



doi: 10.25005/2074-0581-2025-27-3-744-752

К ВОПРОСУ ОБ АХОНДРОПЛАЗИИ

А.В. ГРИГОРЬЕВА, Н.Х. БАХТЕЕВА, И.А. НОРКИН

Кафедра травматологии и ортопедии, Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского, Саратов, Российская Федерация

Ахондроплазия – это наиболее распространённый вид скелетной дисплазии. В основе заболевания лежат нарушенные процессы энхондрального окостенения в результате мутации FGFR3 (рецепторный фактор роста фибробластов).

В статье представлены сведения, касающиеся как консервативных, так и оперативных методов лечения указанной патологии, а также своевременной диагностики ахондроплазии. Доказано, что заболевание впервые может быть заподозрено у плода на сроке 15-16 недель беременности женщины во время проведения первого УЗИ исследования. У новорождённого отмечаются выраженные диспропорции скелета: большая голова с выпирающим затылком и лбом, втянутая переносица, «седловидный» нос, гипоплазия средней части лица. Верхние и нижние конечности укорочены, преимущественно за счёт проксимальных отделов. В последующем формируются варусные деформации нижних конечностей, кифоз грудного отдела позвоночника, поясничный лордоз, гипермобильность суставов. Изучение особенностей развития патологии позволило разработать препарат, влияющий на звенья патогенеза заболевания – восоритид. Препарат был не только разработан американской биотехнологической компанией BioMarin Pharmaceutical, но и клинически испытан с участием 156 детей в возрасте от 5 до 14 лет. В ходе исследования были получены следующие результаты: диспропорция не прогрессировала, дети выросли в среднем на 1,57 см за год. В статье также представлены сведения об использовании различных видов остеотомий костей конечностей, которые позволяют увеличить рост пациента на 24-28 см. Вопросы ранней диагностики и поиск оптимальной тактики консервативного и оперативного лечения детей с ахондроплазией, по-прежнему, остаются актуальными.

Цель настоящей обзорной статьи заключается в анализе данных отечественной и зарубежной литературы, касающиеся этиопатогенеза, клиники, диагностики, а также результатов консервативного и оперативного лечения.

Поиск литературных источников проводился по таким базам данных, как PubMed, Medscape, Cochrane Library, Medical ND, eLibrary среди медицинских научных статей, опубликованных в период с 1981 по 2022 годы.

Ключевые слова: ахондроплазия, дети, консервативное и оперативное лечение, восоритид, энхондральное окостенение.

Для цитирования: Григорьева АВ, Бахтеева НХ, Норкин ИА. К вопросу об ахондроплазии. *Вестник Авиценны*. 2025;27(3):744-52. <https://doi.org/10.25005/2074-0581-2025-27-3-744-752>

ON THE ISSUE OF ACHONDROPLASIA

A.V. GRIGORIEVA, N.KH. BAKHTEEVA, I.A. NORKIN

Saratov State Medical University named after V.I. Razumovsky, Saratov, Russian Federation

Achondroplasia is the most common type of skeletal dysplasia. The basis of the disease lies in impaired processes of endochondral ossification as a result of an FGFR3 mutation (fibroblast growth factor receptor 3).

This article presents information regarding both conservative and surgical methods of treating this pathology, as well as the timely diagnosis of achondroplasia. It has been proven that the disease may first be suspected in a fetus at 15-16 weeks of gestation during the first ultrasound examination. In newborns, marked skeletal disproportions are observed: a large head with a prominent occiput and forehead, depressed nasal bridge, "saddle" nose, and hypoplasia of the midface. The upper and lower limbs are shortened, predominantly due to the proximal segments. Subsequently, varus deformities of the lower extremities, thoracic kyphosis, lumbar lordosis, and joint hypermobility develop. The study of the development of this disorder made it possible to create a medication, vosoritide, acting on the pathogenic mechanisms of the disease. This drug was not only developed by the American biotechnology company BioMarin Pharmaceutical, but also clinically tested on 156 children aged 5 to 14 years. The following results were obtained in the course of the study: disproportions did not progress, and the children grew on average by 1.57 cm per year. The article also presents data on the use of various types of limb bone osteotomies, which make it possible to increase patient height by 24-28 cm. Issues of early diagnosis and the search for the optimal strategy of conservative and surgical treatment in children with achondroplasia remain relevant.

This review article aims to analyze data from domestic and foreign literature concerning etiopathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and the results of conservative and surgical treatment.

Literature sources were searched in databases such as PubMed, Medscape, Cochrane Library, Medical ND, and eLibrary among medical research articles published between 1981 and 2022.

Keywords: Achondroplasia, children, conservative and surgical treatment, vosoritide, endochondral ossification.

