

КЛИНИКО-РЕНТГЕНОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ У ДЕТЕЙ С НЕСОВЕРШЕННЫМ ОСТЕОГЕНЕЗОМ

Буклаев Д.С.¹, Виссарионов С.В.¹, Баиндурашвили А.Г.¹

¹ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера» Минздрава России, Пушкин, e-mail: dima@buklaev.com

Несовершенный остеогенез – группа наследственных заболеваний, характеризующихся остеопорозом, деформациями костей осевого скелета и конечностей. Несовершенный остеогенез имеет различные типы наследования, различную степень выраженности клинических проявлений. Также клинические проявления значительно зависят от проводимого ранее лечения. В статье приводятся данные исследования анатомо-функционального состояния костей нижних конечностей. Основное внимание уделено деформациям в диафизарной области, так как именно они оказывают наибольшее влияние на функцию конечностей и обуславливают риск патологических переломов, а значит, и тяжесть течения заболевания. Выявлено, что наиболее характерными деформациями оказались варусная, антекурвационная деформация бедренных костей, вальгусная и антекурвационная деформация большеберцовых костей, также характерной была плоско-вальгусная деформация стоп. Со стороны тазобедренных суставов преобладали нормальные показатели. Из отклонений отмечалась варусная деформация шейек бедер, в том числе с формированием ложных суставов шейки или вертельной области. Также наблюдались случаи протрузии вертлужных впадин, ретроверсия шейек бедер. Отмечалась зависимость выраженности изменений диафизов костей от типа несовершенного остеогенеза, тяжести проявлений заболевания и возраста. Первым в большинстве случаев происходило искривление бедренных костей. Развитие деформаций голени происходило позже.

Ключевые слова: несовершенный остеогенез, нижние конечности, деформации, детский возраст, длинные трубчатые кости.

CLINICAL AND RADIOLOGICAL FEATURES OF THE LOWER EXTREMITIES IN CHILDREN WITH OSTEOPENIA IMPERFECTA

Buklaev D.S.¹, Vissarionov S.V.¹, Baidurashvili A.G.¹

¹FSBI «H. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopedics and Trauma Surgery» of the Ministry of Health of the Russian Federation, Pushkin, e-mail: dima@buklaev.com

Osteogenesis imperfecta is a group of hereditary diseases characterized by osteoporosis, bowing of the bones of the axial skeleton and limbs. Osteogenesis imperfecta has various types of inheritance, varying degrees of severity of clinical manifestations. Clinical manifestations are significantly dependent on previous treatment. This article presents results of research of the anatomical and functional condition of the bones of the lower extremities. The main attention is paid to deformities of the shaft, since it is they that have the greatest impact on the function of the limbs and determine the risk of pathological fractures, and hence the severity of the disease. It was revealed that the most characteristic deformations were varus, antecurvature deformity of the femur, valgus and antecurvature deformation of the tibia, flat-feet. Normal hip joints were prevailed. Hip deviations were coxa vara including with the pseudoarthrosis of the neck or trochanteric part. There have also been cases of protrusion of the acetabulum, retroversion of the neck. There was a dependence of the severity of changes in the bones in the shaft on the type of osteogenesis imperfecta, the severity of the manifestations of the disease and age. In the first in most cases was the bowing of the femur. The development of deformities of the tibias occurred later.

Keywords: osteogenesis imperfecta, lower limbs, deformities, childhood, long bones.

Несовершенный остеогенез – наследственное заболевание, основным проявлением которого является тяжелый врожденный остеопороз, сопровождающееся патологическими переломами костей конечностей осевого скелета, а также деформацией конечностей и позвоночника [1–3].

Несовершенный остеогенез – генотипически и фенотипически неоднородное заболевание. В настоящее время выявлено более 1000 вариантов мутаций, приводящих к данному заболеванию [2, 4]. Большинство из них вызывают нарушение строения коллагена первого типа, как в последовательности аминокислот, так и в формировании спиральной структуры [2, 5–7].

Классификация несовершенного остеогенеза содержит не менее 18 типов заболевания [6-8], причем по мере изучения количество типов возрастает [9, 10].

Тяжесть клинических проявлений зависит, в первую очередь, от типа заболевания, однако могут наблюдаться различия в пределах каждого типа, обусловленные изменчивостью, индивидуальной экспрессией гена и проводимым лечением [2, 11, 12].

