

Отдалённый результат хирургических коррекций деформаций нижних конечностей с интрамедуллярным армированием на фоне остеомалации у взрослого пациента с гипофосфатемическим рахитом (редкое клиническое наблюдение)

Литвинов И. И. , Бландинский В. Ф., Савгачев В. В. 

ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Ярославль, Российская Федерация

Аннотация

Актуальность. Рецидивы деформаций нижних конечностей после их оперативной коррекции у пациентов с гипофосфатемическим рахитом достигают 95%, что требует совершенствования подходов к лечению данной патологии. **Целью исследования** явилось изучение эффективности и безопасности этапного оперативного лечения, включающего остеотомию, последовательный чрескостный и внутрикостный блокирующий остеосинтез-армирование, у пациента с завершённым ростом, страдающего X-сцепленной доминантной формой гипофосфатемического рахита. **Материалы и методы.** Пациенту с завершённым ростом с X-сцепленной доминантной формой гипофосфатемического рахита в возрасте 21–28 лет были выполнены 11 операций на нижних конечностях по поводу их выраженных многоплоскостных мультиапикальных деформаций, неравенства длин сегментов на фоне остеомалации. На бедренных костях произведены одномоментные коррекции с использованием остеотомий и внутрикостного блокирующего остеосинтеза-армирования. На костях голени выполнены этапные коррекции с применением остеотомий, костной аутопластики, последовательного чрескостного и внутрикостного блокирующего остеосинтеза-армирования. **Результаты.** Неравенство длин бёдер и голени устранено. Оси нижних конечностей скорректированы в норму. Рост пациента увеличился на 8 см. Он ходит до 25 тысяч шагов в день без средств дополнительной опоры. При наблюдении за пациентом в течение 8 лет рецидивов деформаций и других осложнений не отмечено. **Вывод.** Наш опыт свидетельствует о высокой эффективности и безопасности этапного хирургического лечения с использованием остеотомий, чрескостного и внутрикостного блокирующего остеосинтеза-армирования для коррекции выраженных многоплоскостных мультиапикальных деформаций, неравенства длин костей нижних конечностей на фоне остеомалации у пациента с завершённым ростом, страдающего X-сцепленной доминантной формой гипофосфатемического рахита.

Ключевые слова: гипофосфатемический рахит; коррекция деформаций; интрамедуллярное армирование; генетическое заболевание; редкое заболевание

Для цитирования: Литвинов И. И., Бландинский В. Ф., Савгачев В. В. Отдалённый результат хирургических коррекций деформаций нижних конечностей с интрамедуллярным армированием на фоне остеомалации у взрослого пациента с гипофосфатемическим рахитом (редкое клиническое наблюдение). *Пациентоориентированная медицина и фармация*. 2023;1(3):41–51. <https://doi.org/10.37489/2949-1924-0023>

Поступила: 10.08.2023 г. Принята: 15.08.2023 г. Опубликовано: 10.09.2023 г.

Long-term outcome of surgical correction of lower limb deformities with intramedullary reinforcement against the background of osteomalacia in an adult patient with hypophosphatemic rickets (rare clinical observation)

I. I. Litvinov , V. F. Blandinskij, V. V. Savgachev 

Yaroslavl State Medical University, Yaroslavl, Russian Federation

Abstract

Relevance. Relapses of deformities of the lower extremities after their surgical correction in patients with hypophosphatemic rickets reach 95%, which requires improved approaches to the treatment of this pathology. **The aim of the study** was to study the efficacy and safety of staged surgical treatment, including osteotomy, sequential transosseous and intraosseous blocking osteosynthesis-reinforcement, in a patient with completed growth, suffering from X-linked dominant form of hypophosphatemic rickets. **Materials and methods.** A patient with completed growth with an X-linked dominant form of hypophosphatemic rickets at the age of 21–28 years underwent 11 operations on the lower extremities due to their pronounced multi-



planar multiapical deformities, segment length inequality against the background of osteomalacia. Simultaneous corrections were made on the femurs using osteotomies and intraosseous blocking osteosynthesis-reinforcement. On the bones of the lower legs, staged corrections were performed using osteotomies, bone autoplasty, sequential transosseous and intraosseous blocking osteosynthesis-reinforcement. **Results.** The inequality of the lengths of the femurs and lower legs is eliminated. The axes of the lower extremities were corrected to normal. The patient's height has increased by 8 cm. He walks up to 25,000 steps a day without additional support. When observing the patient for 8 years, no relapses of deformities and other complications were noted. **Conclusion.** Our experience testifies to the high efficiency and safety of staged surgical treatment using osteotomies, transosseous and intraosseous blocking osteosynthesis-reinforcement for the correction of pronounced multiplanar multiapical deformities, inequality in the length of the bones of the lower extremities against the background of osteomalacia in the patient with completed growth, suffering from an X-linked dominant form of hypophosphatemic rickets.

Keywords: hypophosphatemic rickets; deformity correction; intramedullary reinforcement; genetic disease; rare disease

For citation: Litvinov II, Blandinskij VF, Savgachev VV. Long-term outcome of surgical correction of lower limb deformities with intramedullary reinforcement against the background of osteomalacia in an adult patient with hypophosphatemic rickets (rare clinical observation). *Patient-oriented medicine and pharmacy*. 2023;1(3):41–51. <https://doi.org/10.37489/2949-1924-0023>

Received: 10.08.2023. Accepted: 15.08.2023. Published: 10.09.2023.

Введение

Гипофосфатемический рахит (фосфат-диабет; *англ.* Hypophosphatemic Rickets; HPR) — совокупность орфанных генетических заболеваний из группы первичных (наследственных) тубулопатий, характеризующихся дефектом реабсорбции фосфатов в проксимальных канальцах почек, проявляющихся гиперфосфатурией, гипофосфатемией и выраженными рахитическими изменениями, резистентными к обычным дозам витамина D [1–3]. Распространённость HPR составляет примерно 1 на 20 000 новорождённых [4]. Первое сообщение о рахите, устойчивом к витамину D, сделано Albright F., Butler M.A., Bloomberg E. в 1937 году [5]. На сегодняшний день известны следующие формы HPR [1, 2]:

- X-сцепленный доминантный HPR или болезнь Олбрайта-Батлера-Блумберга (Albright-Butler-Bloomberg) (OMIM 307800);
- аутосомно-доминантный HPR (OMIM 193100);
- аутосомно-рецессивный HPR (OMIM 241520; OMIM 613312);
- HPR с гиперкальциурией (OMIM 241530).

