

в 2002–2003 годах, показало, что степень социально-экономических последствий и снижения качества жизни у больных, перенесших ППОБ, соответствовала таковой у пациентов, перенесших инфаркт миокарда. Однако больные после ППОБ были более ограничены в физической активности, сильнее страдали от боли ($p < 0,05$), чаще нуждались во вспомогательных средствах передвижения ($p < 0,0001$) и меньше потребляли ресурсы здравоохранения, поскольку оперативная активность в те годы все еще оставалась низкой. Авторы исследований подчеркивали, что пассивная позиция специалистов, нежелание оперировать пациентов пожилого возраста с сопутствующей соматической патологией приводят к высокой летальности, а эффективность решения проблемы остеопороза и переломов во многом зависит от ее социального признания.

В последние годы в мире и России для снижения глобального бремени низкоэнергетических переломов повсеместно создаются Службы профилактики повторных переломов (СППП). Эти службы направлены на выявление пациентов с низкоэнергетическими переломами, обследование их для оценки риска падений и переломов, назначение лечения и длительное наблюдение для обеспечения снижения риска повторных переломов.

На сегодня можно говорить о высокой эффективности работы подобной системы. Наиболее важным показателем является их влияние на летальность пациентов с низкоэнергетическими переломами. Так, среди пациентов с переломами проксимального отдела бедра через 1 год после перелома летальность в группе пациентов, включенных в СППП уменьшилась на 16% по сравнению с ведением пациентов в первичном звене здравоохранения. Если применить эти расчеты к когорте пациентов с переломами данной локализации, включенными в СППП больницы скорой медицинской помощи имени Н.В. Соловьева г. Ярославля, то год удастся сохранить дополнительно 30 жизней на 1000 пациентов, госпитализированных с ППОБ и существенно уменьшить уровень инвадизации среди этой группы пациентов.

Значимое влияние на качество жизни оказывают переломы и других локализаций, в том числе переломы тел позвонков, приводящие к хроническому болевому синдрому и нарушающие функционирование внутренних органов. В исследованиях по эффективности работы СППП было показано снижение частоты повторных переломов более чем на 40% через 3–5 лет, что при предотвращении данных переломов позволит сохранить качество жизни лиц пожилого и старческого возраста.

ЧАСТОТА ПОВТОРНЫХ ПЕРЕЛОМОВ ПРОКСИМАЛЬНОГО ОТДЕЛА БЕДРЕННОЙ КОСТИ У ЖИТЕЛЕЙ Г. ЯРОСЛАВЛЯ 50 ЛЕТ И СТАРШЕ

Белова К.Ю.^{1,2}, Белов М.В.^{1,2}, Рассмахин С.В.¹

¹ ГАУЗ ЯО «Клиническая больница скорой медицинской помощи имени Н.В. Соловьева», г. Ярославль

² ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» МЗ РФ, г. Ярославль

Актуальность: Переломы проксимального отдела бедренной кости (ППОБ) являются наиболее тяжелым осложнением остеопороза. Часть пациентов могут повторно получить такой перелом в связи с сохранением или прогрессированием хрупкости костной ткани. Повторные ППОБ характеризуются более высокой летальностью и худшим реабилитационным потенциалом пациентов. При этом большая часть данных переломов могла бы быть предотвращена, если после первого перелома пациента включить в службу профилактики повторных переломов (СППП) и он будет получать необходимое лечение остеопороза.

Цель: Оценить частоту повторных ППОБ у жителей г. Ярославля 50 лет и старше, госпитализированных в стационар больницы скорой медицинской помощи имени Н.В. Соловьева.

Материалы и методы: С использованием данных, внесенных в единую информационную систему «Элкор», которая используется в учреждении с 2014 г., были получены данные обо всех пациентах, госпитализированных в стационар за период с 01.01.2014 по 31.12.2021 гг. Критериями отбора стали: возраст пациента (50 лет и старше), диагноз (шифр по Международной классификации болезней X пересмотра S72.0 – перелом шейки бедренной кости, S72.1 – чрезвертельный перелом и S72.2 – подвертельный перелом бедренной кости), адрес проживания (в анализ вошли только жители г. Ярославля, так как они могут за помощью с данными переломами только в указанную больницу, и существует налаженная система госпитализации таких пациентов в стационар). Что касается полноты госпитализации жителей г. Ярославля, предыдущие исследования показали, что число пациентов, оставшихся дома, незначительно и не может повлиять на дальнейшие результаты (Лесняк О. М., Ершова О. Б., Белова К. Ю. с соавт., 2014 г.). В качестве идентификаторов повторного ППОБ у одного и того же пациента были выбраны фамилия, имя и отчество пациента, а в дальнейшем сопоставлялись данные о возрасте и адресе проживания для подтверждения того, что выявленные случаи двух ППОБ произошли у одного и того же пациента. С учетом доступных данных, максимальный период для выявления факта повторного ППОБ составил 5 лет.

Результаты: Всего были проанализированы данные по 3438 переломам указанных локализаций. Было получено, что число случаев ППОБ в 2014 году было на 40% у мужчин и на 30% у женщин меньше, чем средний показатель за 2015–2021 гг., в связи с чем случаи переломов, полученных в 2014 г., были исключены из дальнейшего анализа для исключения системной ошибки, имевшей место в указанный период. При оценке числа повторных ППОБ было получено, что через 1 год после первого перелома повторные переломы имели место у 1,3% мужчин и 2,4% женщин. Через 2 года эти показатели составили соответственно 2,6% и 4,5%, через 3 года – 3,7% и 5,5%, через 4 года – 4,1% и 6,8%, через 5 лет – 3,8% и 6,9%.

