевания.

Залог успеха лечения таких пациентов – работа мультидисциплинарной команды!

Врачи НМИЦ ТО им. академика Г.А. Илизарова обладают многолетним уникальным опытом диагностики и лечения редких пациентов.

Высокий профессионализм сотрудников Центра и уникальные технические оснащения экспертного уровня осуществляют полный спектр оказания помощи пациентам с орфанными заболеваниями:

- Диагностика
- Оперативное лечение
- Таргетная терапия
- Диагностика и лечение остеопороза (бисфосфонаттерапия)
- Реабилитация
- Возрастная преемственность (катамнестическое наблюдение на протяжении всей жизни пациента)
- Социальнопсихологическая помощь



Миодистрофия Дюшенна

Миодистрофия Дюшенна (МД)

наследственное заболевание с поражением мышц, которое проявляется у мальчиков (очень редко у девочек) и характеризуется нарастающей мышечной слабостью, повышенной утомляемостью, костно-суставными деформациями, патологией сердца и легких. Одно из наиболее распространенных среди редких (орфанных). В мире один из 3500-5000 мальчиков рождается с мышечной дистрофией Дюшенна.

Основные сведения о болезни

- Причина заболевания - «поломка» в X-хромосоме, страдает белок, который необходим, чтобы поддерживать стабильность мышц во время движения .
- Новорожденные с МД могут развиваться нормально или с незначительной задержкой.
- Основные симптомы появляются в возрасте 5 лет- это изменение походки по типу «утиной», снижение тонуса и силы мышц.
- В возрасте 8–12 лет утрачивается способность самостоятельно передвигаться.
- Отмечаются симметричные атрофии мышц нижних конечностей (мышц таза и бедер) а затем и мышц верхних конечностей. Слабость мышц приводят к развитию сколиоза и деформаций конечностей
- Кардиомиопатия и легочная недостаточность являются основными причинами смертности у пациентов с МДД.



Миодистрофия Дюшенна

Для лечения мышечной дистрофии Дюшенна на данный момент используются глюкокортикоиды, кардиопротективная терапия, препараты для лечения и профилактики остеопороза, методы физической реабилитации, а также генная терапия.

В мире уже есть несколько одобренных патогенетических лекарств, а препарат для коррекции нонсенс-мутаций. Аталурен - в ноябре 2020 года зарегистрирован в России. Несколько препаратов сейчас находятся в третьей стадии клинических исследований. Одна из самых обнадеживающих перспектив — доставка в мышечную клетку исправленной укороченной копии гена дистрофина с помощью вирусов.

Цель своевременно проведенных реабилитационных мероприятий -улучшить качество и продолжительность жизни.

В Центре Илизарова

пациенты могут пройти :

- комплексную диагностику ортопедических нарушений
- обследование и лечение остеопороза
- оперативное лечение деформаций позвоночника и конечностей
- подбор и изготовление индивидуальных ортезов и корсетов
- динамическое наблюдение и реабилитацию
- разработку индивидуальной программы лечебной физкультуры



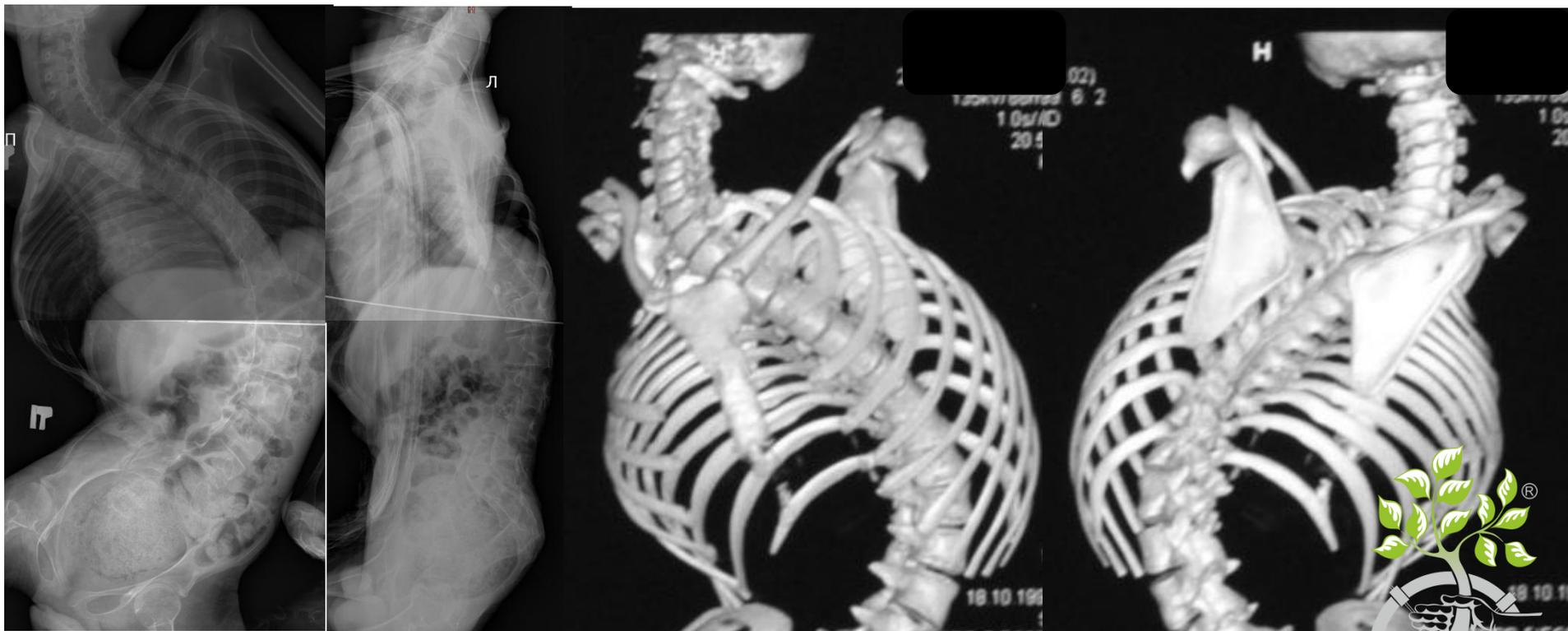
Мышечная дистрофия Дюшенна



♂, 17 лет. Прогрессирующий нейромышечный сколиоз крайне тяжелой степени по James на фоне миодистрофии Дюшенна. Множественные контрактуры суставов конечностей. Деформация грудной клетки ДН 2-3 ст.



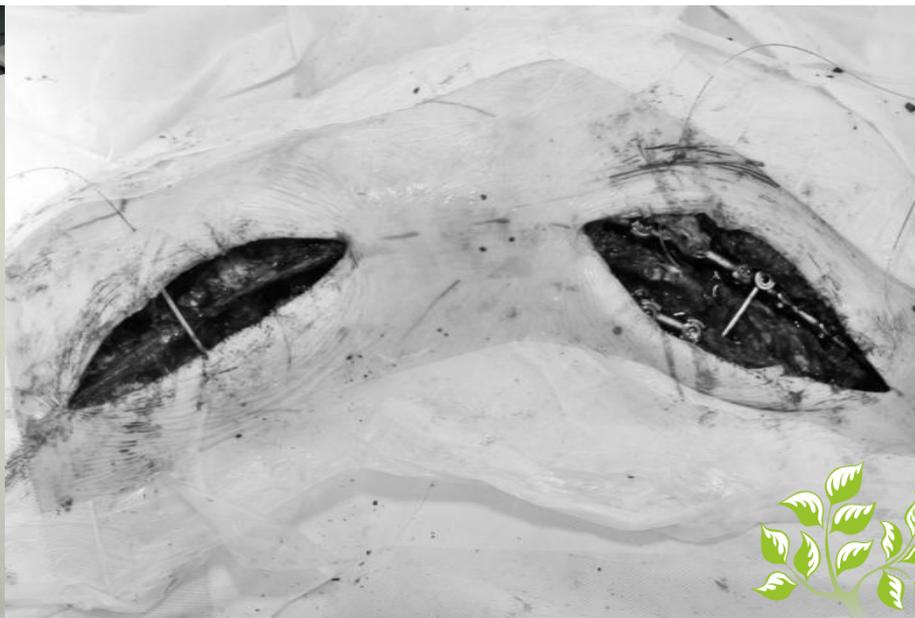
Мышечная дистрофия Дюшенна



♂, 17 лет. Прогрессирующий нейромышечный сколиоз крайне тяжелой степени по James на фоне миодистрофии Дюшенна. Множественные контрактуры суставов конечностей. Деформация грудной клетки ДН 2-3 ст.