Гипофосфатемический рахит, связанный с X-хромосомой (*англ.* X-linked Hypophosphatemic Rickets; XHPR), является наиболее распространённой формой HPR [1, 2, 6]. При XHPR мутации в локусе Xp22.1 в гене PHEX, кодирующем синтез фосфат-регулирующей гомологичной эндопептидазы (*англ.* phosphateregulating endopeptidase homolog, X-linked), приводят к нарушению протеолиза фактора роста фибробластов-23 (*англ.* Fibroblast Growth Factor 23; FGF23) [1, 7, 8]. Формирующийся избыток FGF23 обуславливает редукцию натрий-фосфатных котранспортёров (*англ.* sodium-phosphate cotransporter 2a; NaPi-2a), следствием чего является угнетение реабсорбции фосфатов и развитие гиперфосфатурии и гипофосфатемии (менее 0,8 ммоль/л) [1, 3, 6–8]. Активность щелочной фосфатазы повышается, кальций сыворотки, креатинин, pH оста-

ются в норме, уровень паратгормона нормальный или незначительно повышен [1, 6]. Также избыток FGF23 подавляет экспрессию 1- α -гидроксилазы с последующей супрессией циркулирующего 1,25(OH) $_2$ D $_3$ и, таким образом, косвенно ингибирует всасывание фосфатов в кишечнике [1, 6, 8].

Описанные молекулярно-генетические, биохимические изменения при XHPR приводят к нарушению минерализации костной ткани (остеомаляции), хрящевой ткани, в том числе хрящевой пластинки роста (зоны роста, эпифизарной пластинки) и, как следствие, к низкому росту, деформациям скелета, значительно более выраженным в наиболее нагружаемых его частях, то есть в нижних конечностях [2, 4, 6, 9]. Стандартная терапия XHPR основана на одновременном назначении неорганических фосфатов и активных форм витамина D [1, 7]. Однако оптимальные дозы фосфатов и препаратов 1,25(OH) $_2$ D $_3$ не определены, существует риск развития витамин D $_3$ -обусловленного нефрокальциноза [1, 10]. Реализация стандартного медикаментозного лечения не предотвращает и не устраняет остеомаляцию, наличие которой является предпосылкой для возникновения и прогрессирования костных деформаций [1, 6, 11, 12]. Данные, доказывающие замедление прогрессирования деформаций нижних конечностей при XHPR под влиянием терапии фосфатами и активными формами витамина D, отсутствуют [6]. Поэтому, совершенствование хирургических способов коррекции деформаций и контроля их прогрессирования у страдающих XHPR пациентов является актуальной.

Основной проблемой оперативного лечения рассматриваемой патологии явилась высокая частота осложнений вообще и рецидивов деформаций в частности, что побудило авторов к поиску предикторов рецидивов деформаций и путей решения данной проблемы [7, 13]. По мнению большинства специалистов, высокий риск рецидива деформаций

имеет место при выполнении корригирующих хирургических вмешательств на конечностях в период активности эпифизарных пластинок [6, 7, 13]. Однако при существенном прогрессировании деформаций, выраженном их характере и связанной с ними угрозой необратимых последствий для суставов выполнение ортопедических коррекций при незавершённом росте после междисциплинарных обсуждений считается оправданным [7]. Большое значение имеет не только срок операции, но и избранная технология коррекции. Результаты одномерного анализа пропорционального риска рецидива по Коксу показали, что постепенная коррекция с помощью гемиепифизиодеза значительно увеличивала скорректированный коэффициент риска рецидива деформации — в 7,0 раз ($p = 0,03$) [13]. Таким образом, гемиепифизиодез рассматривается как значимый прогностический фактор рецидива деформаций при гипопосфатемическом рахите. По данным специалистов Федерального государственного учреждения «Российский научный центр "Восстановительная травматология и ортопедия" им. академика Г. А. Илизарова Росмедтехнологий» при оперативном лечении деформаций голени и бедра с применением только чрескостного остеосинтеза у 62 больных витамином D-резистентным рахитом в возрасте от 4 до 38 лет осложнения, требующие повторной оперативной коррекции оси конечности, имели место у 95% пациентов [14]. По результатам другого, более позднего исследования, также исходящего из вышеупомянутого научного центра им. академика Г. А. Илизарова, применение комбинированного остеосинтеза — фиксатором Илизарова с гибким интрамедуллярным гвоздём (FIN) с гидроксиапатитным биоактивным покрытием — позволило значительно сократить продолжительность внешней фиксации и уменьшить количество осложнений [15]. При этом рецидивирующих деформаций в частях кости, укреплённых интрамедуллярными гвоздями, авторы не наблюдали [15].

Следует отметить, что большая часть посвящённых ХНПР исследований обладает недостаточной статистической мощностью и уровнем достоверности заключений для создания рекомендаций приемлемой силы. Это делает необходимым дальнейшее пристальное изучение различных аспектов ХНПР с подробным протоколированием ближайших и отдалённых результатов лечения всех пациентов с данной патологией с целью обобщения в рамках систематических обзоров и формирования достаточно обоснованных, детальных клинических рекомендаций.

Целью исследования явилось изучение эффективности и безопасности этапного оперативного лечения, включающего остеотомию, последовательный чрескостный и внутрикостный блокирующий

osteосинтез-армирование, у пациента с завершённым ростом, страдающего X-сцепленной доминантной формой гипопосфатемического рахита.

Материал и методы

Материалом для данного исследования явилось редкое клиническое наблюдение, а именно пациент Б., который родился 1.03.87. от второй беременности и вторых родов кесаревым сечением. Старший брат здоров. Мама имела низкий рост и варусные деформации нижних конечностей, причина которых не была своевременно уточнена.

Заболевание у мальчика манифестировало в возрасте 1 года и 2 месяцев деформациями нижних конечностей, которые быстро прогрессировали, несмотря на проведение профилактики рахита обычными дозами витамина D. У ребёнка неоднократно возникали воспалительные изменения в области зубов на фоне дефектов эмали и множественного кариеса. В целом ему до 3-летнего возраста удалили 10 зубов по поводу гнойных осложнений.