Выводы: Таким образом, частота повторных ППОБ у лиц 50 лет и старше увеличивается ежегодно и достигает через 5 лет после первого перелома 3,8% у мужчин и 6,9% у женщин. Ограничениями данного исследования могли стать недостаточная выборка для длительного наблюдения. Также могли не войти в анализ данные о пациентах, поменявших место жительства.

ЭФФЕКТИВНОСТЬ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ ВЗРОСЛОГО ПАЦИЕНТА С ДЕТСКОЙ ФОРМОЙ ГИПОФОСФАТАЗИИ ПО ДАННЫМ КЛИНИЧЕСКОГО, РЕНТГЕНОЛОГИЧЕСКОГО И ГИСТОМОРФОМЕТРИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЙ

Буклемишев Ю.В., Волков А.В., Родионова С.С., Тиссен Б.Т.

ФГБУ «НМИЦ ТО им. Н.Н. Приорова» Минздрава России, Москва

Цель: Оценить эффективность патогенетического лечения гипофосфатазии у взрослого пациента по данным клинического, рентгенологического и гистоморфометрического исследования.

Гипофосфатазия – редкое медленно прогрессирующее генетическое заболевание, обусловленное мутациями в гене ALPL, кодирующем неспецифический тканевой изофермент щелочной фосфатазы TNSALP, проявляющееся нарушениями в минерализации костей скелета и зубов, неврологической патологией, вторичными системными осложнениями, приводящими к инвалидизации больных.

Патогенетической терапией гипофосфатазии является пожизненная фермент-заместительная терапия человеческой рекомбинантной TNSALP – асфотазой альфа, одобренная в 2015 году FDA для лечения перинатальной, инфантильной и детской форм гипофосфатазии. С конца 2019 г. препарат зарегистрирован для медицинского применения в РФ у детей. Встречаются единичные данные о использовании асфотазы альфа у взрослых пациентов.

Хотим представить опыт лечения взрослого пациента с детской формой ГФФ, осложненной перестроечными переломами бедренных костей которому диагноз ГФФ был поставлен через 39 лет от появления первых симптомов и назначена патогенетическая терапия. Пациент Б., 1978 г.р., обратился на консультацию в КДО, центр остеопороза ФГБУ «НМИЦ ТО им Н.Н.Приорова» МЗ РФ 21.12.2017 с жалобами на прогрессирующие боли в области правого бедра в в/3, деформацию нижних конечностей, слабость. При сборе анамнеза, со слов пациента и его родителей, выяснено что начало заболевания отмечено в возрасте 1,1 года, когда появилась вальгусная деформация нижних конечностей, хромота. Выпадение молочных зубов с 1,2 года с корнями.

Диагностирован рахит, однако консервативное лечение, включающее витамин Д, эффекта не принесло. Деформации продолжали прогрессировать.

В возрасте 9 лет, затем в 12 лет повторно из-за рецидива деформаций в отделении костной патологии детского возраста ЦИТО, проведены операции: подмышечковые корригирующие остеотомии костей обеих голеней. В марте 1993 года из-за повторной деформации проведены операции: надмышечковые остеотомии обеих бедренных костей. Формирование костных мозолей в послеоперационные периоды происходило в более поздние сроки. Впервые уровень ЩФ был определен в 1993 г. и составлял ЩФ - 264 (448-896) нмоль\сл., что было в два раза ниже возрастной нормы, Однако эти данные не учитывались.

С 20 лет потеря постоянных зубов, с корнями, оставшиеся единичные зубы фиксированы за счет слизистой, и внешних конструкций.

Повторное обращение в НМИЦ ТО в декабре 2017 г. с жалобами на прогрессирующие боли в области в/3 левого бедра, слабость. Боли появились постепенно, без предшествующей травмы начиная с июня 2017 г. Уровень ЩФ крови снизилось до - 5 (40-135) Ел в 2017 г.

Рентгенологически, по данным КТ, МРТ, КТ-скеаграмм выявлены перестроечные переломы обеих бедренных костей (правой бедренной кости в в/3, левой бедренной кости. По данным рентгеновской денситометрии не выявлено снижение минеральной костной плотности. QST – МПК превышает возрастную норму.

Рекомендована консервативная терапия, включающая альфакальцидол и оссеин-гидроксиапатитный комплекс, разгрузка при помощи костылей, ношение ортеза. На фоне проводимого лечения отмечена отрицательная динамика, усиление болевого синдрома, расширение щели перестроечного перелома. Отсутствовала динамика уровня ЩФ.

Проведен генетический анализ крови пробанда и его родственников на мутацию ALP. У пациента, его матери, и сына выявлена мутация (MIM 171760 транскрипт RefSeq:NM_000478), болезнь гипофосфатазия (OMIM 146300). Выявлен вариант нуклеотидной последовательности с.182 G>A (p.G61E) в гетерогенном состоянии в 4 экзоне. Проведен биоинформатический анализ предсказания патогенности замены p.Gly61Glu: программы Mutation Taster, PolyPhen-2, SIFT, PROVEAN – патогенный вариант. Кроме того у пробанда и его отца выявлена мутация (MIM 171760 транскрипт RefSeq:NM_000478)), болезнь гипофосфатазия (OMIM 146300). Вариант нуклеотидной последовательности с.571 G>A (p.Glu191Iys) в гетерогенном состоянии в 6 экзоне описан в базах данных ALPL-SESEP и HGMD (CM920019).

Исходя из анамнеза заболевания, уровня ЩФ крови, наличия перестроечных переломов бедренных костей, данных генетических анализов крови - был верифицирован диагноз - Гипофосфатазия, детская форма. Осложненная перестроечными переломами обеих бедренных костей. Варусная деформация нижних конечностей.

До начала лечения асфотазой альфа пациенту проведена биопсия из крыла подвздошной кости с гистоморфометрическим исследованием.