

THE RESULTS OF THE COMBINED TREATMENT OF OSTEOSARCOMA OF LIMB BONES

Protsenko V. V., Duda B. S.

Summary. The article presents the results of the combination therapy of osteosarcoma of limb bones in 28 patients after intravenous chemotherapy and surgical treatment to the extent of the replacement arthroplasty using individual cancer implants. To determine the effectiveness of preoperative chemotherapy and the possibility of conservative surgery to the extent of replacement arthroplasty it is necessary to do the comprehensive preoperative examination of the patient (X-ray of the affected limb segment, Doppler ultrasound scanning, X-ray computed tomography, magnetic resonance tomography). On basis of X-ray data obtained the size of the tumor before treatment had been calculated. Subsequently, these data were compared with the size of the tumor after chemotherapy treatment, and on this basis the clinical effect of chemotherapy and the possibility of conservative surgery was estimated. After preoperative chemotherapy and surgical treatment to the extent of endoprosthesis replacement the therapeutic pathomorphism was carefully studied. Taking into account the results of therapeutic pathomorphism the further courses of chemotherapy were carried out or not. As a result of the combination therapy the limb function was improved and the survival rate of patients was increased.

Key words: osteosarcoma, combination therapy, chemotherapy, individual oncological endoprosthesis replacement.

РЕЗУЛЬТАТЫ КОМБИНИРОВАННОГО ЛЕЧЕНИЯ ОСТЕОГЕННОЙ САРКОМЫ КОСТЕЙ КОНЕЧНОСТИ

Проценко В. В., Дуда Б. С.

Резюме. В статье сообщается о результатах комбинированного лечения остеогенной саркомы костей конечности у 28 больных после проведения внутривенной полихимиотерапии и хирургического лечения в объеме эндопротезирования сустава с использованием индивидуальных онкологических эндопротезов. Для определения эффективности предоперационной химиотерапии и возможности органосохраняющей операции в объеме эндопротезирования необходимо комплексное предоперационное обследование больного (рентгенография пораженного сегмента конечности, ультразвуковое доплеровское сканирование, рентгеновская компьютерная томография, магнитно-резонансная томография). На основании рентгенологических данных проводился расчет объема опухоли до лечения. В дальнейшем эти данные сопоставлялись с размерами опухоли после химиотерапевтического лечения, на основании чего и оценивался клинический эффект химиотерапии и возможность органосохраняющей операции. После проведения предоперационных курсов химиотерапии и хирургического лечения в объеме эндопротезирования обязательно изучался лечебный патоморфоз опухоли. С учетом результатов лечебного патоморфоза в дальнейшем проводились или не проводились курсы полихимиотерапии. В результате комбинированного лечения улучшилась функция конечности и повысилась выживаемость больных.

Ключевые слова: остеогенная саркома, комбинированное лечение, полихимиотерапия, индивидуальное онкологическое эндопротезирование.

УДК 616.71-007.235-056.7

КЛІНІКО-ОРТОПЕДИЧНІ АСПЕКТИ СПАДКОВИХ ВИПАДКІВ НЕДОСКОНАЛОГО ОСТЕОГЕНЕЗУ

Зима А. М., Крись-Пугач А. П., Науменко Н. О., Кінча-Поліщук Т. А., Владикіна Н. В.
ДУ "Інститут травматології та ортопедії НАМН України", м. Київ
Перинатальний центр, м. Київ, Україна

Резюме. У статті представлений сучасний погляд на деякі етіопатогенетичні аспекти, успадкування, пренатальну та постнатальну діагностику недосконалого остеогенезу. Автори на підставі аналізу патології опорно-рухового апарату у 6 випадках (12 пацієнтів) спадкового

недостатнього остеогенезу встановили, що в наступних поколіннях при даній патології у більшості пацієнтів спостерігається збільшення кількості та посилення ступеня вираженості клініко-ортопедичних проявів захворювання з погіршенням або втратою функції ходьби та опори. Автори переконані, що випадки спадкового недостатнього остеогенезу потребують особливої уваги лікарів-ортопедів, генетиків і педіатрів з метою раннього виявлення, прогнозування, профілактики та своєчасного лікування ортопедичних проявів. Планування народження дитини у сім'ях, де є уражені цим захворюванням, повинне супроводжуватись застосуванням усього спектру неінвазивних та інвазивних методів діагностики під час вагітності для виявлення недостатнього остеогенезу.