В 1 год и 7 месяцев в клинике детских болезней ЯГМИ (на базе детской клинической больницы №1, Ярославль) ребёнку впервые был установлен диагноз — фосфат-диабет. Назначено стандартное консервативное лечение с применением фосфатов и активных форм витамина D. Для верификации и детализации диагноза, а также возможной коррекции схемы лечения мальчика направили в клинику наследственных и врождённых заболеваний Московского НИИ педиатрии и детской хирургии им. Ю. Е. Вельтищева, где на основе углублённого обследования был детализирован диагноз — гипопосфатемический рахит, связанный с X-хромосомой (ХНПР, болезнь Олбрайта-Батлера-Блумберга). В этом НИИ мальчик дважды в год получал стационарное консервативное лечение до 8-летнего возраста, а далее продолжил наблюдаться и лечиться в клинике детских болезней ЯГМА.

Однако, несмотря на пунктуальную реализацию стандартного консервативного лечения, имело место существенное прогрессирование деформаций, что явилось основанием для их хирургической коррекции. В возрастном диапазоне от 9 до 15 лет в ортопедическом отделении клиники детской хирургии ЯГМА на фоне консервативного лечения пациенту были выполнены 15 последовательных корригирующих операций на нижних конечностях: 14 — остеотомии сегментов нижних конечностей и этапные коррекции их деформаций в условиях чрескостного остеосинтеза; 1 (завершающая) — остеотомии правой голени, одномоментная ортопедическая коррекция и остеосинтез правой большеберцовой кости неблокируемым стержнем. В дальнейшем стержень перфорировал кость, мягкие ткани и был удалён. Остеомиелит, некроз, венозные тромбозы

лические осложнения на протяжении длительного периода лечения не возникли. Имели место рецидивы и прогрессирование деформаций в условиях незавершённого роста.

В 2008 году в возрасте 21 год больной Б. обратился на кафедру травматологии, ортопедии и военно-полевой хирургии ЯГМА (на базе Городской клинической больницы скорой медицинской помощи им. Н.В. Соловьева, Ярославль) с жалобами на выраженные боли при опоре на ноги в области обоих коленных суставов, преимущественно их наружных отделов, и в области правого голеностопного сустава, невозможность ходьбы, значительные деформации ног. Больной с трудом передвигался с по-

мощью двух костылей, совершая одновременный перенос обеих нижних конечностей и сокращая период опоры на них. Рост пациента на тот момент времени был 141 см.

При физикальном обследовании определены многоплоскостные мультиапикальные деформации костей нижних конечностей, неравенство длин нижних конечностей и их сегментов (см. рис. 1). При этом правая голень была короче левой на 4,0 см, а левое бедро короче правого на 3,0 см. Имела место выраженная медиальная нестабильность обоих коленных суставов. Активные и пассивные движения в правом голеностопном суставе были резко ограничены и болезненны.

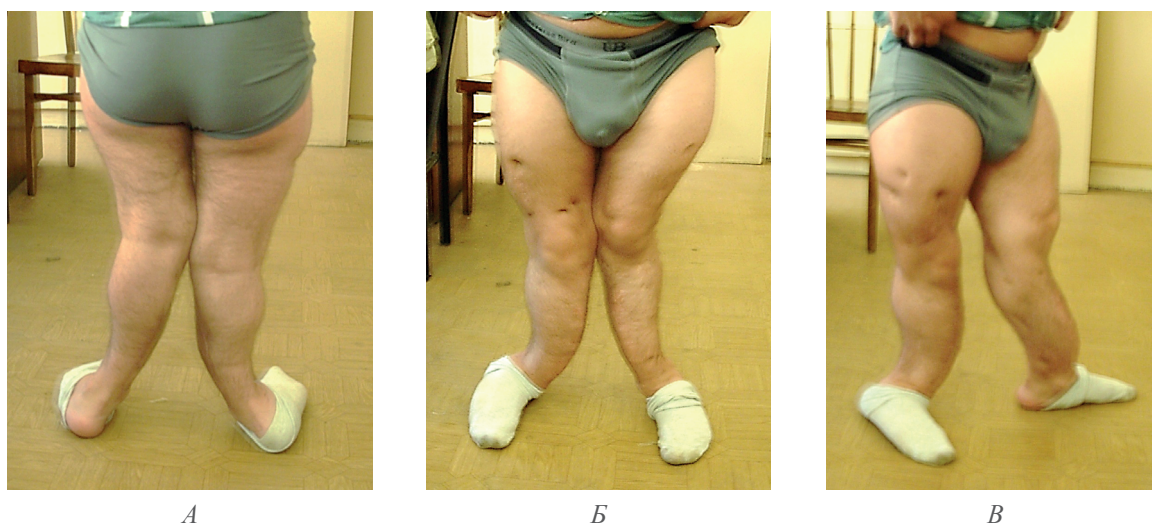


Рис. 1. Деформированные нижние конечности пациента Б. в возрасте 21 года

Примечания: А — вид сзади; Б — вид спереди; В — вид справа

Были выполнены стандартные рентгенограммы отдельных сегментов нижних конечностей в прямой и боковой проекциях и с помощью двух соединённых рентгеновских кассет с плёнками 30×40 см получено рентгеновское изображение полностью обеих нижних конечностей и таза в прямой проекции (аналог телерентгенографии). На рентгенограммах деформированных костей нижних конечностей выявлены признаки остеопороза, зоны перестройки Лоозера, остеоартритические изменения в области тазобедренных, коленных, голеностопных суставов, отсутствие зон роста. Для детальной оценки деформаций и решения задач предоперационного планирования были определены и документированы следующие параметры [4, 13, 16, 17]:

1. положение фронтальных проекций механических осей нижних конечностей, проходящих от центров головок бедренных костей к серединам голеностопных суставов, относительно коленных суставов — справа и слева данные оси у па-

циента проецировались снаружи от коленных суставов в зонах «+3», то есть имели место выраженные вальгусные смещения (референсный интервал — положение в медиальной зоне «-1», то есть кнутри от середины коленного сустава в пределах 50% ширины медиального мыщелка, или в латеральной зоне «+1», то есть кнаружи от середины коленного сустава в пределах 50% ширины латерального мыщелка [4, 13, 16]);

2. механические латеральные проксимальные бедренные углы — mLPFA — справа — 129°, слева — 131° (референсный интервал — 85° — 95°);
3. механические латеральные дистальные бедренные углы — mLDFA — справа — 95°, слева — 93° (референсный интервал — 85° — 90°);
4. механические задние дистальные бедренные углы — mPDFA — справа — 97°, слева — 71° (референсный интервал — 79° — 87°);
5. механические медиальные проксимальные тибальные углы — mMPTA — справа — 105°, слева — 104° (референсный интервал — 85° — 90°);



6. механические задние проксимальные тибialьные углы — mPPTA — справа — 58°, слева — 85° (референсный интервал — 77° — 84°);
7. механические латеральные дистальные тибialьные углы — mLDTA — справа — 51°, слева — 57° (референсный интервал — 86° — 92°);
8. механические передние дистальные тибialьные углы — mADTA — справа — 134°, слева — 128° (референсный интервал — 78° — 84°). Сводные данные о вышеуказанных параметрах приведены в таблице 1.