Известно, что состояние пациента по основному заболеванию, его ортопедический статус и двигательные возможности в значительной мере влияют на тактику проводимого лечения (консервативное или хирургическое) [2, 13], а также на методики хирургического вмешательства. В литературе имеются публикации, описывающие анатомо-функциональное состояние нижних конечностей независимо от того, проводилось ли лечение на момент исследования [2, 12]. К формированию деформаций приводят как смещения фрагментов при переломах, так и тракция мышц [11]. Данные о состоянии нижних конечностей на фоне естественного течения заболевания (т.е. без лечения) в настоящее время в доступной литературе отсутствуют. Эта информация необходима с точки зрения принятия решения о варианте терапии и возможности проведения хирургического лечения с целью предотвращения формирования критических деформаций конечностей.

Целью данной работы явилась оценка анатомо-функционального состояния нижних конечностей у детей с несовершенным остеогенезом, не получавших ранее никакого лечения.

Материалы и методы исследования

Проведен ретроспективный анализ анатомо-функционального состояния нижних конечностей у 76 пациентов с несовершенным остеогенезом в возрасте от 1 до 18 лет, которые не получали лечения. В ходе исследования осуществляли физикальную оценку ортопедического статуса по общепринятой методике. Оценивали состояние нижних конечностей, варианты деформаций костей бедра и голени, а также способность пациента к ходьбе. Необходимо отметить, что оценивались, в первую очередь, деформации на уровне диафизов бедренных и большеберцовых костей. На основании данных лучевого исследования определяли уровень, локализацию вершины и величину деформации, проводили оценку осевых деформаций нижних конечностей в 2 плоскостях с помощью рентгенометрии, а также состояния костной ткани в области деформаций, а именно –

наличие или отсутствие зон патологической перестройки и сохранность костномозгового канала. Рентгенологическим методом также оценивались состояние и деформации диафизов. Деформации в метафизарных областях не учитывались, так как при множественных деформациях для их (деформаций) корректной и значимой с практической точки зрения оценки необходима нормальная ось диафиза длинной трубчатой кости.

Результаты исследования и их обсуждение

При распределении пациентов на группы в зависимости от типа несовершенного остеогенеза выяснилось, что наиболее распространенными типами являются с аутосомно-доминантным наследованием, т.е. 1-й и 4-й типы (табл. 1). Необходимо отметить, что с точки зрения двигательной активности эти формы имели наиболее легкие проявления, большинство из этих детей могли самостоятельно ходить.

Таблица 1

Двигательная активность детей в зависимости от типа остеогенеза

Тип остеогенеза	I	III	IV	V
Общее количество	37 (48%)	13 (17%)	24 (32%)	2 (2%)
Способность ходить полностью сохранена	22 (59%)	0	11 (46%)	0
Способность ходить умеренно снижена	9 (24%)	0	7 (29%)	0
Способность ходить в пределах помещения	3 (8%)	0	3 (12%)	1 (50%)
Передвижение на коляске	3 (8%)	13 (100%)	3 (12%)	1 (50%)

Среди пациентов с 3-м и 5-м типами заболевания, не получавших до текущего момента никакого лечения, способность к самостоятельной ходьбе отсутствовала у большинства детей. Это было связано не только с частыми переломами и деформациями, но и с невозможностью проведения адекватной физической реабилитации вне мультидисциплинарного терапевтического воздействия на пациента.

При клинической оценке только у 20 (26%) детей отсутствовали деформации нижних конечностей. У остальных 56 детей в структуре искривлений нижних конечностей, определяемых при ортопедическом осмотре, преобладали варусно-антекурвационная деформация бедер (рис. 1) и вальгусно-антекурвационная деформация голеней (рис. 2).

При значительной выраженности деформаций возникало визуальное укорочение нижних конечностей, что приводило к усилению диспропорциональности телосложения. У детей с наличием деформации конечностей характерными являлись наружная торсия бедренных костей и внутренняя торсия костей голеней.



Рис. 1. Рентгенограммы бедренных костей пациента Д., демонстрирующие варусную и антекурвационную деформации