Мышечная дистрофия Дюшенна



♂, 17 лет. Прогрессирующий нейромышечный сколиоз крайне тяжелой степени по James на фоне миодистрофии Дюшенна. Множественные контрактуры суставов конечностей. Деформация грудной клетки ДН 2-3 ст.



Мышечная дистрофия Дюшенна



♂, 17 лет. Прогрессирующий нейромышечный сколиоз крайне тяжелой степени по James на фоне миодистрофии Дюшенна. Множественные контрактуры суставов конечностей. Деформация грудной клетки ДН 2-3 ст.



Мышечная дистрофия Дюшенна



♂, 17 лет. Прогрессирующий нейромышечный сколиоз крайне тяжелой степени по James на фоне миодистрофии Дюшена. Множественные контрактуры суставов конечностей. Деформация грудной клетки ДН 2-3 ст.



Спинальная мышечная атрофия

Спинальная мышечная атрофия (СМА)

одно из самых часто встречающихся орфанных заболеваний , болеет один новорожденный на 6000-10000.

СМА заболевание известное с 1891 года, поражает двигательные нейроны спинного мозга .

Характерно нарушение работы поперечнополосатой мускулатуры ног, а также головы и шеи. У больных отмечаются нарушения возможности двигаться — ползать , ходить, удерживать голову, глотать . Для спинальных амиотрофий характерно сохранение чувствительности, а также нормальное психо-речевое развитие.

Один из 50 человек является носителем гена , способного вызывать это заболевание .

Болеют и мальчики и девочки.

Существует 4 типа СМА, различающиеся степенью тяжести и возрастом, в котором впервые проявляется заболевание. Чем раньше проявляются первые признаки болезни, тем ярче выражены симптомы, тем они тяжелее и тем быстрее прогрессирует заболевание.

В последние годы в мире активно используются препараты против СМА , например : спинраза, золгенсма, риздиплам.

Для пациента важно сохранить как можно дольше умеренные физические нагрузки, должна проводиться профилактика контрактур, сколиоза и других вторичных ортопедических осложнений.



Спинальная мышечная атрофия

Прогрессирование сколиотической деформации позвоночника приводит к нарушению баланса туловища пациента. В виду этого ограничивается объем грудной клетки и брюшной полости, ухудшается дыхательная функция.

При прогрессировании заболевания, выраженном сколиозе показано проведение оперативной коррекции сколиотической деформации позвоночника.

Операция необходима , чтобы предотвратить дальнейшее прогрессирование деформации позвоночника, улучшить баланс тела, дыхательную функцию, улучшить качество жизни данной категории пациентов.

Очень важно правильно выбрать время для проведения операции (важен баланс между возрастом и респираторным статусом).

В Центре Илизарова проводится междисциплинарный консилиум с участием ортопеда, педиатра, терапевта, анестезиолога, невролога, кардиолога, ревматолога, реабилитолога для определения оптимального времени проведения оперативной коррекции деформации позвоночника.

Разработаны программы предоперационной и послеоперационной подготовки пациента.

Так же пациентов с данным заболеванием в нашем Центре обследуют на остеопороз, здесь же проводят терапию бисфосфонатами.

Проводится подбор и изготовление индивидуальных ортезов и корсетов.



Спинальная мышечная атрофия



♂, 8 лет. Нейрогенный прогрессирующий сколиоз на фоне спинальной мышечной атрофии III типа средней степени тяжести по James.



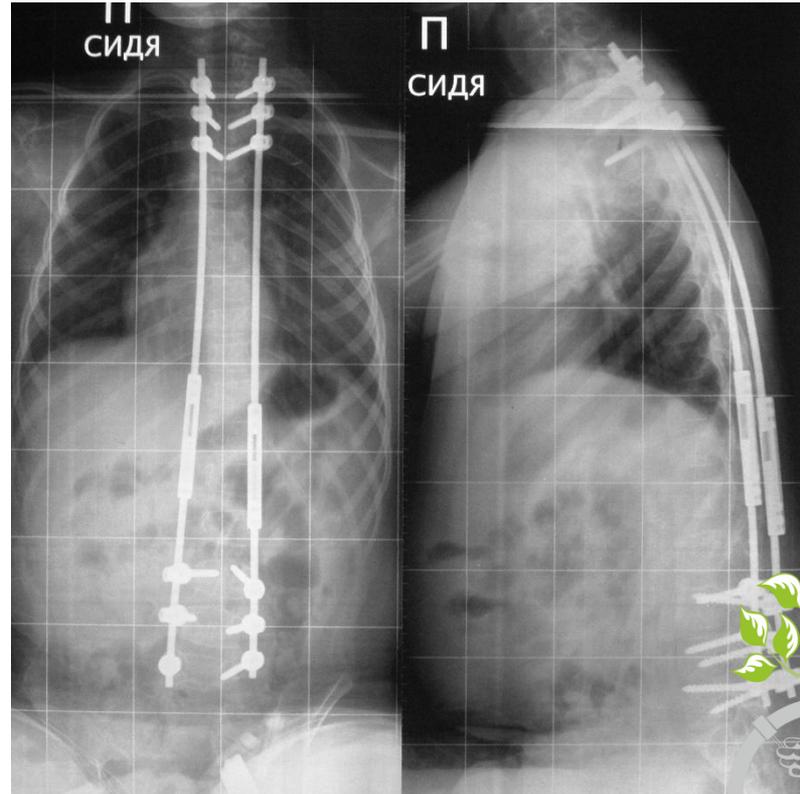
Спинальная мышечная атрофия



♂, 8 лет. Нейрогенный прогрессирующий сколиоз на фоне спинальной мышечной атрофии III типа средней степени тяжести по James.



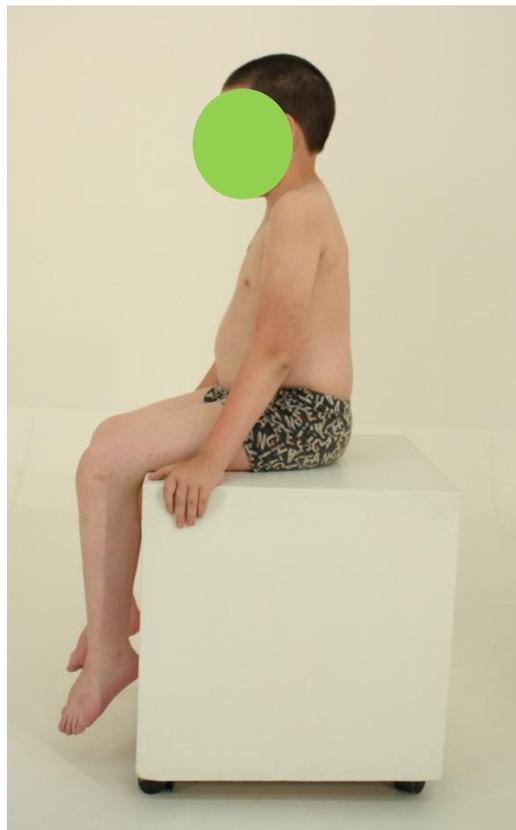
Спинальная мышечная атрофия



♂, 8 лет. Нейрогенный прогрессирующий сколиоз на фоне спинальной мышечной атрофии III типа средней степени тяжести по James.