Таблица 1. Рентгеноморфометрические параметры нижних конечностей пациента Б. до и после РПО*

Рентгеноморфометрические параметры	Референсный интервал	Справа		Слева	
		До РПО	После РПО	До РПО	После РПО
Положение фронтальных проекций механических осей нижних конечностей	зона «-1» или зона «+1»	зона «+3»	зона «-1»	зона «+3»	зона «-1»
mLPFA	85°-95°	129°	115°	131°	102°
mLDFA	85°-90°	95°	91°	93°	90°
mPDFFA	79°-87°	97°	88°	71°	91°
mMPTA	85°-90°	105°	87°	104°	88°
mPPTA	77°-84°	58°	83°	85°	85°
mLDTA	86°-92°	51°	Артродез	57°	90°
mADTA	78°-84°	134°	Артродез	128°	85°

Примечание: *РПО — реконструктивно-пластические операции

Для интегральной оценки качества жизни самим пациентом в динамике использовали хорошо себя зарекомендовавший генерический опросник SF-36, включающий нижеследующие показатели.

1. Физическое функционирование (*англ.* Physical Functioning; PF). Чем ниже показатель, тем больше состояние здоровья ограничивает физические нагрузки. Диапазон — 0 — 100.
2. Рольное функционирование, обусловленное физическим состоянием (*англ.* Role-Physical; RP). Чем ниже показатель, тем больше физическое состояние ограничивает повседневную рольную деятельность — работу, выполнение повседневных обязанностей. Диапазон — 0 — 100.
3. Интенсивность боли (*англ.* Bodily pain; BP) и её влияние на повседневную деятельность. Чем ниже показатель, тем больше боль ограничивает активность пациента. Диапазон — 0 — 100.
4. Общее состояние здоровья (*англ.* General Health; GH) — оценка больным своего состояния здоровья в настоящий момент и перспектив. Чем ниже балл, тем ниже данная оценка. Диапазон — 0 — 100.
5. Жизненная активность (*англ.* Vitality; VT) — ощущение прилива сил и энергии или наоборот. Низкие баллы свидетельствуют об утомлении, снижении жизненной активности. Диапазон — 0 — 100.

6. Социальное функционирование (*англ.* Social Functioning; SF) — степень ограничения социальной активности (общения) из-за физического или эмоционального состояния. Чем ниже балл, тем больше данные ограничения. Диапазон — 0 — 100.
 7. Рольное функционирование, обусловленное эмоциональным состоянием (*англ.* Role-Emotional; RE). Чем ниже показатель, тем больше эмоциональное состояние ограничивает повседневную рольную деятельность — работу, выполнение повседневных обязанностей. Диапазон — 0 — 100.
 8. Психическое здоровье (*англ.* Mental Health; MH) — наличие положительных эмоций или тревоги, депрессии. Чем ниже балл, тем больше психическое неблагополучие. Диапазон — 0 — 100.
- Сводные данные о вышеуказанных показателях приведены в таблице 2.

С 2008 по 2015 годы в клинике травматологии и ортопедии ЯГМА-ЯГМУ на базе больницы им. Н.В. Соловьева пациенту в возрастном диапазоне 21–28 лет были выполнены 11 реконструктивно-пластических операций (РПО) на нижних конечностях (д. м. н. Литвинов И.И.). Между этапами РПО делали перерывы на обучение пациента в техническом ВУЗе, который он успешно окончил параллельно с завершением ортопедических коррекций, получив высшее инженерно-экономическое образование.

Таблица 2. Показатели оценки качества своей жизни пациентом Б. в возрасте 21 года (перед РПО*) и в возрасте 36 лет (через 8 лет после РПО*) с использованием генерического опросника SF-36

№	Показатели качества жизни пациента Б.	Период жизни и возраст пациента Б.	
		Перед РПО (21 год)	Через 8 лет после РПО (36 лет)
1	Физическое функционирование	30	70
2	Рольное функционирование, обусловленное физическим состоянием	50	75
3	Интенсивность боли и её влияние на повседневную деятельность	22	61
4	Общее состояние здоровья	30	92
5	Жизненная активность	40	85
6	Социальное функционирование	62,5	87,5
7	Рольное функционирование, обусловленное эмоциональным состоянием	66,7	100
8	Психическое здоровье	32	84

Примечание: *РПО – реконструктивно-пластические операции

На обоих бедренных костях были произведены двойные остеотомии, одномоментные коррекции деформаций в трёх плоскостях, удлинения и внутрикостные блокирующие остеосинтезы — армирование. При этом разница в длине бедренных костей скорректирована в процессе их деангуляции за счёт большего удлинения левой бедренной кости в сравнении с правой (см. рис. 2).

От полной коррекции варусной деформации проксимальных отделов бедренных костей воздержались, так как полная коррекция *Coxa vara* могла привести к существенному увеличению нагрузки на патологически изменённые тазобе-

дренные суставы из-за уменьшения в результате вальгизации расстояния между центром ротации (центром головки бедра) и линией действия силы пельвио-трохантерных (отводящих) мышц, то есть уменьшения плеча силы данных мышц относительно центра ротации и, следовательно, компенсаторного пропорционального увеличения их напряжения (модуля силы) для поддержания равенства модуля момента силы пельвио-трохантерных мышц и модуля момента силы тяжести пациента относительно центра ротации с целью сохранения баланса (равновесия) при опоре на одну ногу [17].