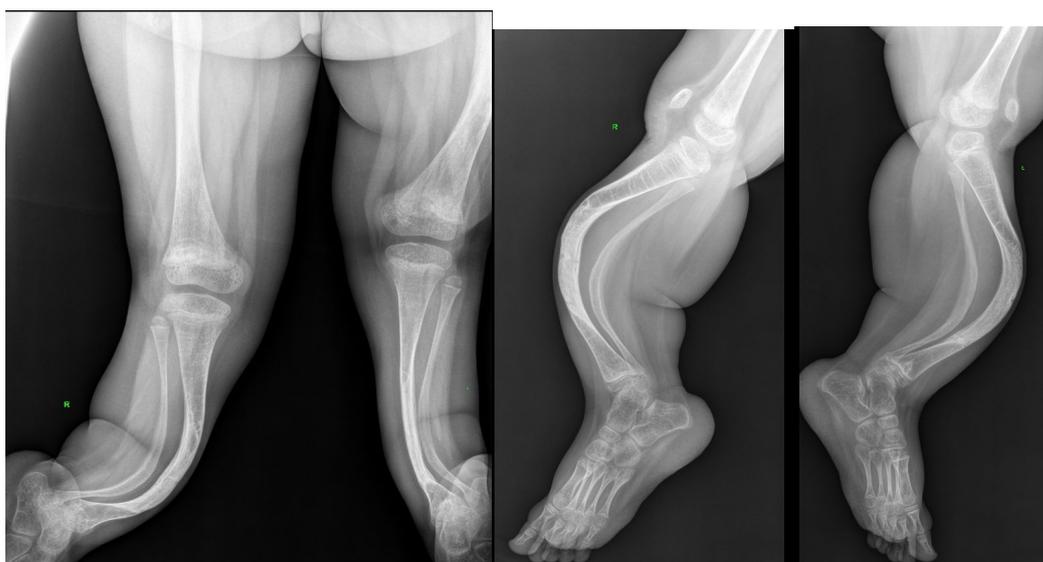


Рис. 2. Рентгенограммы костей голени пациента Д., демонстрирующие вальгусную и антекурвационную деформации

Отсутствие деформаций нижних конечностей наблюдалось у детей с 1-м и 4-м типами несовершенного остеогенеза. У всех детей с 3-м и 5-м типами заболевания имело место искривление конечностей. Из патологических изменений наиболее характерными оказались двухплоскостные деформации бедренных костей в средней трети диафизов (варусная и антекурвационная деформации). При достаточной выраженности данные деформации на прямой рентгенограмме имитировали варусную деформацию шейки бедренной кости

(псевдо сохавага). При наличии варусной деформации бедренной кости в средней трети, как правило, имелась компенсаторная вальгусная деформация в надмышцелковой области. У детей с 5-м типом остеогенеза преобладали антекурвационные деформации костей бедра и голени.

В структуре патологических изменений костей голени наиболее часто встречались вальгусные и антекурвационные деформации в средней трети диафизов, часто с формированием зоны патологической перестройки костной ткани, и компенсирующие рекурвационные деформации в метафизарных областях. Кроме того, при деформациях, превышающих величину 60 градусов, отмечалась облитерация костномозгового канала. Зона патологической перестройки костной ткани на вершинах деформаций бедренных и большеберцовых костей наблюдалась у 17 (22%) детей. У всех детей при рентгенологическом исследовании нижних конечностей отмечались истончение кортикального слоя и изменение структуры губчатой кости в эпифизах и метафизах.

В таблице 2 представлена распространенность основных деформаций бедренной кости и костей голени в выборке.

Таблица 2

Варианты деформации костей нижних конечностей

	Варусная деформация бедренной кости	Антекурвационная деформация бедренной кости	Антекурвационная деформация костей голени	Вальгусная деформация костей голени	Отсутствие деформаций
I	21 (56%)	24 (65%)	18 (49%)	7 (19%)	11 (30%)
III	13 (100%)	13 (100%)	10 (77%)	6 (46%)	0
IV	12 (50%)	11 (46%)	7 (29%)	5 (21%)	9 (38%)
V	0	1 (50%)	1 (50%)	0	0

При рентгенологическом исследовании тазобедренных суставов преобладала рентгенологическая картина возрастной нормы. Из отклонений были выявлены варусная деформация шейки, ложные суставы межвертельной области, диспластический врожденный вывих бедра и протрузия вертлужных впадин (рис. 3), ретроверсия шеек бедер (табл. 3). У пациентов с выраженной антекурвационной деформацией бедренных костей в верхней 1/2 при выполнении рентгенограммы тазобедренных суставов в стандартной прямой проекции наблюдалась рентгенологическая картина варусной деформации шейки бедренной кости. При визуализации проксимального отдела бедренной кости в проекции Лауенштейна или методом компьютерной томографии истинный шеечно-диафизарный угол был в пределах возрастной нормы. В отношении описанной ситуации используются термины «истинная соха вага» и «псевдо соха вага»[14].

