

КОРОТКІ ПОВІДОМЛЕННЯ



УДК 616.72–08–036.8–089.168

ОЦІНКА ВІДДАЛЕНИХ РЕЗУЛЬТАТІВ ЛІКУВАННЯ І ПРОФЕСІЙНОЇ АДАПТАЦІЇ ПАЦІЄНТІВ ЗА ВРОДЖЕНОГО СИНДРОМУ ГІПЕРМОБІЛЬНОСТІ СУГЛОБІВ І ПРИПУЩЕННЯ ПРО НАЯВНІСТЬ СИНДРОМУ ЕЛЕРСА—ДАНЛОСА

М. Пасіньські, М. Пасіньска, М. Єдвабінські, Д. Матевські, І. Авраменко, О. Хаус

Університетський шпиталь № 1 імені А. Юраша,
медичний факультет, медичний коледж в Бидгощі,
Університет імені Миколая Коперника,
Генетична консультація, Університетський шпиталь № 1 імені А. Юраша, Бидгощ, Польща,
Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького

ESTIMATION OF LATE RESULTS OF TREATMENT AND PROFESSIONAL ADAPTATION OF PATIENTS IN THE INBORN SYNDROME OF THE JOINTS HYPERMOBILITY AND ASSUMPTION ABOUT PRESENCE OF EHLERS—DANLOS SYNDROME

M. Pasinski, M. Pasinska, M. Jedwabinski, D. Matewski, I. Avramenko, O. Haus

Dr A. Jurasz University Hospital N 1,
Faculty of Medicine, Collegium Medicum of Nicolaus Copernicus University,
Genetic Outpatient Clinic, Dr A. Jurasz University Hospital N 1, Poland,
Lviv National Medical University, named after Danylo Halytsky, Ukraine

Гіпермобільність суглобів — це збільшення діапазону їх рухів понад норму. У країнах Європи її спостерігають у 10% населення, Азії та Африки — майже у 38% [1]. Природні дегенеративні процеси в суглобах визначають більш високу частоту симптомів гіпермобільності у дітей, ніж у дорослих [1, 2]. Ці симптоми зумовлені порушенням структури сполучної тканини, проявляються тою чи іншою мірою при багатьох генетичних синдромах, як хромосомних (синдром Дауна, Клайнфельтера), так і моногенних (синдром Марфана, вроджена ламкість кісток, синдром Елерса — Данлоса — EDS) [3, 4]. За доброякісної форми синдрому (benign hypermobility joint syndrome — BHJS,) крім підвищеної рухливості суглобів, спостерігають хронічний біль у спині, підвивихи або вивихи суглобів, незначні пошкодження м'яких тканин, стоншення шкіри, ознаки зміщення осі тіла з сколіотичною деформацією хребта [3, 5]. За діагностованих генетичних синдромів (синдрому Дауна) прогнозованість можливих додаткових проблем дозволяє обрати відповідне лікування, як консервативне, так і хірургічне. BHJS є симптомом багатьох генетичних захворювань, які, з огляду на низьку фенотипову експресію, дозволяють таким пацієнтам належно функціонувати іноді впродовж кількох поколінь, і проявляються лише під впливом додаткових факторів, зокрема, травми, надмірного фізичного навантаження або перевантаження, пов'язаних зі способом життя (надмірна маса тіла) чи виробничих умов або факторів навколишнього середовища. Тоді пацієнти звертаються до ортопеда з приводу поліарткулярного болю, не пов'язаного з травмою. Біль

може виникати в одному або кількох суглобах, симетрично або бути поширеним [3 — 5].

За вираженої фенотипової експресії симптоми м'язової гіпотонії з ознаками BHJS виникають раніше, що зумовлює необхідність виконання хірургічного втручання або проведення реабілітаційного лікування без попереднього з'ясування етіології та патогенезу захворювання [1, 6]. Генетично зумовлений дефект структури сполучної тканини може негативно вплинути на віддалені клінічні результати лікування [2, 6, 7]. За незначної фенотипової експресії досить часто лише травма визначає вибір хірургічного лікування, що за відсутності попередньої діагностики синдрому, пов'язаного з дефектом сполучної тканини, є причиною віддалених негативних результатів [1, 8, 9].