Ключові слова: недостатній остеогенез, спадковість, ортопедичні прояви.

Вступ

Сучасні науковці розглядають *недостатній остеогенез* (НО) як генетично зумовлене захворювання, що в деяких випадках є спадковим, в основі етіопатогенезу якого лежить ушкодження гену колагену I типу та білків, які з ним взаємодіють (I-XIII типи НО), з наступним розбалансуванням метаболізму кісткової тканини та розвитком важкої скелетної та екстраскелетної патологій [1].

Сьогодні дослідження спадковості та ортопедичних проявів при НО неможливе без розуміння етіопатогенетичних чинників самого захворювання і встановлення чіткого діагнозу недостатнього остеогенезу з ідентифікацією типу захворювання.

Дослідники виявили більше ста різноманітних мутацій, які є першопричиною виникнення НО та призводять до порушення формування колагенових волокон, їх розташування в позаклітинному просторі. Колагенофібрили формуються неповноцінними, маленького діаметра та розміру, що порушує формування кристалів гідроксиапатиту. Внаслідок цих процесів утворюється "патологічна кісткова тканина" зі значним зниженням кількості та (чи) якості колагену або інших білків її основи. Ступінь функціональної неспроможності кісткової тканини залежить як від виду мутації, так і від її локалізації [2–6].

Діагностувати НО можливо в передімплантаційному (у випадку проведення PGD при допоміжних репродуктивних технологіях), пренатальному (ехографічний, біохімічний та молекулярно-генетичний методи дослідження), та в постнатальному (клінічний, рентгенографічний, біохімічний, рентген-денситометричний та молекулярно-генетичний методи дослідження) періодах.

Діагностика в пренатальному періоді включає біохімічне вивчення особливостей біосинтезу колагену в культурі клітин ворсин хоріона (M. Perinetal, 2011); визначення мутації генів COL1A1, COL1A2, FCBP 10, IFITMS, SRTAP, LPRE1, PPIB, PLOD2, SERPINH1, SP7, BMP1 у ворсинах хоріону та амніотичній рідині; ультразвукове дослідження плоду, що дозволяє виявляти ехографічні ознаки (збільшення ширини, вкорочення і переломи довгих трубчастих кісток, виступи на їх поверхні, утворені кістковими мозолями; зниження осифікації кісток склепіння черепа, поліпшення візуалізації внутрішньочерепних структур, колоколоподібну грудну клітку, аномальну форму мозкового черепа, широкі ребра нерівномірної товщини, викривлення довгих трубчастих кісток), які можна встановлювати вже з початку другого триместру вагітності. Ці ультразвукові ознаки у більшості випадків відповідають НО II типу, а інколи притаманні I і III

типам. Труднощі ультразвукової пренатальної діагностики полягають у тому, що вищеописані ультразвукові ознаки не є патогномонічними для НО і можуть визначитися при інших патологіях (ахондрогенез, кампомелічна дисплазія, гіпофосфатазія). Лише молекулярно-генетична ідентифікація мутації разом із генетичним консультуванням допомагає встановити остаточний діагноз і подальшу тактику ведення вагітності [7].

При обтяженому сімейному анамнезі та бажанні батьків мати здорову дитину можна застосувати допоміжні репродуктивні технології із подальшим проведенням передімплантаційного генетичного дослідження (PGD) та визначити наявність мутантного гену в ембріонів. У матку будуть перенесені лише здорові ембріони. Така тактика є найсучаснішою і дозволяє уникнути багатьох етичних проблем.