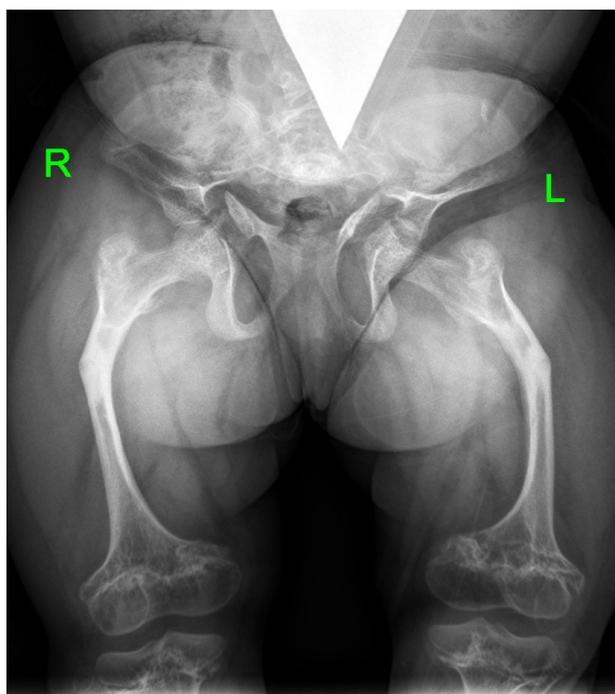


Рис. 3. Рентгенограмма тазобедренных суставов и бедер пациента Л., демонстрирующая протрузию вертлужных впадин

Таблица 3

Варианты изменений в тазобедренном суставе у детей с несовершенным остеогенезом

Основной вид деформации шеек бедренных костей	Соха vara	Ложный сустав межvertebral области	Ретроверсия шеек бедренных костей	Вывих бедра	Протрузия вертлужной впадины
	17 (22%)	4 (5%)	34 (44,7%)	2 (2,6%)	4 (5%)

Величина деформаций бедренных костей и костей голени варьировала в широких пределах и существенно зависела от типа заболевания. В качестве примера в таблице 4 приводим распределение значений антекурвационной деформации бедренных костей как наиболее часто встречающейся и выраженной в клинической картине.

Таблица 4

Величина деформации бедренных костей в зависимости от типа заболевания

Тип остеогенеза	I	III	IV
до 20	11 (46%)	0	5 (45%)
20–60	9 (38%)	3 (23%)	4 (36%)
60–90	4 (17%)	6 (46%)	2 (18%)
от 90	0	4 (36%)	0

Среди ходячих пациентов, не имеющих деформаций диафизов, 6 (18%) детей имели вальгусную деформацию на уровне коленных суставов. При рентгенологическом

исследовании у них отмечена вальгусная деформация в метафизарных областях бедренной и большеберцовой костей.

В структуре деформаций стоп у 47 (61%) детей преобладали мобильные варианты плоско-вальгусной деформации. В основном эти деформации имели место у пациентов, способных к передвижению. У 1 пациента с 5-м типом несовершенного остеогенеза была двусторонняя врожденная косолапость, у 1 с 3-м типом – врожденная эквино-вальгусная деформация на фоне сопутствующей фибулярной гемимелии.

Клинико-рентгенологические изменения, возникающие со стороны нижних конечностей у детей с несовершенным остеогенезом, играют решающую роль в формировании у них навыков самостоятельной ходьбы, реабилитационном потенциале и формировании социальной адаптации в будущем. Понимание процессов естественного формирования и прогрессирования деформации нижних конечностей у детей с несовершенным остеогенезом в процессе их роста и развития позволяет своевременно определить показания для выбора тактики лечения и осуществить хирургическое вмешательство с целью коррекции имеющейся деформации и предотвращения формирования более грубых и тяжелых искривлений. Как показало наше исследование, у ряда пациентов, находящихся под наблюдением, имели место легкие формы заболевания без существенного нарушения анатомо-функционального состояния нижних конечностей. У детей с умеренными нарушениями характерными оказались многоплоскостные деформации бедренных и большеберцовых костей с преобладанием варусно-антекурвационных искривлений бедренных костей и вальгусно-антекурвационных деформаций костей голени. Таким образом, мы получили данные о состоянии нижних конечностей у детей в процессе естественного роста и развития, т.е. не получавших никакого лечения пациентов. В большинстве научных работ, посвященных этой проблеме, исследователи анализировали состояние опорно-двигательного аппарата больных, которые получали курсы консервативной терапии или этапные хирургические вмешательства. В ходе работы нами установлено, что клинические проявления и функциональные нарушения зависят от типа заболевания. Так, например, у детей с 1-м и 4-м типами несовершенного остеогенеза отмечались меньшие изменения по выраженности и величине деформации нижних конечностей по сравнению с функциональными нарушениями у детей с 3-м и 5-м типами заболевания. Одновременно с этим необходимо отметить, что тазобедренные суставы у данной категории детей имеют незначительные изменения, характеризующиеся различными деформациями как со стороны бедренного, так и тазового компонентов. Для детей с несовершенным остеогенезом более чем в 60% наблюдений характерна деформация со стороны стоп. В основном эти нарушения отмечаются у детей, способных к передвижению.