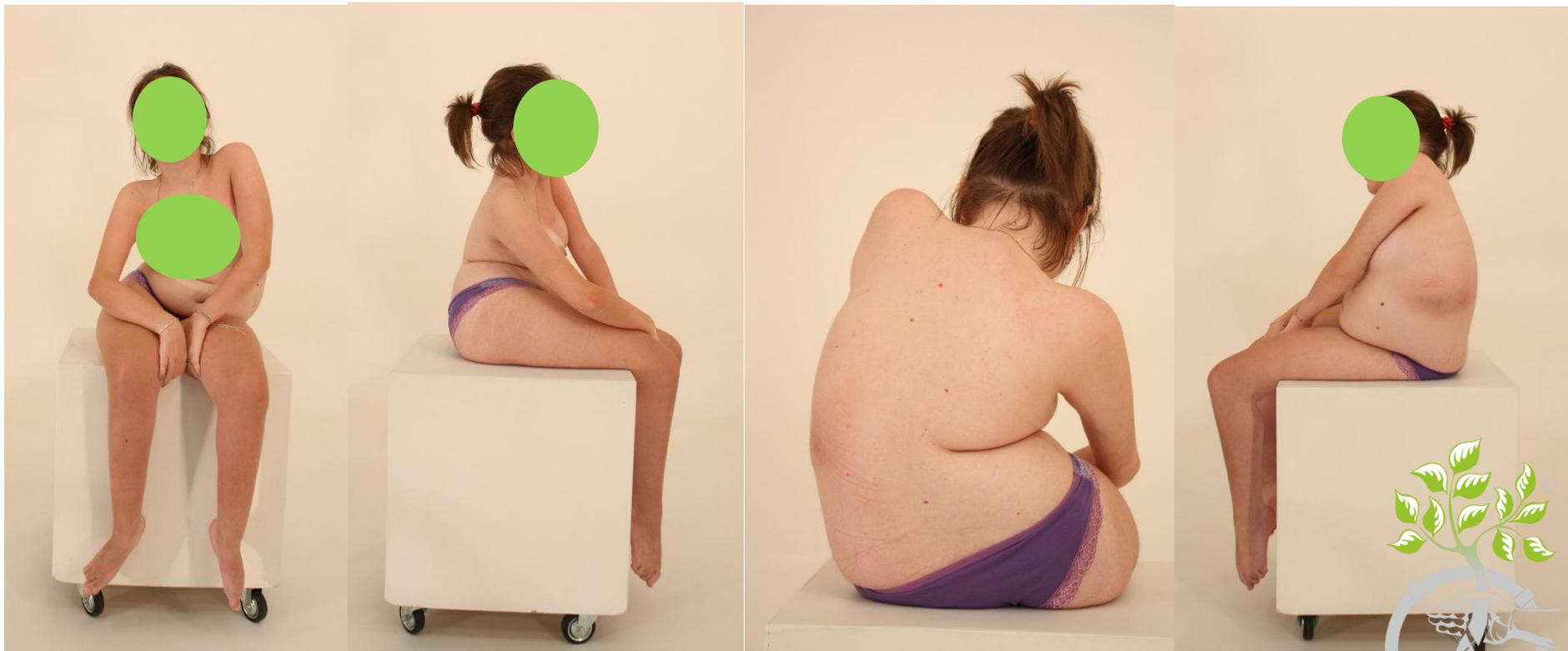
Спинальная мышечная атрофия



♂, 8 лет. Нейрогенный прогрессирующий сколиоз на фоне спинальной мышечной атрофии III типа средней степени тяжести по James.



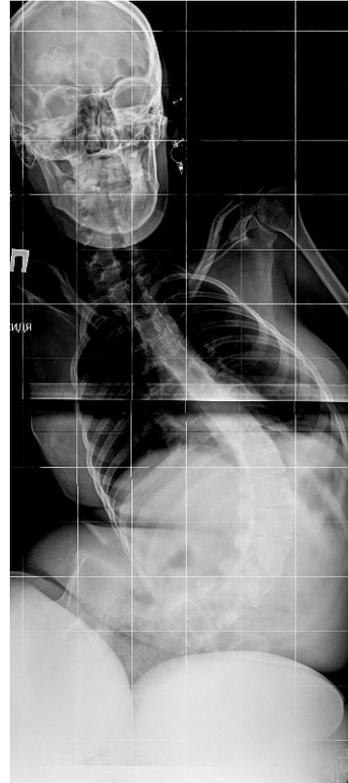
Спинальная мышечная атрофия



♀, 17 лет. Нейрогенный прогрессирующий сколиоз на фоне спинальной мышечной атрофии III типа крайне тяжелой степени по James.



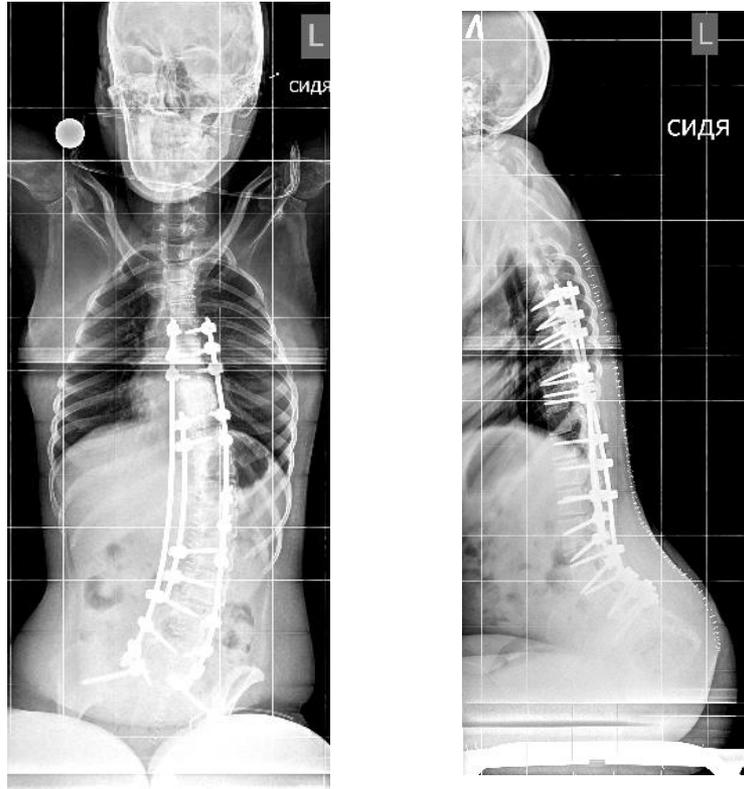
Спинальная мышечная атрофия



♀, 17 лет. Нейрогенный прогрессирующий сколиоз на фоне спинальной мышечной атрофии III типа крайне тяжелой степени по James.



Спинальная мышечная атрофия



♀, 17 лет. Нейрогенный прогрессирующий сколиоз на фоне спинальной мышечной атрофии III типа крайне тяжелой степени по James.



Спинальная мышечная атрофия



♀, 17 лет. Нейрогенный прогрессирующий сколиоз на фоне спинальной мышечной атрофии III типа крайне тяжелой степени по James.



Несовершенный остеогенез

Несовершенный остеогенез (НО) — наследственная дисплазия соединительной ткани, для которой характерны хрупкость костей и деформации конечностей.

В 85% случаев мутации возникают в генах COL1A1 и COL1A2, что приводит к количественным и качественным изменениям синтеза коллагена первого типа.