Як відомо, в післяпологовому періоді для встановлення діагнозу НО використовують увесь арсенал неінвазивних та інвазивних технологій (клінічний, рентгенографічний, біохімічний, рентген-денситометричний та молекулярно-генетичний методи). Спільне використання перерахованих методів дозволяє встановити не лише діагноз НО, а й з великою вірогідністю ідентифікувати тип захворювання. Потрібно наголосити, що лише при застосуванні молекулярно-генетичних досліджень можливе 100%-ве встановлення типу захворювання та виявлення тієї чи іншої мутації, що призвела до нього. Проте цей метод застосовують рідко, що пов'язано з його малодоступністю та високою ціною [7].

Найбільш розповсюдженими та вивченими з позицій ортопедичних аспектів серед усіх типів НО є перші чотири типи захворювання. При цих типах захворювання недостатній остеогенез успадковують аутосомно-домінантним шляхом у 90% випадків і він пов'язаний із мутаціями у структурних генах колагену I типу. Решта 10% передається аутосомно-рецесивним шляхом і є результатом мутації в генах, що беруть участь у різних етапах біосинтезу колагену [8–11]. Не слід забувати, що у більшості дітей із класичним перебігом НО необтяжений сімейний анамнез зумовлений мозаїцизмом хвороби в їхніх батьків [1].

За дослідженнями сучасних науковців, виникнення I і IV типів НО обумовлено аутосомно-домінантним успадкуванням; II тип формується в результаті нової домінантної мутації (з кількома повідомленнями про аутосомно-рецесивне спадкування), а тип III утворюється аутосомно-домінантно або аутосомно-рецесивно. Ризик успадкування НО наступними поколіннями залежить від форми успадкування.

Проте сьогодні в літературних джерелах, окрім констатації форми успадкування, майже не існує робіт, які

висвітлюють дослідження ступеня вираженості клініко-ортопедичних проявів у сімейних випадках захворювання. На превеликий жаль, науковцями не вивчені питання залежності генотипу і фенотипу при цьому тяжкому захворюванні, розвитку особливостей скелетних та екстраскелетних проявів у сім'ях уражених НО; не підтверджено та не спростовано можливість посилення клініко-ортопедичної патології при НО в наступних поколіннях.

Мета дослідження — висвітлити та дослідити особливості клініко-ортопедичних проявів при спадкових випадках недосконалого остеогенезу з можливістю їх подальшого прогнозування, попередження та своєчасного лікування.

Матеріали і методи

В основу роботи покладений аналіз результатів обстеження та лікування 126 пацієнтів з НО, серед яких виявлено 6 сімей (12 пацієнтів), члени яких хворіли на різні типи захворювання та знаходились на лікуванні у відділі травматології та ортопедії дитячого віку ДУ «ІТО АМНУ» з 1991 по 2014 рр. Діагноз НО та його тип встановлювався на підставі особливостей клінічного перебігу захворювання, рентгенологічного, біохімічного та рентген-денситометричного обстеження, консультації генетика. Встановлено (за класифікацією Sillence, 1979 р.), що серед 12 пацієнтів з I типом було — 6; з III — 6. Пацієнтів жіночої статі було 10, чоловічої — 2. У всіх випадках сімейного НО серед батьків діагноз захворювання було встановлено у матері. Серед дітей, які хворіли, 4 були жіночої статі, 2 — чоловічої. Серед матерів, які хворіли на НО, було встановлено I тип захворювання у 5 та у 1 — III тип НО. Серед хворих дітей з I типом був 1 пацієнт, з III — 5. У всіх матерів була збереженою та задовільною функція пересування, у їх хворих дітей у 2 випадках функція ходи була порушена; у 1 дитини відсутня в зв'язку з частими переломами; 3 дітей були у віці немовляти, тому ця функція у них не піддавалась оцінці. Вік пацієнтів коливався від 2 міс. до 45 р.

Рентгенологічне обстеження проводилось на апараті Multix UP. Використовувалася звичайна рентгенографія у стандартних прямих і бокових проекціях. Знімки виконувалися на плівках розміром 18x24, 24x30 або 30x40 см. Це диктувалося необхідністю одержати зображення не тільки ураженої ділянки, а й значної частини патологічно перебудованої скелетної тканини. Окрім ділянки патологічного перелому чи переломів, обов'язково виконувалися знімки черепа, грудної клітки й таза.