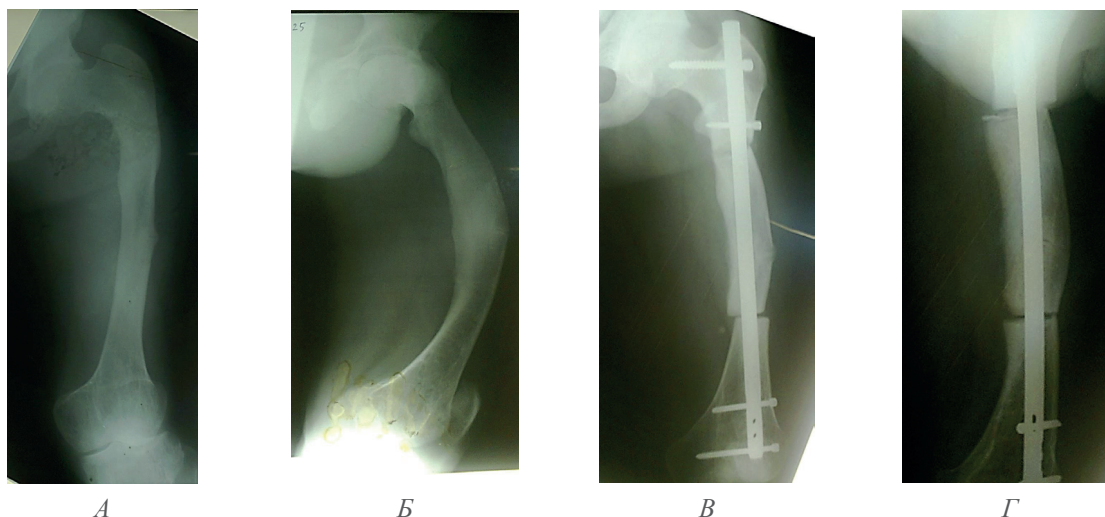


Рис. 2. Рентгенограммы левой бедренной кости пациента Б.

Примечания: А — рентгенограмма в прямой проекции до операции; Б — рентгенограмма в боковой проекции до операции; В — рентгенограмма в прямой проекции после двойной остеотомии, коррекции деформации, антеградного внутрикостного блокирующего остеосинтеза; Г — рентгенограмма в боковой проекции после двойной остеотомии, коррекции деформации, антеградного внутрикостного блокирующего остеосинтеза

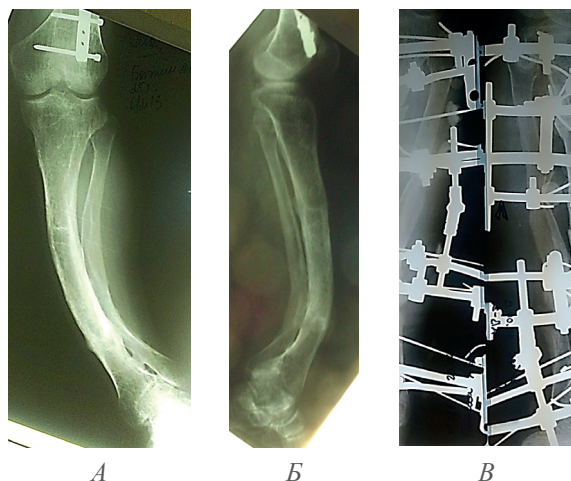


Рис. 3. Рентгенограммы левой голени пациента Б.

Примечания: А — рентгенограмма в прямой проекции до операции; Б — рентгенограмма в боковой проекции до операции; В — рентгенограмма в боковой проекции после тройной остеотомии большеберцовой кости, остеотомии малоберцовой кости, завершения этапной коррекции деформаций с помощью шарнирного аппарата Илизарова

Коррекции деформаций и интрамедуллярное армирование костей голени производили этапно с помощью остеотомий большеберцовых костей (слева — тройной, справа — двойной) и малоберцовых костей, применяя шарнирные аппараты Илизарова и последующую имплантацию блокируемых стержней (см. рис. 3 и 4).

При этом на правой голени кроме деротации, деангуляции и коррекции смещений по ширине с помощью шарнирного аппарата Илизарова для полного уравнивания длин голени выполнили distraction большеберцовой кости на стержне по известной технологии [18]. Из-за недостаточности сформировавшегося distractionного регенерата

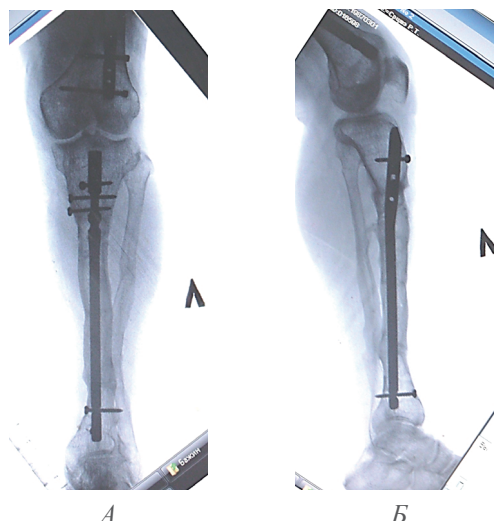


Рис. 4. Рентгенограммы левой голени пациента Б. после выполнения закрытого внутрикостного блокирующего остеосинтеза-армирования левой большеберцовой кости:

Примечания: А — рентгенограмма в прямой проекции; Б — рентгенограмма в боковой проекции

произвели костную аутопластику в зоне остеотомии в нижней трети правой большеберцовой кости (рис. 5).

Также с помощью тибияльного блокируемого стержня произвели закрытый артродез правого голеностопного сустава ввиду его выраженных артротических изменений, сопровождавшихся сильной болью в области данного сустава при опоре на ногу (рис. 5).

Все четыре интрамедуллярные конструкции были блокированы винтами в статическом варианте и динамизацию их не производили, за исключением удаления двух проксимальных винтов из левой голени вследствие локального дискомфорта.

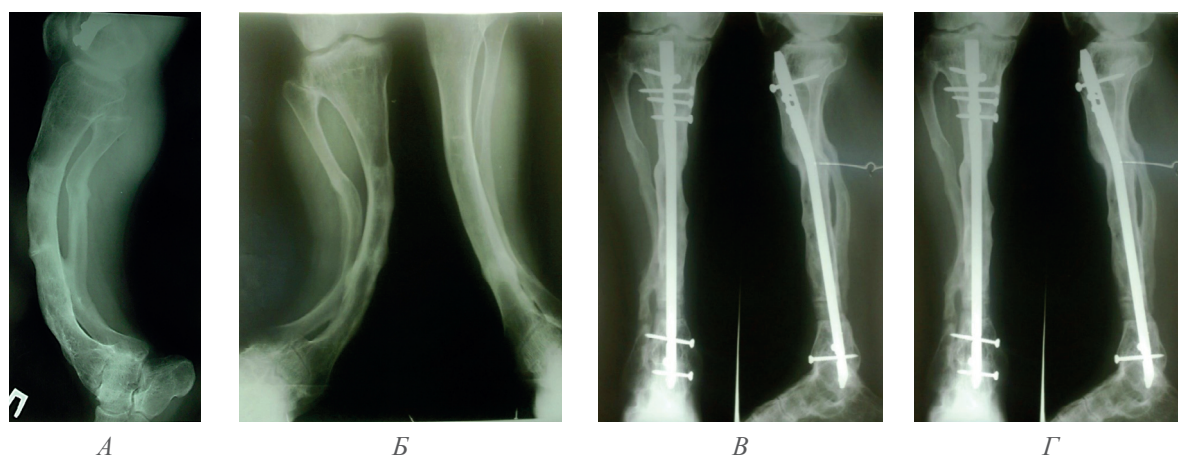


Рис. 5. Рентгенограммы правой голени пациента Б.