Сейчас в клинической практике чаще всего используется классификация заболевания по Sillence:

I тип — самая лёгкая форма, для неё характерны частые переломы, голубые склеры и нарушение слуха. Переломы проявляются в раннем возрасте, когда ребёнок начинает ходить, их частота снижается после завершения роста. Деформации конечностей возникают редко, часто у пациентов нормальный рост. Несовершенный дентиногенез (так называемые опаловые зубы) встречается редко.

II тип — перинатально летальная форма с наиболее тяжёлыми проявлениями, если ребёнку удастся выжить в родах. Множественные переломы выявляют уже на внутриутробном этапе. Конечности ребёнка обычно короткие и имеют дугообразные деформации. Цвет склер (белков глаз) голубой или сероватый.

III тип — характерны прогрессирующие деформации конечностей. Форма лица часто треугольная, с выступающими лобными буграми, склеры голубого или сероватого цвета. Иногда встречаются осложнения, требующие консультации и лечения у нейрохирургов.

IV тип — средней степени тяжести. Для типа характерны несовершенный дентиногенез (так называемые опаловые зубы), нарушение слуха, вариабельность роста. Иногда встречаются осложнения, требующие консультации и лечения у нейрохирургов.

V тип — особенность заключается в формировании гипертрофической костной мозоли и оссификации (окаменении) межкостной мембраны на предплечье.



Несовершенный остеогенез

Наследование

Если хотя бы у одного из родителей есть генетически обусловленная болезнь, то с вероятностью 50% это заболевание передастся ребёнку.

У детей, которым не передался мутировавший ген, этого заболевания нет, и они не передают его дальше.

В подавляющем большинстве случаев наследованное нарушение вызвано новой мутацией. Это означает, что генетическая мутация происходит у человека впервые, а не передаётся по наследству. Следовательно, в семье, где есть ребёнок с новой мутацией, как правило, нет повышенного риска рождения другого ребёнка с этим заболеванием.

Если же два человека с НО решат завести малыша, то вероятность рождения ребёнка без врождённой хрупкости костей составит 25%.



Несовершенный остеогенез

Лечение

Лечение несовершенного остеогенеза симптоматическое и зависит от тяжести течения.

Цель лечения — снизить частоту переломов, помочь пациенту стать более подвижным и независимым, уменьшить болевой синдром.

Так же важно своевременно выявлять и контролировать внескелетные проявления и помогать пациенту избавиться от побочных эффектов лекарственной терапии.

В Центре Илизарова с пациентами с НО работает мультидисциплинарная команда, состоящая из педиатра, терапевта, травматолога-ортопеда, невролога, анестезиолога, эндокринолога, реабилитолога, психолога.

Сочетание медикаментозного лечения, ортопедического лечения и реабилитации — значительно улучшает результат лечения.

Нашими специалистами разработаны программы предоперационной и послеоперационной подготовки пациента.

Оперативное лечение включает в себя коррекцию деформации верхних и нижних конечностей, так же коррекцию деформации позвоночника.

Пациентов с данным заболеванием в нашем Центре обследуют на остеопороз, здесь же проводят терапию бисфосфонатами.

Проводится подбор и изготовление индивидуальных ортезов и корсетов.

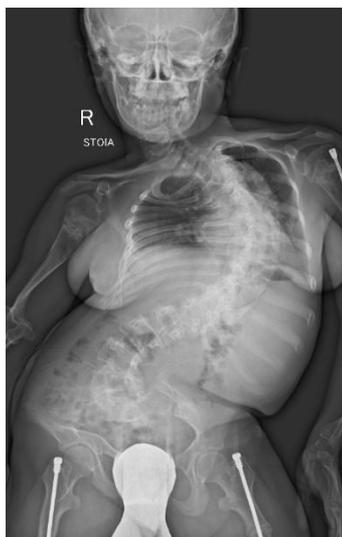




♀, 15 лет. Системный кифосколиоз крайне тяжелой степени
на фоне несовершенного остеогенеза III типа.

[Собственные данные автора]

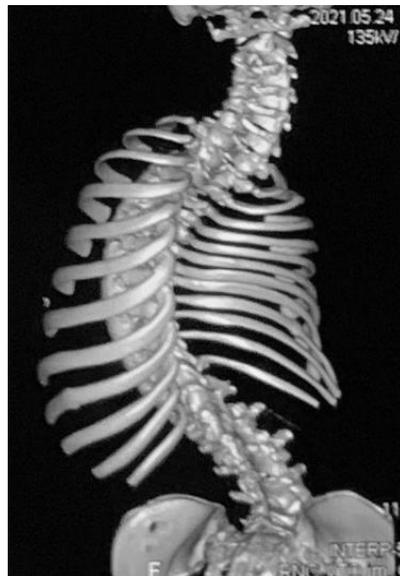




♀, 15 лет. Системный кифосколиоз крайне тяжелой степени на фоне несовершенного остеогенеза III типа.

[Собственные данные автора]





♀, 15 лет. Системный кифосколиоз крайне тяжелой степени на фоне несовершенного остеогенеза III типа.
[Собственные данные автора]





♀, 15 лет. Системный кифосколиоз крайне тяжелой степени
на фоне несовершенного остеогенеза III типа.

[Собственные данные автора]





♀, 15 лет. Системный кифосколиоз крайне тяжелой степени на фоне несовершенного остеогенеза III типа.

[Собственные данные автора]

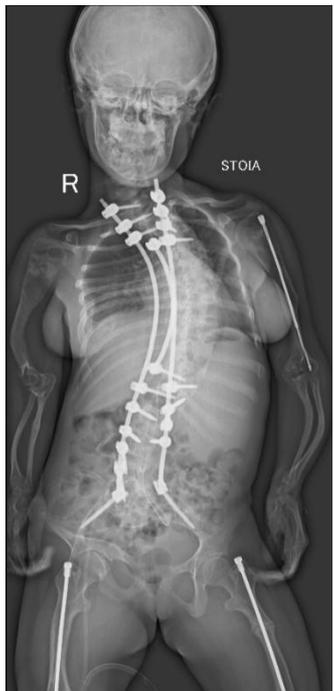




♀, 15 лет. Системный кифосколиоз крайне тяжелой степени на фоне несовершенного остеогенеза III типа.

[Собственные данные автора]





♀, 15 лет. Системный кифосколиоз крайне тяжелой степени на фоне несовершенного остеогенеза III типа.

[Собственные данные автора]



Ахондроплазия

Ахондроплазия — наследственное заболевание человека, проявляющееся в нарушении процессов энхондрального окостенения, на фоне нормальных эпостального и периостального окостенений, что ведет к карликовости за счет недоразвития длинных костей.

Распространенность и частота ахондроплазии

Ахондроплазия встречается во всех странах и примерно 250 000 людей в мире живут с этим заболеванием.

Частота ахондроплазии составляет 1:26 000-1:28 000 живых новорожденных.

Этиология

Ахондроплазия развивается в результате мутации в гене FGFR3, расположенном на коротком плече хромосомы 4 (4p16.3). Ген контролирует производство особого белка - рецептора фактора роста фибробласта 3 типа. В 99% случаев болезнь связана с одной мутацией - p.G380R гена FGFR3. Мутации в этом же гене приводят и к другим скелетным нарушениям - гипохондроплазии, SADDAN дисплазии и к другим болезням.

Наследование

В большинстве случаев (80%) ахондроплазия не наследуется, а является результатом мутации de novo (возникающей случайно в половых клетках здоровых родителей).

В других случаях ребенок наследует ахондроплазию от одного из родителей, который сам является больным.

В случае, когда у только у одного из родителей ахондроплазия, риск рождения больного ребенка - 50% при каждой беременности.