Оцінку структурно-функціонального стану кісткової тканини (СФСКТ) та ефективності медикаментозної анти-остеопоротичної терапії проводили шляхом використання біохімічного (кісткові маркери IV покоління) та рентген-денситометричного (Т-критерій, Z-критерій) методів дослідження.

Результати та їх обговорення

Загальними рисами НО в усіх спадкових випадках захворювання були скарги на деформації та переломи кісток тулуба та кінцівок, порушення функції пересування, низький зріст, біль у м'язах і кістках, порушення слуху (тугоухість) та карієс як у дітей, так і у їх матерів. Проте вираженість та інтенсивність скарг були різними — вони посилювались у наступних поколіннях. Так, у більшості хворих матерів у сім'ях з НО констатовано незначні деформації кісток тулуба та кінцівок, невелику кількість патологічних переломів кісток (від 2 до 8), остеопороз легкого ступеня (рентген-денситометричний показник Т-критерій коливався від -1,8 до -2,9 SD та маркер остеорезорбції β Stx підвищувався та коливався від 0,812 нг/мл до 1,21 нг/мл). У хворих дітей у сім'ях з НО діагностовано вже значну кількість патологічних переломів (від 6 до 15), які в деяких випадках ставались навіть внутрішньоутробно або у віці немовляти (2 випадки), виражений системний остеопороз (рентген-денситометричний показник Z-критерій коливався від -2,9 до -6,1SD та маркер остеорезорбції β Stx підвищувався та коливався від 974,8 нг/мл до 2040,5 нг/мл). Це підтверджувало діагностований у дітей у більшості випадків III тип захворювання із подальшою загрозою виникнення численних переломів і прогресуючих деформацій кісток з утратою функції ходьби та опори.

Екстраскелетні прояви, констатовані у сім'ях з НО, були наступними: голубі склери, карієс і пороки серця. Серед патології опорно-рухового апарату діагностовано патологічні переломи ребер, хребців (у вигляді центральних і клиноподібних) та кінцівок, деформацію черепа, грудної клітки, таза, кісток кінцівок та їх укорочення, розбавність у суглобах, м'язова гіпотонія та низький зріст пацієнтів.

Як ми бачимо, усі клініко-ортопедичні прояви та ступінь їх вираженості відповідали тим типам захворювання, що були встановлені у пацієнтів. Проте потрібно відзначити, що серед особливостей, притаманних ортопедичній патології, були її більша вираженість та інтенсивність у наступному поколінні: збільшення кількості патологічних переломів і деформацій, посилення системного остеопорозу, погір-



Рис. 1. Клінічний приклад спадкового випадку недосконалого остеогенезу I типу: *a* — карієс у хворої дитини; *b* — голубі склери у хворих дитини та матері; *c* — зовнішній вигляд хворих дитини та матері; *d* — вальгусна деформація верхньої третини правої гомілки, плоско-вальгусна деформація обох стоп; *e* — рентгенограми колінних суглобів і кісток гомілок хворої дитини у передньо-задній проекції, явища остеопорозу, вальгусна деформація правої великогомілкової кістки у верхній третині

шення функції ходьби та опори. Це пояснюється тим, що матері (5 випадків) переважно хворіли на I тип НО, який характеризується доброякісним варіантом перебігу, а у дітей переважно констатували III тип захворювання (5 випадків), який має злоякісний варіант перебігу зі значною кількістю патологічних переломів і вираженими прогресуючими деформаціями кісток тулуба та кінцівок. У 2 випадках спадкового НО перебіг захворювання матері та дитини був подібним: у одному — доброякісним (до 3 патологічних переломів) із задовільною збереженою ходою (констатовано I тип НО у матері і дитини), у другому — злоякісним зі значною кількістю патологічних переломів (більше 10) та вираженим системним остеопорозом, значно погіршеною функцією ходи у матері та втраченою функцією пересування у її дитини (констатовано III тип НО у матері та дитини).