Примечания: А — рентгенограмма в прямой проекции до оперативного лечения; Б — рентгенограмма в боковой проекции до оперативного лечения; В — рентгенограмма в прямой проекции после завершения оперативного лечения; Г — рентгенограмма в боковой проекции после завершения оперативного лечения

Результаты и их обсуждение

Инфекционных осложнений, несращений, тромбозов вен нижних конечностей у пациента Б. не было. Неравенство длин нижних конечностей и их сегментов скорректировано до 0,5 см, достигнуто существенное улучшение параметров взаимодействия механических и анатомических осей и суставов нижних конечностей (см. рис. 6, табл. 1). Рост пациента увеличен на 8 см. Пациент стал ходить без костылей, не испытывая прежних болевых ощущений.

Согласно плану наблюдения пациент был осмотрен в возрасте 32 лет, то есть через 4 года после завершения коррекций деформаций, интрамедуллярного остеосинтеза и армирования костей ниж-

них конечностей (рис. 7). Он ходил без хромоты, без средств дополнительной опоры. Сохранились жалобы на умеренную стартовую боль в среднем отделе правой стопы продолжительностью до 5 минут. При этом пациент осуществлял ежедневную двигательную активность в объеме от 11 до 15 тысяч шагов в день, в некоторые дни — до 25 тысяч шагов. Пациент женился и занимается воспитанием троих здоровых сыновей, выполняет аналитическую работу в соответствии с приобретёнными профессиональными компетенциями, материально обеспечивает семью из 5 человек. При клиническом и рентгенологическом тестировании данных за рецидив деформаций не получено (см. рис. 7 и 8).

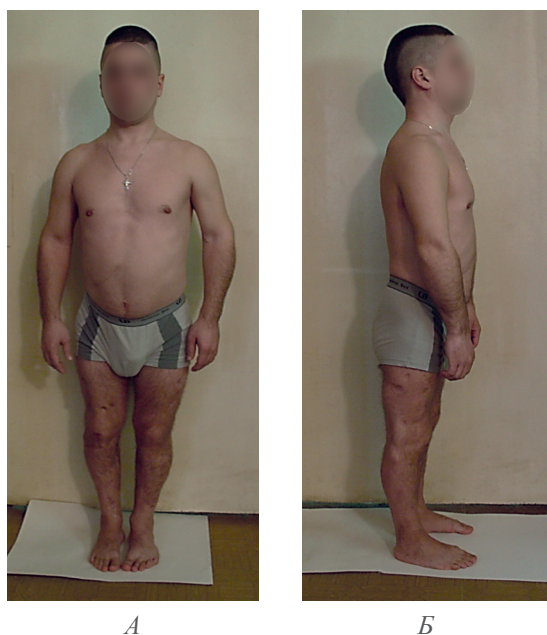


Рис. 6. Внешний вид нижних конечностей пациента Б. после завершения их коррекции в возрасте 28 лет
Примечания: А — вид спереди; Б — вид справа

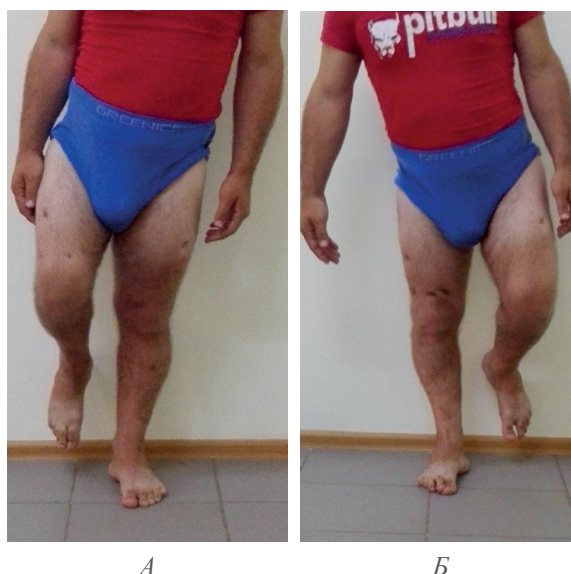


Рис. 7. Пациент Б. в возрасте 32 лет, то есть через 4 года после завершения коррекции деформаций нижних конечностей
Примечания: А — стояние на левой ноге; Б — стояние на правой ноге

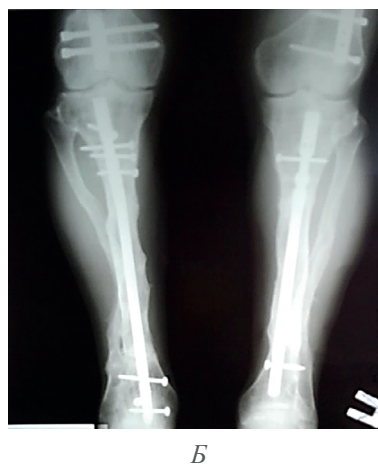
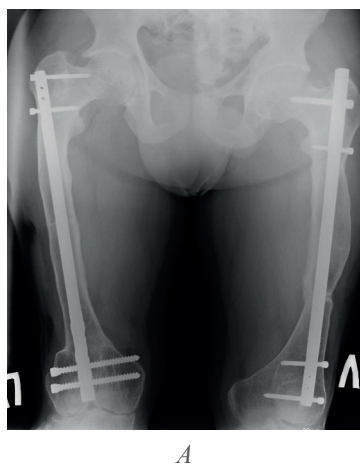


Рис. 8. Прямые рентгенограммы обеих бедренных костей (А) и обеих большеберцовых костей (Б) пациента Б. через 4 года после завершения выполнения этапных корригирующих операций на нижних конечностях. Признаков рецидивов деформаций нет



Пациент был вновь осмотрен в возрасте 36 лет, то есть через 8 лет после завершения коррекций деформаций, интрамедуллярного остеосинтеза-армирования костей нижних конечностей. Признаков рецидива деформаций выявлено не было. Пациенту предложили оценить качество своей жизни согласно генерического опросника SF-36. Данная оценка показала существенное улучшение базовых составляющих качества жизни в сравнении с состоянием перед началом коррекции деформаций нижних конечностей: показателей физического компонента здоровья — в 1,5-3,1 раза; показателей психологического компонента здоровья — в 1,4-2,6 раза (см. табл. 2). При этом в своих оценках пациент уверенно приравнивает себя к физически и психологически здоровым счастливым людям.