Метою дослідження була оцінка віддалених результатів лікування, в тому числі хірургічного, змін кісток і суглобів у 2 пацієнтів за BHJS що, як правило, є наслідком дефекту коллагену і порушення структури сполучної тканини.

Представляємо спостереження 2 пацієнтів, віком 33 і 24 років, з різною експресією клінічних симптомів BHJS. Діагностичний пошук в напрямку EDS проведений в клініці генетики університетського шпиталю № 1 імені А. Юраша в Бидгощі (Польща).

1. Пацієнтка віком 33 років, з віку немовляти лікувалась з приводу затримки моторного розвитку, загальної гіпермобільності суглобів, порушення функції травного каналу (ковтання, перистальтики). У ранньому дитинстві на підставі аналізу фенотипових ознак і затримки моторного

розвитку діагностований EDS. Перебувала під наглядом ортопеда, проводили інтенсивну реабілітацію. Внаслідок порушення стабільності опорно—рухового апарату почала ходити у віці 4 років, у віці 5 років застосований спеціальний корсет як один з консервативних методів лікування тораколомбального кіфосколіозу. З приводу прогресування деформації хребта у віці 14 років виконане оперативне втручання за Котрель—Дебюссі (C—D—I) з корекцією бічної та ротаційної деформації хребта. Дистрактор видалений через 3 роки у зв'язку з прогресуванням болю у попереково—крижовому відділі хребта. У теперішній час переважають симптоми порушення рухової активності, пацієнтка ходить перевальцем. Прогресує корінцевий біль у попереково—крижовому відділі хребта. Періодично виникають ексудативне запалення колінного суглоба, набряк стоп. Дифузний біль у суглобі зумовлює зменшення моторики, потребує використання милиць, інвалідного візка, пацієнтка мусить перебувати у вимушеному положенні чи періодично застосовувати ортези. Відзначені знижена толерантність до фізичного навантаження, хороший ефект фізіотерапії. Незважаючи на прогресування болю, що потребувало вимушеного положення тіла і обмежувало мобільність, а також погіршення сприйняття зовнішнього світу внаслідок прогресуючої вади зору, пацієнтка здобула вищу освіту, професійно активна. Упродовж кількох років перебуває під спостереженням в клініці, постійно застосовує нестероїдні протизапальні препарати (НПЗП) та опіати, виникла залежність від них.

2. Пацієнт віком 24 років, направлений до клініки генетики з приводу ВНJS. В анамнезі відомості про звичні вивихи плечових суглобів і наколінка, спонтанні болісні підвищення груднинно—ребрових суглобів. У пацієнта виявлений значний тораколомбальний сколіоз, плоскостопість. Загальна м'язова гіпотонія та порушення моторики спричиняють незграбні рухи і підвищену втомлюваність як при статичному, так і динамічному навантаженні. Артралгія верхніх кінцівок, особливо міжфалангових і зап'ясткових суглобів, виникала навіть за незначного навантаження під час письма чи роботи за комп'ютером. Ці труднощі посилювалися внаслідок перерозгинання міжфалангових суглобів. Додатковою проблемою, субстратом виникнення якої була пропріоцептивна дисфункція, була нездатність підтримувати положення тіла. Через повторні вивихи обох плечових суглобів пацієнту вирішено провести артроскопічну реконструкцію хрящової губи правого плечового суглоба.

Перша артроскопічна операція виконана у 2006 р. (у віці 15 років), через відсутність ефекту і подальше виникнення вивихів — у 2009 і 2010 рр. (у віці 18 і 19 років). Покращення стабільності суглоба не досягнуто, виникло обмеження ротації та відведення кінцівки, посилювався біль в суглобі. У теперішній час вивихи повторюються як в оперованому, так і неоперованому суглобі, часто пацієнт самостійно вправляє вивих. Хворий не може виконувати фізичне навантаження через загрозу наступних вивихів. Займатись статичною роботою сидячи не вдається через неможливість утримувати положення тіла. Внаслідок прогресування захворювання, несприятливий прогноз та неможливість виконання будь—якої роботи пацієнту у 2005 р. встановлена інвалідність.