Рентгенологічне обстеження пацієнтів з НО виявило характерні зміни скелету, що свідчили про різні ступені системного остеопорозу кісток. Ступінь їх вираженості була більшою переважно у другому поколінні та залежала від тяжкості клінічного перебігу. Рентгенологічно діагностувалися патологічні переломи та їх наслідки, остеопороз, витончення кісток та їх деформації. У дорослих пацієнтів остеопороз за рентгенологічними даними був меншим, ніж у дітей, кістки набували груботрабекулярної основи (посилювались зображення кісткових пластинок, що розташовувалися по основним силовим лініям). Крім названих рентгенологічних симптомів, приєднувались компенсаторні прояви у вигляді робочої гіпертрофії кісток, що призводило до збільшення поперечника вдвоє. Рентгенограми дорослих пацієнтів дозволяли виявляти не тільки сліди перенесених переломів, а й установити, як відбувалось їх загоєння (з великою кістковою мозоллю по типу псевдопухлини).

Усім пацієнтам проводилась оцінка СФСКТ на підставі рентген-денситометричного та біохімічного методів дослідження та залежно від його змін застосовувались різні схеми медикаментозної антиостеопоротичної терапії.

Наводимо власні клінічні спостереження

Хвора К., 7 років, звернулася у клініку дитячої травматології та ортопедії ДУ “ІТО НАМНУ” зі скаргами на часті переломи кісток верхніх і нижніх кінцівок (при незначних травматичних чинниках), деформацію нижніх кінцівок, відставання у рості. З анамнезу відомо, що дитина народилась від першої вагітності з нормальними перебігом та пологами. У віці 7 міс. стався перший перелом правої стегнової кістки. В подальшому було ще 7 патологічних переломів стегнової кістки та кісток гомілки, останній — правої плечової кістки. Діагноз “недосконалий остеогенез I типу” встановлений у відділі в віці 6 років. При огляді виявлено відставання у рості (на 2 стандартні відхилення), голубі склери, каріозні зуби. Функція ходи збережена, проте ходить дитина, накульгуючи на праву ногу. Діагностовано посилений грудний кіфоз, згинальну контрактуру в правому ліктьовому суглобі з кутом 155°, вальгусну деформацію правої гомілки у 2/3 під кутом 160°, плоско-вальгусну деформацію стоп. На рентгенограмах верхніх і нижніх кінцівок — системний остеопороз та вальгусна деформація правої гомілки. Системний остеопороз середнього ступеня підтверджено рентген-денситометричним обстеженням поперекового відділу хребта — Z-критерій відповідав -3,2 SD, та біохімічним дослідженням сироватки крові — маркер остеорезорбції β СТх — 1,212 нг/мл (рис. 1).

При вивченні сімейного анамнезу встановлено, що у мами (31 рік) пацієнтки було 2 патологічні переломи кісток верхньої кінцівки при незначній травмі (ліктьова та плечова кістки). При клінічному огляді у мами діагностовано голубі склери, посилення грудного кіфозу, слабкість сумково-зв'язочного апарату. Рентгенологічне обстеження та лабораторні показники свідчили про незначний остеопороз (при денситометричному дослідженні поперекового відділу хребта — остеопенія, T-критерій відповідав -2,1 SD, біохімічне дослідження сироватки крові встановило підвищення остеорезорбції, показник β СТх відповідав 0,612 нг/мл (при нормі < 0,584 нг/мл)). Вищевикладені дані дозволили встановити матері дитини діагноз “недосконалий остеогенез I типу” (рис. 1).