For citation: Grigorieva AV, Bakhteeva NK, Norkin IA. K voprosu ob akhondroplazii [On the issue of achondroplasia]. *Vestnik Avitsenny [Avicenna Bulletin]*. 2025;27(3):744-52. <https://doi.org/10.25005/2074-0581-2025-27-3-744-752>

ВВЕДЕНИЕ

Болезнь Парро-Мари, микромелия, диафизарная аплазия, врождённая хондродистрофия – всё это синонимы такой малоизвестной патологии, как ахондроплазия [1-4].

Термин «ахондроплазия» впервые был использован в 1878 году французским терапевтом Жюлем Парро, и в переводе с греческого языка означает отсутствие хрящевой ткани (а – нет, chondros – хрящ, plasia – формирование), хотя и не является точным. У больных с указанной патологией отмечается не отсутствие хрящевой ткани, а нарушение физиологического процесса её преобразования в костную. Ахондроплазия в 20% случаев передаётся по наследству, а в 80% – в результате впервые возникшей мутации FGFR3 (рецепторный фактор роста фибробластов [5-7]. Данная мутация приводит к постоянной активности этого рецептора, что ведёт к снижению активности хондроцитов [8].

Нарушение физиологического процесса преобразования хрящевой ткани в костную приводит к укорочению конечностей и низкому росту человека (средний рост взрослого мужчины составляет 131 см, женщины – 123 см). Основные признаки заболевания у детей и взрослых были описаны неврологом Пьером Мари уже в 1900 году [1-3].

Археологическая информация о людях с ахондроплазией впервые появилась в Древнем Египте. Исходя из найденных изображений на гробницах, стало ясно, что карлики работали танцорами, ювелирами, артистами и даже занимали административные должности. К ним относились весьма почтительно и не считали их нарушения за отклонения. Людей с ахондроплазией настолько уважали, поэтому погребали их с большой честью рядом с пирамидами [2].

Ахондроплазия встречается во всех странах, при этом около 250000 человек во всём мире проживают с данной патологией. Частота ахондроплазии составляет 1 на 26000-28000 новорождённых [9]. Ахондроплазия – это заболевание, которое относится к разряду физзарных дисплазий скелета. В основе данной патологии страдают процессы энхондрального окостенения [6, 10]. Характерными клиническими признаками заболевания являются диспропорция в строении скелета за счёт укорочения и деформации конечностей, гидроцефалия [1]. Однако тяжесть состояния у данной категории пациентов обусловлена ишемическими нарушениями, которые возникают в результате цервико-медуллярной компрессии, вызванной стенозом большого затылочного отверстия [11-13]. Ишемические нарушения в последующем могут распространяться и на каудальные отделы ствола головного мозга, что приводит к поражению ядер дыхательного центра, центральному апноэ и являются причиной внезапной смерти во сне [11]. Помимо этого, возможно развитие неврологической симптоматики (мышечная гипотония, тетрапарез и т.д.) в результате сдавления ствола мозга в краниоцервикальном переходе [3, 13].

Всё вышесказанное представляет интерес к проблеме ранней диагностики и поиска новых современных методов лечения ахондроплазии. Диагноз ахондроплазия впервые может быть заподозрен у плода на сроке 15-16 недель беременности женщины во время проведения первого УЗИ [9].

По данным Парижской классификации наследственных заболеваний ахондроплазия относится к группе заболеваний, которые диагностируются при рождении [9].

Клиническая картина болезни, как правило, типична. У новорождённого ребёнка явно выражены диспропорции в строении скелета: голова больших размеров с выступающим лбом и затылком, запавшая переносица, нос «седловидной» формы, отмечает-

INTRODUCTION

Parrot-Marie disease, micromelia, diaphyseal aplasia, and congenital chondrodystrophy are all synonyms of the little-known pathology called achondroplasia [1-4].

The term “achondroplasia” was first used in 1878 by the French physician Jules Parrot and, in translation from Greek, means “absence of cartilage” (a – none, chondros – cartilage, plasia – formation), although it is not entirely accurate. In patients with this pathology cartilage is not missing, but the physiological process of its transformation into bone is disturbed. Achondroplasia is inherited in 20% of cases, and in 80% it results from a de novo FGFR3 mutation (fibroblast growth factor receptor 3) [5-7]. This mutation leads to constant receptor activation, which results in decreased chondrocyte activity [8].

Disruption of the physiological process of cartilage transformation into bone leads to limb shortening and short stature (average adult male height is 131 cm, female – 123 cm). The main features of the disease in children and adults were described by the neurologist Pierre Marie as early as 1900 [1-3].

Archaeological data about people with achondroplasia first appeared in Ancient Egypt. Based on images found in tombs, it became clear that dwarves worked as dancers, jewelers, artists, and even held administrative positions. They were treated with great respect and were not considered deviants. People with achondroplasia were so highly regarded that they were buried with honor near the pyramids [2].