Обсуждение

Таким образом, хирургическое лечение тяжёлых многоплоскостных мультиапикальных деформаций, неравенства длин костей нижних конечностей на фоне остеомалиции у пациента с завершённым ростом, страдающего X-сцепленной доминантной формой гипофосфатемического рахита, позволило получить хорошую коррекцию, отсутствие рецидивов деформаций и других осложнений при длительном сроке наблюдения, а также значительное улучшение всех составляющих качества жизни. Это говорит о высокой эффективности избранного ортопедического подхода.

Актуальной задачей современной медицины является недопущение появления подобных тяжёлых деформаций с помощью лечения, построенного на глубоком анализе молекулярно-генетических механизмов болезни и воздействующего на центральные звенья её патогенеза для прерывания цепи процессов, приводящих к формированию патологического фенотипа. Можно предположить,

что одним из путей реализации этой задачи при ХНР и других связанных с FGF23 состояниях (аутосомно-доминантный гипофосфатемический рахит, аутосомно-рецессивный гипофосфатемический рахит, фиброзная остеодисплазия, индуцированная опухолью остеомалиция) станет своевременное применение препарата бурсумаб — рекомбинантного человеческого моноклонального антитела IgG₁, которое подавляет активность FGF23 [7, 8]. Ещё большие перспективы в будущем открывает этиотропный генотерапевтический подход — коррекция мутаций, являющихся причинами развития наследственных заболеваний, путём использования, например, системы CRISPR/Cas9 [19].

Адекватное, основанное на современных достоверных научных данных медикаментозное лечение гипофосфатемического рахита и оптимальные по технологии хирургические вмешательства могут обеспечить стойкие благоприятные результаты и достойное качество жизни в социуме всему контингенту страдающих данной патологией пациентов. Несомненную, на наш взгляд, перспективу будут иметь специализированные отделения для таких больных и специально подготовленные по данной проблеме хирурги-ортопеды [20].

Вывод

Наш опыт свидетельствует о высокой эффективности и безопасности этапного хирургического лечения с использованием остеотомий, чрескостного и внутрикостного блокирующего остеосинтеза-армирования для коррекции выраженных многоплоскостных мультиапикальных деформаций, неравенства длин костей нижних конечностей на фоне остеомалиции у пациента с завершённым ростом, страдающего X-сцепленной доминантной формой гипофосфатемического рахита.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Конфликт интересов

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Участие авторов. Все авторы внесли существенный вклад в подготовку работы, прочли и одобрили финальную версию статьи перед публикацией. Литвинов И.И. — общая концепция и дизайн исследования, обследование пациентов, ответственность за целостность всех частей статьи, редактирование текста; Бландинский В.Ф. — разработка дизайна исследования, статистическая обработка данных, написание текста статьи; Савгачев В.В. — статистическая обработка материала, редактирование текста.

Финансирование

Работа выполнялась без спонсорской поддержки.

ADDITIONAL INFORMATION

Conflict of interests

The authors declare no conflict of interest.

Authors' participation. All authors made a significant contribution to the preparation of the work, read and approved the final version of the article before publication. Litvinov II — general concept and design of the study, examination of patients, responsibility for the integrity of all parts of the article, text editing; Blandinskij VF — development of research design, statistical data processing, writing the text of the article; Savgachev VV — statistical processing of the material, text editing.

Financing

The work was carried out without sponsorship.

СВЕДЕНИЯ ОБ АВТОРАХ

Литвинов Игорь Иванович — д. м. н., доцент, зав. кафедрой травматологии, ортопедии и военно-полевой хирургии с курсом ИПДО ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Ярославль, Российская Федерация

Автор, ответственный за переписку

e-mail: litorthorus@mail.ru

 <https://orcid.org/0000-0003-1135-4376>

РИНЦ Author ID: 368753

Бландинский Валерий Федорович — д. м. н., профессор, зав. кафедрой детской хирургии ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Ярославль, Российская Федерация

e-mail: oblandinskaya@yandex.ru

РИНЦ Author ID: 911669

Савгачев Виталий Владимирович — к. м. н., доцент, кафедра травматологии, ортопедии и военно-полевой хирургии с курсом ИПДО ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Ярославль, Российская Федерация