Наступний клінічний приклад. Хворий С. у віці 1,5 року звернувся в клініку дитячої ортопедії та травматології ДУ “ІТО НАМНУ”, із слів матері, зі скаргами на часті переломи кісток нижніх кінцівок. Перший перелом правої стегнової кістки стався зразу після народження, в подальшому було 3 патологічні переломи стегнових кісток. Діагноз “недосконалий остеогенез III типу” був встановлений у віці 1 міс. у лікарні ОХМАТДИТ. При зверненні в клініку виявлено різке відставання дитини у фізичному розвитку, самотійно не стоїть, сидить, різко кіфозуючи хребет, тонус м'язів знижений, виражені деформації стегнових кісток — варус та антекурвація в середній третині. Склери голубі, гіпермобільність у суглобах кінцівок, виражена “caput quadratum” за рахунок вистояння лобних бугрів, вкорочення лівого стегна на 1 см. На рентгенограмах стегнових кісток відзначено системний остеопороз, витончення кісток, патологічний перелом дистального епіметафізу правої стегнової кістки без зміщення уламків і патологічний перелом нижньої третини лівої стегнової кістки в стадії консолідації. Є виражена періостальна мозоль на рівні пошкодження та значне відшарування окістя з наступною осифікацією. Спостерігався локальний гіперостоз на внутрішній поверхні середньої третини правого стегна як прояв надлишкової кісткової мозолі в ділянці колишнього пошкодження (рис. 2).

З сімейного анамнезу вдалося встановити, що мати хлопчика теж хворіє на НО III типу, а бабуся дитини хворіла на НО I типу та була аутосомно-рецесивним носієм аномалії гена, кодуючого колаген, що підтверджено генетично-молекулярним дослідженням. З анамнезу хвороби відомо, що у мами пацієнта було 28 патологічних переломів кісток тулуба та кінцівок (перший перелом плечової кістки стався внутрішньоутробно), також діагностовано голубі склери, диспропорцію тулуба та кінцівок, низький зріст, деформацію стегон і гомілок, передплічч, порушену функцію ходьби. На рентгенограмах стегнових кісток та кісток гомілок виявлено витончення довгих кісток та груботрабекулярну структуру; значні параосальні ділянки окостеніння на стегнових кістках, які можна трактувати як свідчення про ускладнення патологічних переломів по типу “псевдосаркоми” (стадія регресування); варусну деформацію гомілок; компенсаторні зміни у вигляді робочої гіпертрофії, що більше виражена в малагомілкових кістках (рис. 2).

Показники маркерів кісткового обміну та рентгенівської денситометрії у матері підтвердили виражений системний остеопороз та порушення метаболізму кісткової тканини в даному випадку сімейного НО.

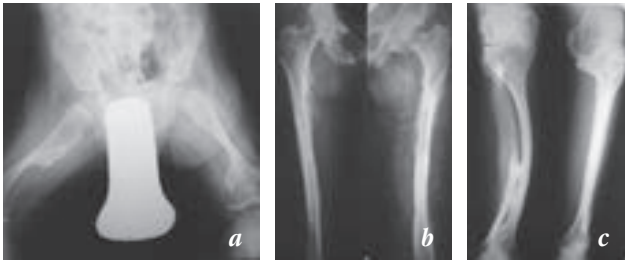


Рис. 2. Клінічний приклад спадкового випадку недосконалого остеогенезу III типу: *a* — рентгенограма стегнових кісток у передній проекції хворої дитини — варусна деформація і патологічний перелом правої та лівої стегнових кісток на різних стадіях; *b* — рентгенограми стегнових кісток у передній проекції хворої матері — наслідки колишніх переломів стегнових кісток у вигляді виражених кісткових мозолів по типу псевдопухлини; *c* — рентгенограми кісток гомілок хворої матері в передній проекції — варусна деформація кісток правої та лівої гомілки та робоча гіпертрофія малогомілкових кісток

На превеликий жаль, потрібно констатувати, що у жодному випадку спадкового НО, що був під нашим спостереженням, не було проведено медико-генетичне планування народження дитини. Хворим матерям під час вагітності не проводилася пренатальна діагностика НО (ультразвуковий, біохімічний, молекулярно-генетичний методи діагностики). Після народження діти не були консультовані дитячим ортопедом та генетиком, діагноз НО встановлювався лише після маніфестації клініко-ортопедичної симптоматики. На наш погляд, усі ці фактори призводять до збільшення народжуваності хворих з НО, несвоєчасного встановлення діагнозу захворювання та запізнення початку ортопедичного лікування. З метою усунення цих недоліків і досягнення своєчасної діагностики НО вважаємо за доцільне висвітлення особливостей перебігу клініко-ортопедичної патології в спадкових випадках цього захворювання.