З огляду на неспецифічність симптомів синдрому EDS, діагноз встановлюють з запізненням, лише у підлітковому віці або у дорослих, що зумовлює застосування неадекватної лікувальної тактики, особливо хірургічної [5 — 7]. В обох наведених спостереженнях використані визнані й перевірені методи хірургічного лікування та реабілітації, що

дають можливість поліпшити функцію і продуктивність роботи опорно—рухового апарату. За ідіопатичних змін хребта це було б остаточним лікуванням для більшості пацієнтів при деформації опорно—рухового апарату. Своєчасно проведена реабілітація з використанням ортопедичних і хірургічних втручання у пацієнтки не припинило прогресування сколіотичних змін у підлітковому віці. Проте, це дало можливість покращити психомоторний розвиток і мотивацію, що, в поєднанні з вищим від середнього рівнем інтелекту, дозволило отримати вищу освіту. За допомогою родини пацієнтка, хоча й обмежено, займається професійною діяльністю відповідно до отриманої освіти. У пацієнта багаторазові артроскопічні операції не дали бажаного результату. Оперована кінцівка функціонально менш активна, ніж неоперована. Внаслідок прогресування змін і за відсутності програми кінезолікування пацієнт не адаптований до повсякденного життя, не працює (навіть в пристосованих умовах).

Недіагностований EDS є причиною застосування ефективних у більшості пацієнтів методів лікування. Натомість, при EDS гіпермобільність часто є захистом від "зношування" суглобів. Ортопедичні операції та інтенсивне кінезолікування часто не забезпечують очікуваний терапевтичний ефект і можуть спричинити пошкодження структурно скомпрометованої сполучної тканини [10, 11].

Надмірна еластичність фасцій і сухожилів при гіпермобільності суглобів і пропріоцептивних розладах є причиною неефективної функції м'язів, що зумовлює хиткий рух, енергозатратне фізичне навантаження. Причиною обмеження функціонування опорно—рухового апарату є периферійна невралгія, зумовлена "відсутністю" захисту поверхневих нервів стоншеною шкірою і підшкірним прошарком. Це часто може спричинити тимчасовий парез внаслідок практики периферійних нервів [9 — 11].

За даними літератури, у пацієнтів при EDS спостерігають на диво хорошу толерантність до відповідно підбраного фізичного навантаження, наприклад, біг чи плавання, за одночасних труднощів, що виникають під час ходьби [11, 12].

Надмірно еластична сполучна тканина має підвищену схильність до пошкодження, внаслідок чого спостерігають тяжкі симптоми. Через діагностичні проблеми, пов'язані з неспецифічними психо—соматичними симптомами, зокрема, відчуттям хронічної втоми, порушенням сприйняття свого тіла і контролю рухів, частим головним болем, іноді за типом мігрені, запором, а також загальними розладами моторики, пацієнтів вважають психо—соматичними особистостями [5, 10, 12]. Частими симптомами є біль і втома очей після їх тривалого напруження, іноді в поєднанні з тимчасовим зниженням гостроти зору. Цей симптом спостерігали в обох пацієнтів [11].

Як правило, EDS в наведеному варіанті безпосередньо не загрожує життю, натомість, спричиняє незручності в повсякденній діяльності, а іноді навіть робить її неможливою. Фізична реабілітація корисна для підвищення м'язової сили і зменшення дефіциту пропріоцептивного відчуття [10, 12]. Для зменшення інтенсивності болю використовують ортези для великих суглобів з метою тимчасового зменшення навантаження на них. Устілки для взуття покращують анатомію стопи, що сформувалась внаслідок неефективності зв'язок і м'язів, крім того, забезпечують стимуляцію рецепторів підошви [3, 4, 11]. Корисний ефект відзначають при використанні попереково—крижового оперізування і корсета. Вони зменшують напруження і дають додаткові стимули, покращуючи пропріоцепцію [1, 3, 11]. Помірний тиск на тканини справляє одяг, що щільно прилягає, пошитий за

індивідуальним замовленням. Контрольований масаж, сти- скання і розтирання шкіри підвищують її чутливість [11]. Використовуючи панчохи з градуйованою компресією, крім покращення кровообігу, можна зменшити больові відчуття стоп і навіть поліпшити ефективність ходьби та рівноваги [5, 12].