Представление о функциональном состоянии нижних конечностей у детей с несовершенным остеогенезом позволяет выработать показания к тем или иным методам лечения, а также осуществить хирургическое вмешательство с профилактической точки зрения, направленное на коррекцию деформации нижних конечностей, с целью предотвращения тяжелых искривлений и их прогрессирования в процессе роста ребенка.

Заключение

Деформации и нарушения функции нижних конечностей у детей с несовершенным остеогенезом наиболее характерны для пациентов, страдающих среднетяжелыми и тяжелыми типами заболевания. У детей с данной патологией преобладают варусно-антекурвационные деформации бедренных костей и вальгусно-антекурвационные искривления костей голеней. Для большинства детей, особенно способных к передвижению, характерна деформация стоп.

Список литературы

1. Sillence D.O., Rimoin D.L., Danks D.M. Clinical variability in osteogenesis imperfecta-variable expressivity or genetic heterogeneity. *Birth Defects Orig. Artic. Ser.* 1979. V. 15 (5B). P. 113-129.
2. Яхяева Г.Т. Научное обоснование новых подходов к диагностике и лечению несовершенного остеогенеза у детей: дис. ... канд. мед. наук. Москва, 2016. 127 с.
3. Bacon S., Crowley R. Developments in rare bone diseases and mineral disorders. *Ther Adv Chronic Dis.* 2018. V. 9 (1). P. 51-60. DOI: 10.1177/ 2040622317739538.
4. Silence D.O., Senn A., Danks D.M. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet.* 1979. V. 16 (2). P. 101-116.
5. Renaud A., Aucourt J., Weill J., Bigot J., Dieux A., Devisme L., Moraux A., Boutry N. Radiographic features of osteogenesis imperfecta. *Insights Imaging.* 2013. V. 4 (4). P. 417-429.
6. Krakow D. Skeletal dysplasias. *Clin Perinatol.* 2015. V. 42 (2). P. 301-319.
7. Tournis S., Dede A.D. Osteogenesis imperfecta A clinical update.-*Metabolism.* 2018. V. 80. P. 27-37. DOI: 10.1016/j.metabol.2017.06.001.
8. Alanay Y. , Avaygan H., Camacho N., Utine G. E., Boduroglu K., Aktas D., Alikasifoglu M., Tuncbilek E., Orhan D., Tiker Bakar F., Zabel B., Superti-Furga A., Bruckner-Tuderman L., Curry C.J.R., Pyott Sh., Byers P.H., Eyre D.R., Baldrige D., Lee B., Merrill A.E., Davis E.C, Cohn D.H., Akarsu N., Krakow D., Mutations in the gene encoding the RER protein FKBP65 cause autosomal-recessive osteogenesis imperfecta. *Am J. Hum. Genet.* 2010. V. 86. P. 551-559.

9. Andersen P.E. Jr., Hauge M. Osteogenesis imperfecta: a genetic, radiological, and epidemiological study. Clin Genet. 1989. V. 36 (4). P. 250-255.
10. Bonafe L., Cormier-Daire V., Hall Chr., Lachman R., Mortier G., Mundlos St., Nishimura G., Sangiorgi L., Savarirayan R., Sillence D., Spranger J., Superti-Furga A., Warman M., Unger Sh. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision. Am J. Med. Genet A. 2015. V. 167A (12). P. 2869-2892. DOI: 10.1002/ajmg.a.37365.
11. Бурцев М.Е., Фролов А.В., Логвинов А.Н., Ильин Д.О. Королев А.В. Современный подход к диагностике и лечению детей с несовершенным остеогенезом // Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. 2019. Т. 7. Вып. 2. С. 87-102. DOI: 10.17816/PTORS7287-102.
12. Мингазов Э.Р., Рябых Т.В., Попков Д.А. Особенности ортопедического и соматического статуса у пациентов с несовершенным остеогенезом // Журнал клинической и экспериментальной ортопедии им. Г.А. Илизарова. 2018. Т. 24. № 2. С. 177-184.
13. Мингазов Э.Р., Попков А.В., Кононович Н.А., Аранович А.М., Попков Д.А. Результаты применения интрамедуллярного трансфизарного эластичного армирования у пациентов с тяжелыми формами несовершенного остеогенеза // Журнал клинической и экспериментальной ортопедии им. Г.А. Илизарова. 2016. № 4. С. 6-16.
14. Richard W. Kruse, Osteogenesis Imperfecta. A Case-Based Guide to Surgical Decision-Making and Care, Springer Nature, 2020. 291p.