Таким чином, на наш погляд, дослідження патології опорно-рухового апарату у спадкових випадках НО свідчить про посилення кількості та ступеня вираженості клініко-ортопедичних проявів захворювання у наступних поколіннях, що спонукає нас до проведення медичних заходів, спрямованих на їх своєчасне попередження та ортопедичне лікування.

Висновки

1. У випадках спадкового НО в наступних поколіннях виявлено збільшення кількості та посилення ступеня вираженості клініко-ортопедичних проявів (патологічні

переломи та деформації кісток тулуба та кінцівок, системний остеопороз, екстраскелетні прояви) з подальшим погіршенням або втратою функції ходьби та опори (у більшості матерів діагностовано I тип захворювання, а у їх дітей — III, збіг типу НО — у 2 випадках).

2. Випадки спадкового недосконалого остеогенезу потребують особливої уваги лікарів-ортопедів, генетиків і педіатрів з метою раннього виявлення, прогнозування ортопедичних проявів, застосування заходів з їх попередження та своєчасного лікування.
3. У спадкових випадках захворювання обов'язковим при плануванні народження дитини є медико-генетична консультація з подальшою пренатальною діагностикою плоду під час вагітності із обов'язковим застосуванням ультразвукового дослідження та за можливості — біохімічного і молекулярно-генетичного методів виявлення недосконалого остеогенезу. При народженні дитини у батьків, які хворіють на недосконалий остеогенез, обов'язковим є огляд немовляти дитячим ортопедом і генетиком щодо діагностування цього захворювання.

Література

1. Косьян Р. Недосконалий остеогенез: новий погляд на проблему / Косьян Р., Машиц Х., Хаїшка Д., Рьом Г. // Проблеми остеології. — 2013 — № 3. — С. 6–16.
2. Кадурина Т. И. Дисплазия соединительной ткани / Т. И. Кадурина, В. Н. Горбунова // Спб. : Элби-СПб — 2009. — С. 69–91.
3. Osteogenesis imperfecta. Actuales Therapiekonzept Monatssehr Kinderheild / Lehman H. W. [et all.] — 2000. — 148. — P. 1024–1029.
4. Katz E. P. The intermolecular space of reconstituted collagen fibrils / E. P. Katz, S. T. Li // J. Mol. Biol. — 1973. — Vol. 73. — P. 351–369.
5. Mann S. Mineralization in biological systems / S. Mann. — Berlin : Struct. Bonding, 1983. — P. 126–174.
6. Anderson H. C. Biology of disease: mechanism of mineral formation in bone / H. C. Anderson // Lab. Invest. — 1989. — Vol. 60. — P. 320–330.
7. Forlino A. New perspectives on osteogenesis imperfecta / Forlino A., Cabral W. A., Barnes A. M., Marini J. C. // Nat. Rev. Endocrinol. — 2011. — № 9. — P. 540–557.
8. Silience D. O. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta / Silience D. O., Senn A., Danks D. M. // J. Med. Genet. — 1979; — Vol. 16. — P. 101.
9. Cole W. G. The Nicholas Andry Award — 1996. The molecular pathology of osteogenesis imperfecta / W. G. Cole // Clin. Orthop. Relat. Res. — 1997. — Vol. 343. — P. 235.
10. Osteogenesis imperfecta, diagnosis information (clinical and genetic classification) [Text] / Baujat G., Lebre A. S., Cormier-Daire V., Le Merrer M. // Arch. Rediart. — 2008. — Vol. 15(5). — P. 789–791.
11. Ward L. M. Osteogenesis imperfecta type VII: an autosomalrecessive of brittle bone disease [Text] / Ward L. M., Rauch F., Travers R. // Bone. — 2002. — Vol. 31 (10). — P. 12–18.

CLINICAL AND ORTHOPEDIC ASPECTS OF HEREDITARY CASES OF OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Zyma A. M., Kryys-Pugach A. P., Naumenko N. O., Kincha-Polishchbuk T. A., Vladykina N. V.