Если болеют оба родителя, то существует 50% вероятность того, что ребенок унаследует это заболевание с такой же тяжестью проявлений, 25%, что у ребенка будет крайне тяжелая форма болезни, приводящая к гибели в раннем возрасте и 25%, что ребенок не унаследует мутацию ни от одного из родителей и будет полностью здоров.



Ахондроплазия

Осложнения у пациентов с ахондроплазией

Младенчество

- стеноз БЗО - большого затылочного отверстия
- гидроцефалия
- гипотония
- кифоз
- риск внезапной смерти

Детство

- задержка развития двигательных навыков и способности к самообслуживанию
- частые инфекции среднего уха, нарушения слуха
- обструктивный синдром апноэ сна
- ограниченное разгибание локтевых суставов; отведение бедер
- гипермобильность в коленных суставах
- аномалия прикуса

Юность

- психосоциальные проблемы
- ожирение
- варусная деформация голеней
- деформация зубов
- поясничный гиперлордоз



Ахондроплазия

Осложнения у пациентов с ахондроплазией

Совершеннолетие

- хронический болевой синдром
- стеноз позвоночного канала
- радикулопатии
- проблемы сердечно-сосудистой системы
- ожирение

В Центре Илизарова с пациентами с ахондроплазией работает мультидисциплинарная команда, состоящая из педиатра, терапевта, травматолога-ортопеда, невролога, кардиолога, анестезиолога, реабилитолога, психолога.

Нашими специалистами разработаны программы предоперационной и послеоперационной подготовки пациента.

Оперативное лечение включает в себя коррекцию деформации верхних и нижних конечностей, так же коррекцию деформации позвоночника, декомпрессию БЗО.

Пациентам проводится подбор и изготовление индивидуальных ортезов и корсетов.

Так же специалисты Центра Илизарова проводят телемедицинские консилиумы о назначении препарата Восоритид пациентам с ахондроплазией.



Ахондроплазия

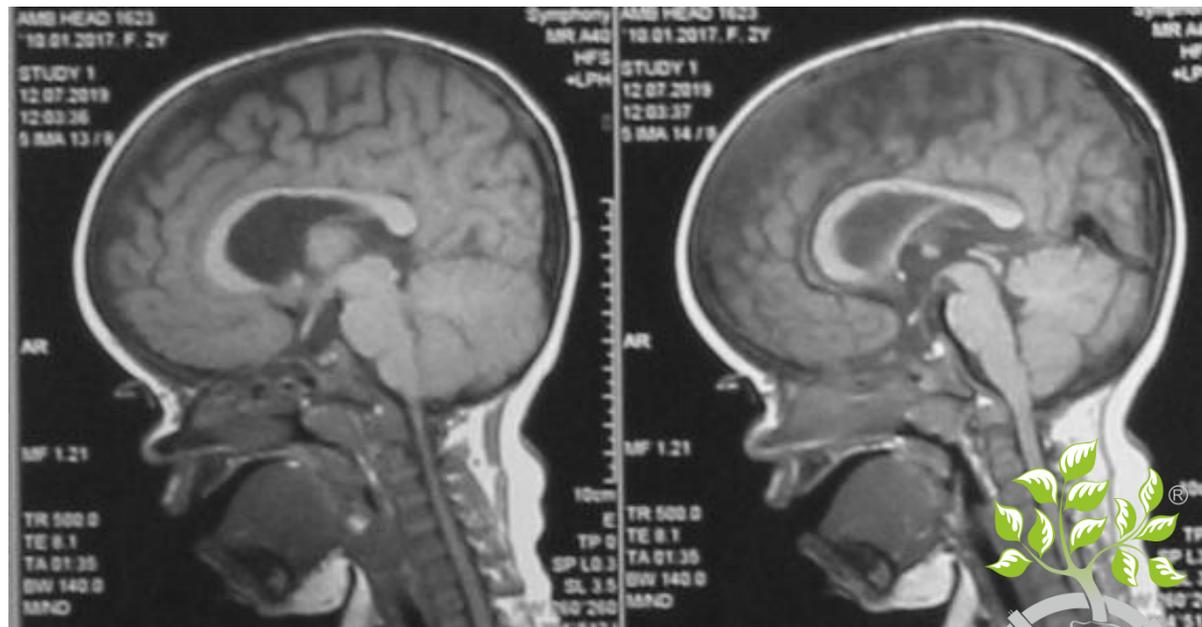
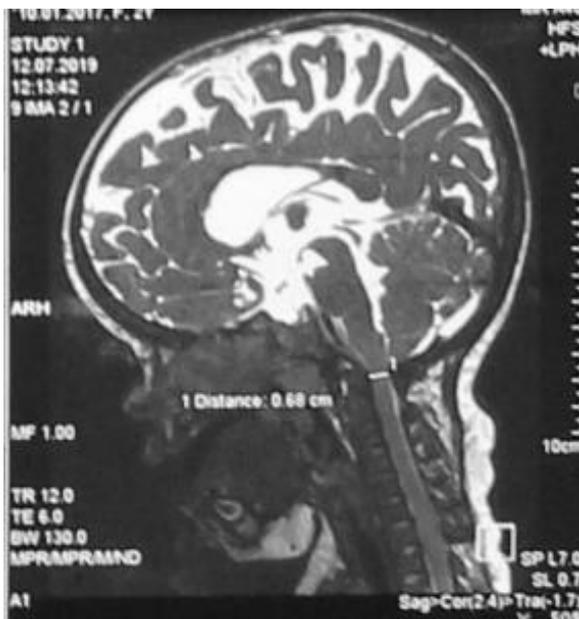


♀, 2,5 года. Стеноз позвоночного канала на уровне краниовертебрального перехода на фоне ахондроплазии.

[Собственные данные автора]



Ахондроплазия

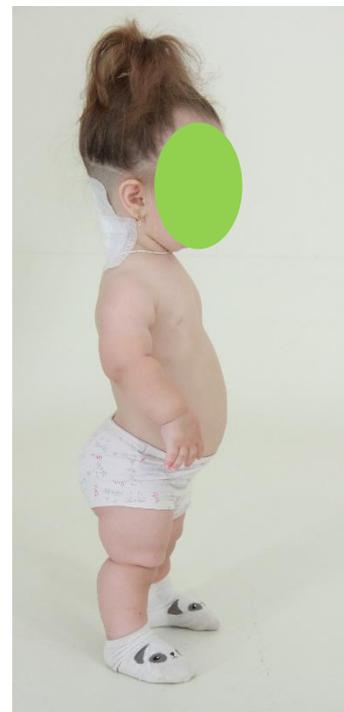


♀, 2,5 года. Стеноз позвоночного канала на уровне краниовертебрального перехода на фоне ахондроплазии.

[Собственные данные автора]



Ахондроплазия



♀, 2,5 года. Стеноз позвоночного канала на уровне краниовертебрального перехода на фоне ахондроплазии.

[Собственные данные автора]



Ахондроплазия



♀, 14 лет. Прогрессирующая кифотическая деформация на фоне ахондроплазии. Стеноз позвоночного канала. Вертеброгенная компрессионно – ишемическая миелопатия. Нарушение функции тазовых органов. Состояние после удлинения нижних конечностей.