Значну роль у лікуванні пацієнтів з приводу EDS відіграють фізіотерапевтичні процедури.

Поліпшення, як правило довготривале, забезпечує курс гідротерапії: рух у воді, гідромасаж, таласотерапія. Будь—які форми легкої стимуляції шкіри, якщо вони не посилюють біль, мають анальгетичну дію, ймовірно, внаслідок стимуляції продукції ендорфінів [11]. У пацієнтів при EDS ефективні електростимуляція (TENS, ID), лікарські засоби для місцевого застосування завдяки стоншеній, вразливій шкірі [10, 12].

Не завжди ефективне лікування болю при застосуванні таблетованих НПЗП, зокрема, при периферійній невралгії, болю внаслідок пропріоцептивних розладів, не пов'язаних з запаленням. У таких ситуаціях часто доводиться використовувати опіоїди. Початково хороший результат їх застосування у подальшому зумовлює зловживання ними.

Постійне використання препаратів, що містять морфій, впливає на центральну нервову систему, за тривалого лікування симптоми прогресують, нівелюють прояви синдрому, встановлюють стереотип "відсутності ефекту лікування" [2, 11].

ЛІТЕРАТУРА

- Tofts LJ, Elliott EJ, Munns C, Pacey V, Sillence DO. The differential diagnosis of children with joint hypermobility: a review of the literature. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2009;5(7):1—10.
- Celletti C, Mari G, Ghibellini G, Celli M, Castori M, Camertota F. Phenotypic variability in developmental coordination disorder: Clustering of generalized joint hypermobility with attention deficit/hyperactivity disorder, atypical swallowing and narrative difficulties. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2015;169(1):117—22.
- Mirska A, Kalinowska AK, Topor E, Okulczyk K, Kulak W. Lagodny zespół hipermobilności stawów (BHJS). *Neurol Dziec.* 2011;20(41):135—40.
- Głowacki M, Kotwicki T, Pucher A, Marciniak W, Szula A. Skrzywienie kregoslupa. In: Degi W, redactor. *Ortopedia i Rehabilitacja.* Warszawa: PZWL, 2003:89—110.
- Terry RH, Palmer ST, Rimes KA, Clark CJ, Simmonds JV, Horwood JP. Living with joint hypermobility syndrome: patient experiences of diagnosis, referral and self—care. *Fam Pract.* 2015;32(3):354—8.
- Levy BJ, Schulz JF, Fornari ED, Wollowick AL. Complications associated with surgical repair of syndromic scoliosis. *Scoliosis.* 2015;23(10):12—6.
- Castori M. Surgical recommendations in Ehlers—Danlos syndrome(s) need patient classification: the example of Ehlers — Danlos syndrome hypermobility type (a. k. a. Joint Hypermobility Syndrome). *Dig Surg.* 2012;29(6):453—5.
- Rabenhorst BM, Garg S, Herring JA. Posterior spinal fusion in patients with Ehlers—Danlos syndrome: a report of six cases. *J Child Orthop.* 2012;6(2):131—6.
- Parapia LA, Jackson C. Ehlers—Danlos syndrome — a historical review. *Br J Haematol.* 2008;141(1):32—5.
- Palmer R, Terry KA, Rimes C, Clark J, Simmonds J, Horwood J. Physiotherapy management of joint hypermobility syndrome — a focus group study of patient and health professional perspectives. *Physiotherapy.* 2015;30(31):782—91.
- Knight I. The role of narrative medicine in the management of joint hypermobility syndrome/Ehlers—Danlos syndrome, hypermobility type. *Am J Med Genet Part C.* 2015;169(1):123—9.
- Clayton HC, Jones SA, Henriques DY. Proprioceptive precision is impaired in Ehlers—Danlos syndrome. *Springerplus.* 2015;7(4):323—30.