Summary. The article presents modern views upon some etiological and pathogenetic aspects, inheritance, prenatal and postnatal diagnosis of osteogenesis imperfecta. The authors, having analyzed pathology of muscular-skeletal apparatus in 6 cases (12 patients) of osteogenesis imperfecta, ascertained that in the next generations the majority of such patients would display the rise in number and rate of

clinical-orthopedic manifestations combined with functional worsening and loss referring to gait and support. The authors believe that cases of hereditary osteogenesis imperfecta require special attention from orthopedists, geneticists and pediatricians with special focus upon early detection, prognosis assessment, prevention and timely management of orthopedic manifestations. Childbirth planning in families affected by the abovementioned disease should be accompanied by all range of non-invasive and invasive diagnostic approaches during pregnancy regarding with the aim to detection of osteogenesis imperfecta.

Key words: *osteogenesis imperfecta, inheritance, orthopedic manifestations.*

КЛИНИКО-ОРТОПЕДИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ СЛУЧАЕВ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА

Зима А. Н., Крысь-Пугач А. П., Науменко Н. А., Кинча-Полищук Т. А., Владыкина Н. В.

Резюме. *В статье представлен современный взгляд на некоторые этиопатогенетические аспекты, наследственность, пренатальную и постнатальную диагностику несовершенного остеогенеза. Авторы на основании анализа патологии опорно-двигательного аппарата в 6 случаях (12 пациентов) наследственного несовершенного остеогенеза установили, что в последующих поколениях при данной патологии у большинства пациентов наблюдается увеличение количества и усиление степени выраженности клинико-ортопедических проявлений заболевания с нарушением или потерей функции ходьбы и опоры. Авторы убеждены, что случаи наследственного несовершенного остеогенеза требуют особенного внимания врачей-ортопедов, генетиков и педиатров с целью раннего выявления, прогнозирования, профилактики и своевременного лечения ортопедических проявлений. Планирование рождения ребенка в семьях, где есть пораженные этим заболеванием, должно сопровождаться применением всего спектра неинвазивных и инвазивных методов диагностики на предмет выявления несовершенного остеогенеза.*

Ключевые слова: *несовершенный остеогенез, наследственность, ортопедические проявления.*

УДК 616.718.19-001

КЛІНІКО-ЕПІДЕМІОЛОГІЧНА ХАРАКТЕРИСТИКА ПОШКОДЖЕНЬ ТАЗА У ПАЦІЄНТІВ ІЗ ПОЛІТРАВМОЮ

Гур'єв С. О.¹, Цвях А. І.²

¹ДЗ “Український науково-практичний центр екстреної медичної допомоги та медицини катастроф МОЗ України”, м. Київ

²КЗТОР “Тернопільська університетська лікарня”, м. Тернопіль, Україна

Резюме. *Проаналізовано у віковому та гендерному аспектах 400 карт стаціонарних хворих із політравмою, котрі перебували на лікуванні у Тернопільській університетській лікарні протягом 2008–2012 рр. Встановлено, що поєднані травми таза мали 11,25% постраждалих, переважно чоловічої статі та працездатного віку. Серед досліджуваної нами вибірки прослідковується вірогідна залежність поєднаних пошкоджень таза від статі та віку пацієнтів. Найбільша питома вага серед чоловіків припала на поєднання травм таза із пошкодженнями грудної клітки, черепно-мозковою та скелетною травмами (20,0%). Водночас серед жінок найбільш часто зустрічалось поєднання зі скелетною травмою (33,3%). Комбінації травм таза з пошкодженнями чотирьох і більше анатомо-функціональних областей частіше зустрічалися серед осіб чоловічої статі (на 13,3% більше). Серед постраждалих жіночої статі політравма була не такою тяжкою, як у чоловіків, частіше реєструвалися пошкодження двох анатомо-функціональних областей (1 рангове місце, на 26,7% більше порівняно з чоловіками). 82,2% постраждалих із поєднаними пошкодженнями таза були віком від 21 до 60 років. Незалежно від статі та віку травми таза при політравмі найбільш часто поєднувалися з черепно-мозковою (в 72,7% пацієнтів) та скелетною (54,5%) травмами.*

Ключові слова: *політравма, пошкодження таза, вік, стать.*