[Собственные данные автора]



Ахондроплазия

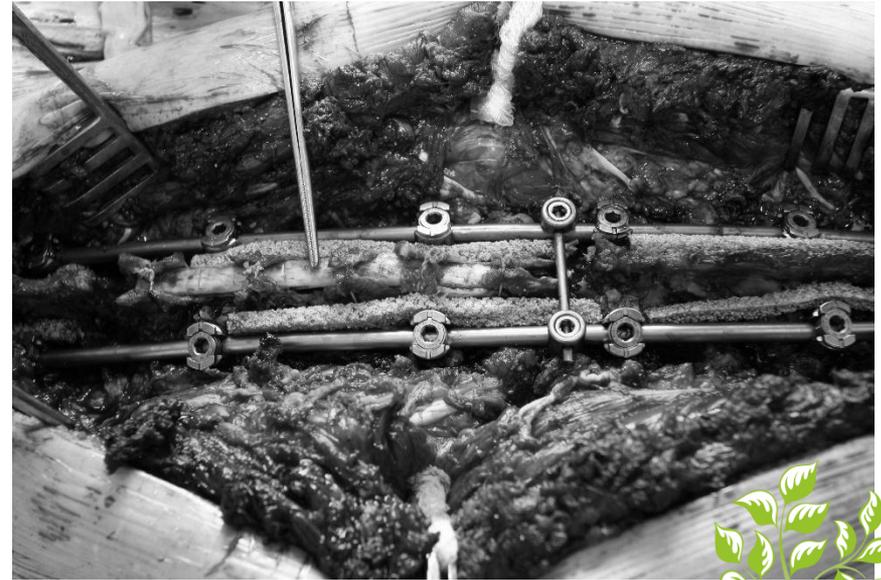


♀, 14 лет. Прогрессирующая кифотическая деформация на фоне ахондроплазии. Стеноз позвоночного канала. Вертеброгенная компрессионно – ишемическая миелопатия. Нарушение функции тазовых органов. Состояние после удлинения нижних конечностей.

[Собственные данные автора]



Ахондроплазия

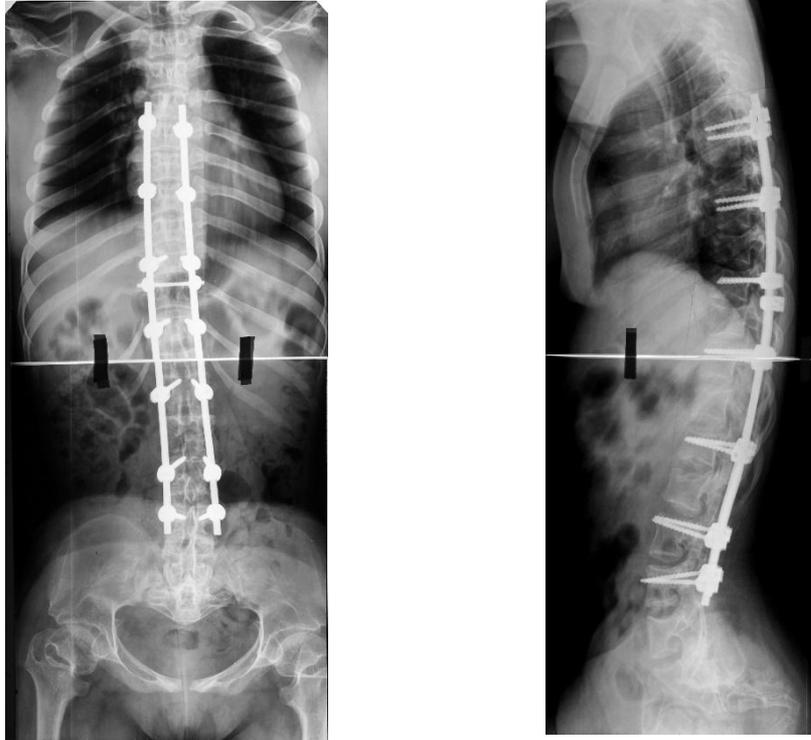


♀, 14 лет. Прогрессирующая кифотическая деформация на фоне ахондроплазии. Стеноз позвоночного канала. Вертеброгенная компрессионно – ишемическая миелопатия. Нарушение функции тазовых органов. Состояние после удлинения нижних конечностей.

[Собственные данные автора]



Ахондроплазия



♀, 14 лет. Прогрессирующая кифотическая деформация на фоне ахондроплазии. Стеноз позвоночного канала. Вертеброгенная компрессионно – ишемическая миелопатия. Нарушение функции тазовых органов. Состояние после удлинения нижних конечностей.

[Собственные данные автора]



Ахондроплазия



♀, 14 лет. Прогрессирующая кифотическая деформация на фоне ахондроплазии. Стеноз позвоночного канала. Вертеброгенная компрессионно – ишемическая миелопатия. Нарушение функции тазовых органов. Состояние после удлинения нижних конечностей.

[Собственные данные автора]



Синдром Элерса - Данло

Синдром Элерса–Данло — гетерогенная группа моногенных заболеваний, обусловленных нарушением метаболизма коллагена, структуры и функции миомаатрикса, синтеза протеогликанов.

Частота диагностированных случаев у новорожденных составляет 1 : 5000, тяжелые формы встречаются в популяции редко (1 : 100000).

В большинстве случаев заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Классификация типов данного синдрома:

1. Классический тип, аутосомно-доминантное наследование
2. Классически-подобный тип, аутосомно-рецессивное наследование
3. Клапанно-сердечный тип, аутосомно-рецессивное наследование
4. Сосудистый тип, аутосомно-доминантное наследование
5. Гипермобильный тип, аутосомно-доминантное наследование
6. Артхроалазийный тип, аутосомно-доминантное наследование
7. Дерматоспараксисный тип, аутосомно-рецессивное наследование
8. Кифосколиотический тип, аутосомно-рецессивное наследование
9. Синдром хрупкой роговицы, аутосомно-рецессивное наследование
10. Спондилодиспластический тип, аутосомно-рецессивное наследование
11. Мышечно-контрактурный тип, аутосомно-рецессивное наследование
12. Миопатический тип, аутосомно-доминантное наследование
13. Периодонтальный (зубной) тип, аутосомно-доминантное наследование



Синдром Элерса - Данло

Лечение синдрома Элерса — Данло

Подход к лечению СЭД должен быть комплексным и в большей степени индивидуальным для каждого конкретного пациента ввиду клинического многообразия проявлений заболевания и состоять из применения обезболивающих препаратов, физиотерапевтических процедур, лечебной физкультуры, психотерапии, в некоторых случаях необходимо проводить хирургические вмешательства, также следует контролировать течение имеющихся заболеваний.

В Центре Илизарова с пациентами с СЭД работает мультидисциплинарная команда, состоящая из педиатра, терапевта, травматолога-ортопеда, невролога, кардиолога, анестезиолога, реабилитолога, психолога.

Нашими специалистами разработаны программы предоперационной и послеоперационной подготовки пациента.

Оперативное лечение включает в себя коррекцию деформации позвоночника, так же коррекцию деформации верхних и нижних конечностей.

Пациентам проводится подбор и изготовление индивидуальных ортезов и корсетов.

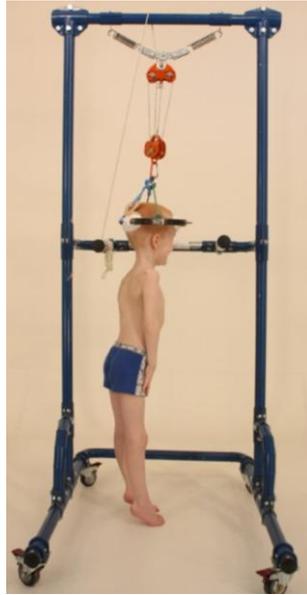
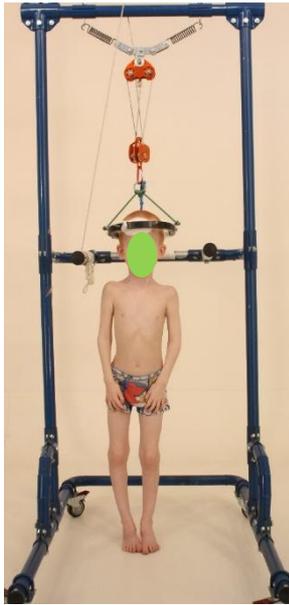




♂, 6 лет 10 месяцев. Системный кифосколиоз крайне тяжелой степени на фоне синдрома Элерса - Данло.