e-mail: hirurg2288@mail.ru

 <https://orcid.org/0000-0001-7634-1280>

РИНЦ Author ID: 825495

Литература/References

1. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Цыгин А.Н. и др. Тубулопатии у детей. Клинические рекомендации. 2016. 57 с. [Baranov A.A., Namazova-Baranova L.S., Tsygin A.N. and other. Tubulopathies in children. Clinical guidelines. 2016. 57 p. (In Russ.)].
2. Carpenter TO, Imel EA, Holm IA, Jan de Beur SM, Insogna KL. A clinician's guide to X-linked hypophosphatemia. *J Bone Miner Res.* 2011 Jul; 26(7):1381-8. doi: 10.1002/jbmr.340. Epub 2011 May 2. Erratum in: *J Bone Miner Res.* 2015 Feb; 30(2):394. PMID: 21538511; PMCID: PMC3157040.
3. Мифтахова А.М. Фосфат-диабет: клинический случай семейного гипофосфатемического рахита. *Пермский медицинский журнал.* 2023; XL(1):142-150. [Miftakhova A.M. Phosphate diabetes: a clinical case of familial hypophosphatemic rickets. *Perm Medical Journal.* 2023; XL(1):142-150. (In Russ.)].
4. Horn A, Wright J, Bockenbauer D, Van't Hoff W, Eastwood DM. The orthopaedic management of lower limb deformity in hypophosphataemic rickets. *J Child Orthop.* 2017 Aug 1;11(4):298-305. doi: 10.1302/1863-2548.11.170003. PMID: 28904636; PMCID: PMC5584499.
5. Albright F, Butler MA, Bloomberg E. Rickets resistant to vitamin D therapy. *Am J Dis Child.* 1937;54(3):529-547. doi:10.1001/archpedi.1937.01980030073005.
6. Petje G, Meizer R, Radler C, Aigner N, Grill F. Deformity correction in children with hereditary hypophosphatemic rickets. *Clin Orthop Relat Res.* 2008 Dec;466(12):3078-85. doi: 10.1007/s11999-008-0547-2. Epub 2008 Oct 8. PMID: 18841431; PMCID: PMC2628230.
7. Gizard A, Rothenbuhler A, Pejini Z, Finidori G, Glorion C, de Billy B, Linglart A, Wicart P. Outcomes of orthopedic surgery in a cohort of 49 patients with X-linked hypophosphatemic rickets (XLHR). *Endocr Connect.* 2017 Nov;6(8):566-573. doi: 10.1530/EC-17-0154. PMID: 28954742; PMCID: PMC5633063.
8. Kritmetapak K, Kumar R. Phosphatonins: From Discovery to Therapeutics. *Endocr Pract.* 2023 Jan;29(1):69-79. doi: 10.1016/j.eprac.2022.09.007. Epub 2022 Oct 7. PMID: 36210014.
9. Jagtap VS, Sarathi V, Lila AR, Bandgar T, Menon P, Shah NS. Hypophosphatemic rickets. *Indian J Endocrinol Metab.* 2012 Mar;16(2):177-82. doi: 10.4103/2230-8210.93733. PMID: 22470852; PMCID: PMC3313733.

ABOUT THE AUTHORS

Igor I. Litvinov — Doctor of Medical Sciences, Associate Professor, Head. Department of Traumatology, Orthopedics and Military Field Surgery with the EITI course, Yaroslavl State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Yaroslavl, Russian Federation

Corresponding author

e-mail: litorthorus@mail.ru

 <https://orcid.org/0000-0003-1135-4376>

RSCI Author ID: 368753

Valery F. Blandinskij — Doctor of Medical Sciences, Professor, Head. Department of Pediatric Surgery, Yaroslavl State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Yaroslavl, Russian Federation

e-mail: oblandinskaya@yandex.ru

РИНЦ Author ID: 911669

Vitaly V. Savgachev — Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, Department of Traumatology, Orthopedics and Military Field Surgery with the EITI course, Yaroslavl State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Yaroslavl, Russian Federation

e-mail: hirurg2288@mail.ru

 <https://orcid.org/0000-0001-7634-1280>

RSCI Author ID: 825495



10. Lin TH, Lu HJ, Lin CH, Lee MD, Chang BP, Lin CC, Tsai JD. Nephrocalcinosis in children who received high-dose vitamin D. *Pediatr Nephrol*. 2022 Oct;37(10):2471-2478. doi: 10.1007/s00467-022-05512-6. Epub 2022 Mar 29. PMID: 35352189.
11. Glorieux FH, Marie PJ, Pettifor JM, Delvin EE. Bone response to phosphate salts, ergocalciferol, and calcitriol in hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets. *N Engl J Med*. 1980 Oct 30;303(18):1023-31. doi: 10.1056/NEJM198010303031802. PMID: 6252463.
12. Harrell RM, Lyles KW, Harrelson JM, Friedman NE, Drezner MK. Healing of bone disease in X-linked hypophosphatemic rickets/osteomalacia. Induction and maintenance with phosphorus and calcitriol. *J Clin Invest*. 1985 Jun;75(6):1858-68. doi: 10.1172/JCI111900. PMID: 3839245; PMCID: PMC425542.
13. Suparatchatadej C, Adulkasem N, Ariyawatkul T, Eamsobhana P, Chotigavanichaya C, Wongcharoenwatana J. Predictive factors for recurrence after lower limb deformity correction in hypophosphatemic rickets. *J Orthop Surg Res*. 2023 Jul 7;18(1):488. doi: 10.1186/s13018-023-03963-7. PMID: 37420241; PMCID: PMC10329340.
14. Дьячкова Г.В., Рязанова Е.А., Дьячков К.А., Корабельников М.А. Особенности регенерации и перестройки кости после устранения деформаций у больных витамин D-дефицитным и витамин D-резистентным рахитом. *Гений Ортопедии*. 2010;1:130-134. [Dyachkova G.V., Ryazanova E.A., Dyachkov K.A., Korabelnikov M.A. Features of bone regeneration and restructuring after elimination of deformities in patients with vitamin D-deficient and vitamin D-resistant rickets. *Genius Orthopedics*. 2010;1:130-134. (In Russ.)].
15. Popkov A, Aranovich A, Popkov D. Results of deformity correction in children with X-linked hereditary hypophosphatemic rickets by external fixation or combined technique. *Int Orthop*. 2015 Dec;39(12):2423-31. doi: 10.1007/s00264-015-2814-7. Epub 2015 Jul 7. PMID: 26150332.
16. Stevens PM, Maguire M, Dales MD, Robins AJ. Physeal stapling for idiopathic genu valgum. *J Pediatr Orthop*. 1999 Sep-Oct;19(5):645-9. PMID: 10488868.
17. Paley D. Principles of deformity correction. Berlin; Heidelberg; New York : Springer — Verlag, 2005. 806 p.
18. Ключевский В.В., Литвинов И.И. Практическая травматология: руководство для врачей. М.: Практическая медицина, 2020. 400 с. [Klyuchevsky V.V., Litvinov I.I. Practical traumatology: a guide for physicians. M.: Practical medicine, 2020. 400 p. (In Russ.)].
19. Li T, Yang Y, Qi H, Cui W, Zhang L, Fu X, He X, Liu M, Li PF, Yu T. CRISPR/Cas9 therapeutics: progress and prospects. *Signal Transduct Target Ther*. 2023 Jan 16;8(1):36. doi: 10.1038/s41392-023-01309-7. PMID: 36646687; PMCID: PMC9841506.
20. Haffner D, Emma F, Eastwood DM, Duplan MB, Bacchetta J, Schnabel D, Wicart P, Bockenbauer D, Santos F, Levtchenko E, Harvengt P, Kirchhoff M, Di Rocco F, Chaussain C, Brandi ML, Savendahl L, Briot K, Kamenicky P, Rejnmark L, Linglart A. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. *Nat Rev Nephrol*. 2019 Jul;15(7):435-455. doi: 10.1038/s41581-019-0152-5. PMID: 31068690; PMCID: PMC7136170.