[Собственные данные автора]

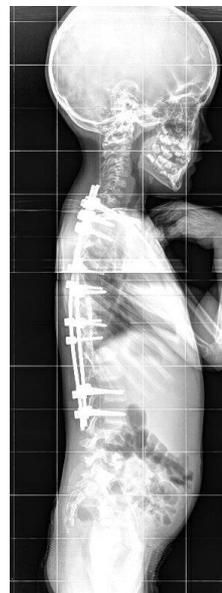




♂, 6 лет 10 месяцев. Системный кифосколиоз крайне тяжелой степени на фоне синдрома Элерса - Данло.

[Mejabi JO, FWACS, Sergeenko OM, MD, Ryabykh SO, PhD Correction using Halo Gravity Traction for Severe Rigid. Malaysian Orthopaedic Journal 2019 Vol 13 No 1]





♂, 6 лет 10 месяцев. Системный кифосколиоз крайне тяжелой степени на фоне синдрома Элерса - Данло.

[Собственные данные автора]



Мукополисахаридоз

Мукополисахаридоз (МПС) — орфанное заболевание, относящееся к группе метаболических заболеваний соединительной ткани, связанных с нарушением обмена кислых гликозаминогликанов (GAG, мукополисахаридов), недостаточностью лизосомных ферментов обмена гликозаминогликанов.

Подавляющее большинство мукополисахаридозов (практически все) наследуются по аутосомно-рецессивному типу. Исключение составляет болезнь Хантера (*мукополисахаридоз II типа*), которая наследуется по X-сцепленному рецессивному механизму.

Известно 7 типов мукополисахаридоза:

- МПС I — синдром Гурлер (МПС IH — тяжелая форма), синдром Шейе (МПС IS — легкая форма), синдром Гурлер–Шейе (МПС IH/S — промежуточная форма);
- МПС II (синдром Хантера);
- МПС III (синдром Санфилиппо A, B, C, D);
- МПС IV (синдром Моркио A, B);
- МПС VI тип (синдром Марото–Лами);
- МПС VII тип (синдром Слая);
- МПС IX тип (синдром Натовича)



Мукополисахаридоз

Лечение пациентов с мукополисахаридозом зависит от типа заболевания.

Ферментзаместительная терапия:

МПС III тип, МПС IS тип, МПС IH/S тип – применяют еженедельно пожизненно препарат

«Альдуразим»

МПС II тип – применяют еженедельно пожизненно препарат «Элапраза»/ «Хантераза»

МПС IVA тип - применяют еженедельно пожизненно препарат «Вимизайм»

МПС VI тип - применяют еженедельно пожизненно препарат «Наглазим»

К ортопедическим осложнениям у пациентов с МПС относится:

- нестабильность на уровне краниовертебрального перехода
- стеноз позвоночного канала на уровне краниовертебрального перехода
- деформации позвоночника (кифоз, сколиоз, кифосколиоз)
- деформация грудной клетки (киль, воронка)
- вальгусная деформация нижних конечностей
- туннельный синдром

Хирургическую коррекцию ортопедических патологий необходимо рассматривать как профилактику нарастания и ликвидации потенциально жизненно важных осложнений.



Мукополисахаридоз

Лечение пациентов с мукополисахаридозом зависит от типа заболевания.

В Центре Илизарова с пациентами с МПС работает мультидисциплинарная команда, состоящая из педиатра, терапевта, травматолога-ортопеда, невролога, анестезиолога, кардиолога, реабилитолога, психолога.

Сочетание медикаментозного лечения, ортопедического лечения и реабилитации — значительно улучшает результат лечения.

Нашими специалистами разработаны программы предоперационной и послеоперационной подготовки пациента.

Оперативное лечение включает в себя декомпрессию и стабилизацию шейного отдела позвоночника, коррекцию деформации позвоночника, коррекцию деформации верхних и нижних конечностей.

Пациентам с данным заболеванием в нашем Центре проводят ферментзаместительную терапию.

Проводится подбор и изготовление индивидуальных ортезов и корсетов.





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

из личного архива

[Собственные данные автора]





из личного архива

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

[Собственные данные автора]

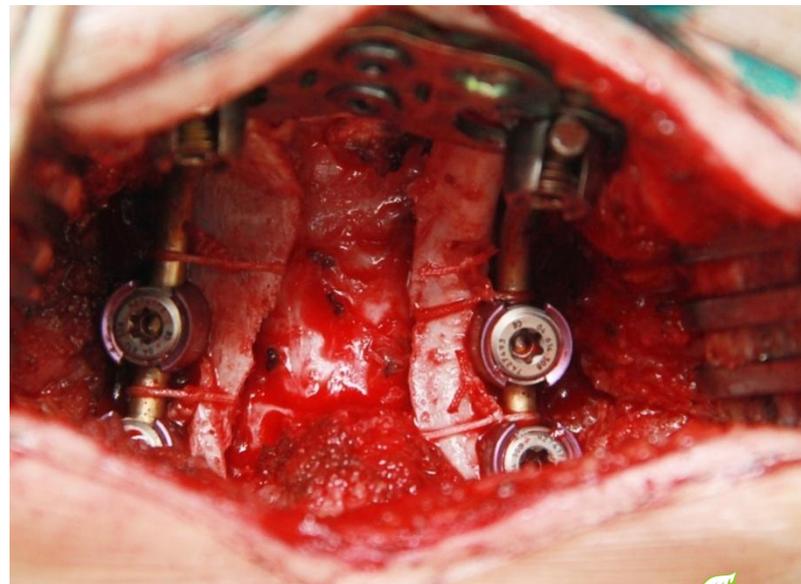
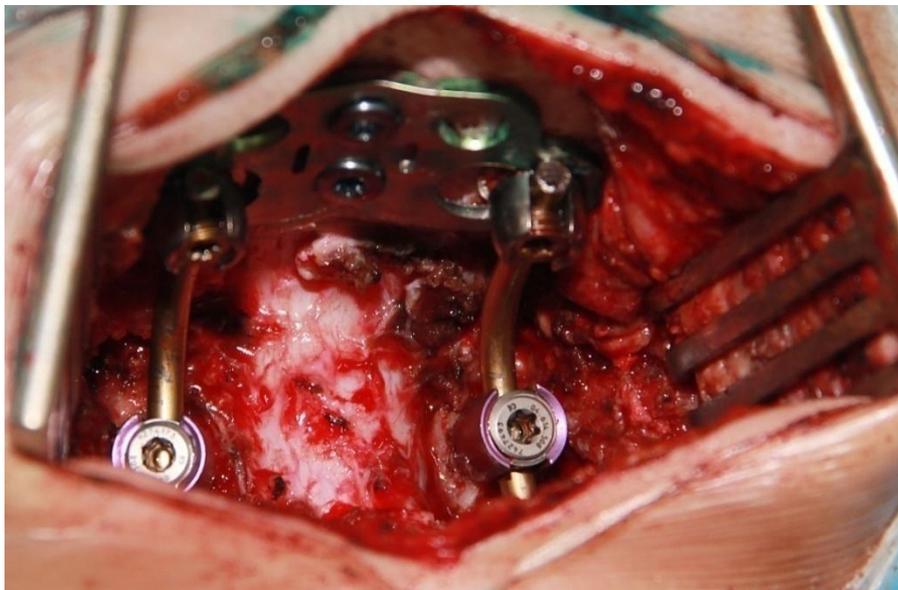




♂, 9 лет. MPC IV A тип (Моркио). Цервикальный стеноз и нестабильность.
Спастический тетрапарез.

[Собственные данные автора]





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

[Собственные данные автора]





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

[Собственные данные автора]



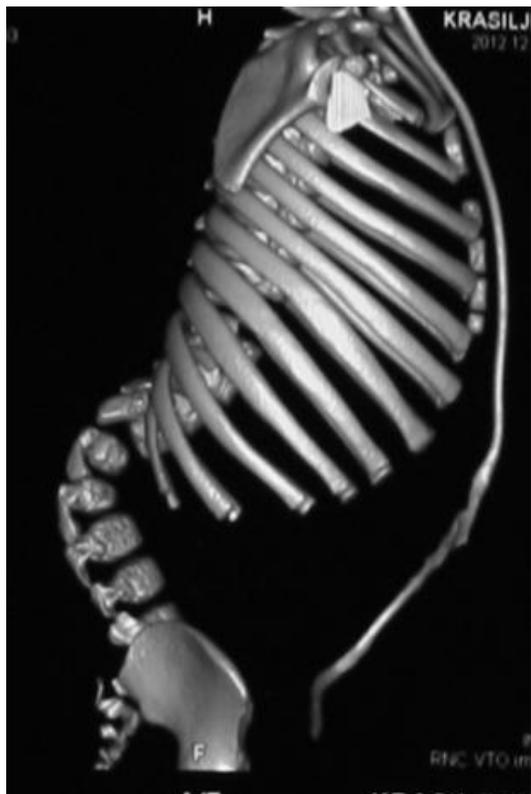


♂, 9 лет. МПС IV A тип (Моркио). Цервикальный стеноз и нестабильность. Спастический тетрапарез.

из личного архива

[Собственные данные автора]





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

[Собственные данные автора]



Основной:

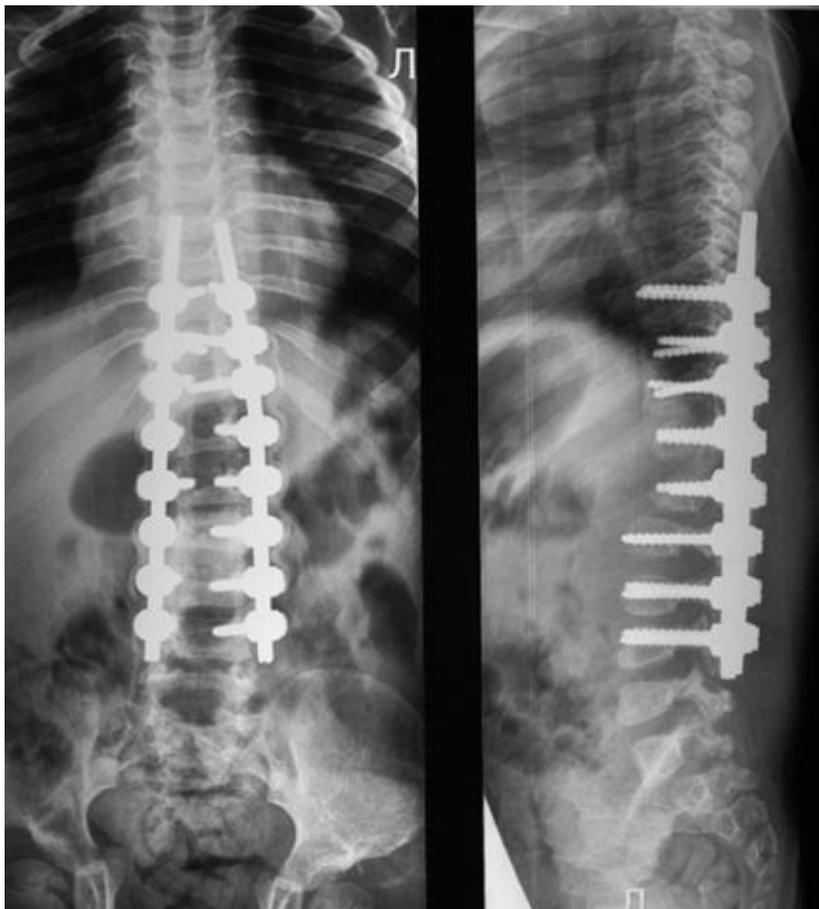
- Мукополисахаридоз 1 типа (синдром Гурлера).
- Прогрессирующий тяжелый кифоз грудно-поясничного отдела позвоночника. Умеренный нижний парапарез.

Сопутствующий:

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

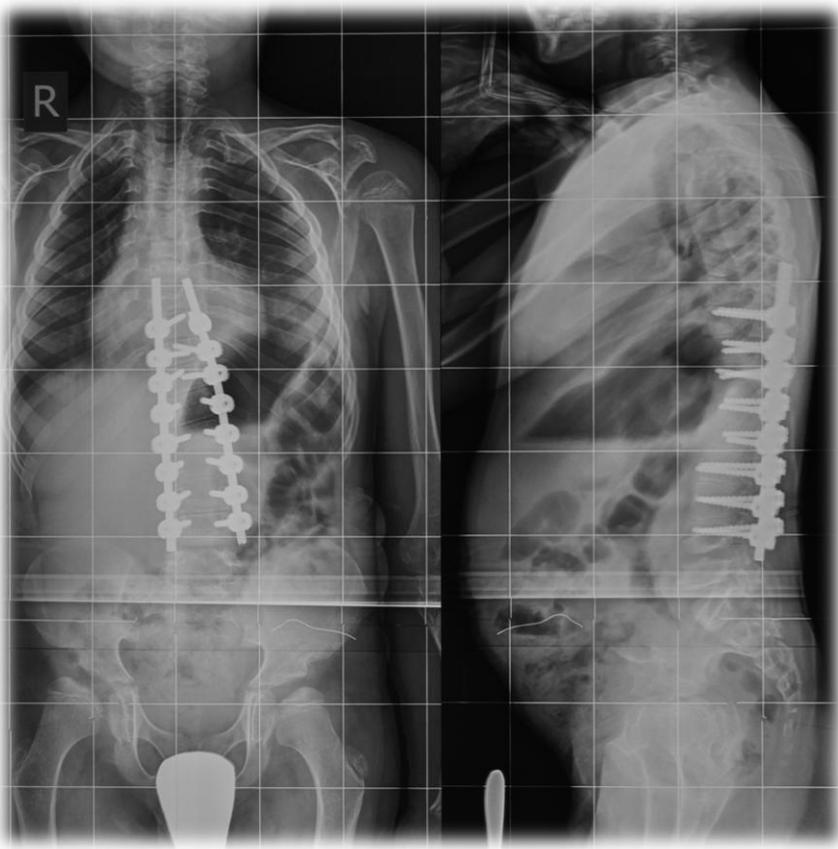
[Собственные данные автора]





♂, 3,5. МПС ІН типа. Нижний спастический парализ.
[Собственные данные автора]



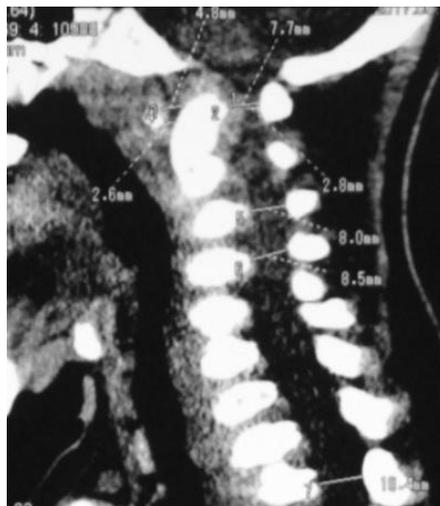


♂, 8,5. МПС ІН типа. Нижний спастический парализ. Стеноз на уровне краниовертебрального перехода.

из личного архива

[Собственные данные автора]





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

[Собственные данные автора]





www.ilizarov.ru