Achondroplasia occurs worldwide, with approximately 250,000 people having this condition. The prevalence of achondroplasia is 1 in 26,000-28,000 live births [9]. Achondroplasia is a disease that belongs to the group of physal skeletal dysplasias. The pathological basis of this disease is impaired processes of endochondral ossification [6, 10]. The characteristic clinical signs are skeletal disproportions due to limb shortening and deformity, and hydrocephalus [1]. However, the severity of the condition in this patient population is determined by ischemic disorders arising from cervicomedullary compression caused by stenosis of the foramen magnum [11-13]. These ischemic disorders may subsequently extend to the caudal part of the brainstem, leading to involvement of respiratory nuclei, central apnea, and sudden death during sleep [11]. In addition, neurological symptoms (muscle hypotonia, tetraparesis, etc.) may develop as a result of brainstem compression at the cranio-cervical junction [3, 13].

All of the above highlights the importance of early diagnosis and the search for new, modern methods of treating achondroplasia. Achondroplasia may first be suspected in a fetus at 15-16 weeks of gestation during the first ultrasound examination [9].

According to the Paris classification of hereditary diseases, achondroplasia belongs to the group of conditions diagnosed at birth [9].

The clinical presentation is usually typical. A newborn exhibits its apparent skeletal disproportions: a large head with a prominent forehead and occiput, a depressed nasal bridge, a “saddle-shaped” nose, and underdevelopment of the midface [5-9]. Such children usually begin to hold their heads up later than usual. This occurs because greater strength of the suboccipital muscles and spinal extensors is required to lift and balance a large head on a short, mobile neck [14, 15].

Radiological examination of patients with achondroplasia reveals disproportions between the cranial vault and facial skeleton. The skull base is shortened, the cranial vault bones are

ся недоразвитие средней части лица [5-9]. Такие дети, как правило, поздно начинают держать голову. Это происходит вследствие того, что ребёнку требуется больше силы подзатылочных мышц и мышц разгибателей спины, чтобы поднимать и удерживать в равновесии крупную голову на короткой подвижной шее [14, 15].

Рентгенологическое обследование больных с ахондроплазией позволяет выявить несоответствие между мозговой и лицевой частью черепа. При этом, основание черепа укорочено, кости свода увеличены, затылочное отверстие уменьшено [8]. Такое нестандартное строение черепа и лицевого скелета у данной категории пациентов может привести к нарушению глотания, дыхания, речи и снижению слуха [1, 16]. У больных с ахондроплазией выявляется укорочение верхних и нижних конечностей, главным образом, за счёт проксимальных отделов, а в 71% случаев диагностируется варусное искривление проксимального и дистального метадиафизов большеберцовой кости [17].

Специфично строение и кисти у таких больных: они широкие и короткие, пальцы расположены в виде «трезубца». Характерным симптомом для больных с ахондроплазией является большая разница в ширине основания и дистальных отделов пальцев в сочетании с их угловой деформацией [9, 17]. Сгибательно-пронационные контрактуры в локтевых суставах в сочетании с гипермобильностью в суставах запястья и пальцев кисти приводят к нарушению формирования мелкой моторики [1-3].

У пациентов формируется и прогрессирует кифоз грудного отдела позвоночника, гиперлордоз поясничного с последующим развитием остеохондроза, который является одной из причин их инвалидизации [15, 18, 19]. Для данной патологии весьма специфична рентгенологическая картина таза: уменьшены по длине и развёрнуты крылья подвздошных костей, «крыши» вертлужных впадин имеют горизонтальное расположение, преобладает поперечный размер входа в малый таз над его глубиной [17].

На рентгенограммах длинных трубчатых костей определяются однотипные изменения, но проксимальные сегменты конечностей всегда поражены больше. Отмечается расширение метафизарных отделов костей, «чашеобразное» углубление, «погружение» в них эпифизов, деформация и отсутствие конгруэнтности суставных поверхностей. Малоберцовая кость увеличена по длине и участвует в образовании коленного сустава [17]. В области дистального метадиафиза большеберцовой кости определяется варусная деформация, что способствует уменьшению большеберцово-таранного угла [20].

Рентгенологическая картина скелета больных ахондроплазией меняется с ростом ребёнка. К году определяется фестончатость эпифизарной ростковой зоны, блюдцеобразная форма метафизов большеберцовой кости. Кости голени, как правило, имеют одинаковую длину, нередко отмечается искривление малоберцовой кости в средней трети [21].

В семилетнем возрасте у большеберцовой кости фестончатый характер суставной поверхности сохраняется, появляется отставание в развитии медиальной части проксимального эпифиза, структура метафизов приобретает губчатый характер. Определяется несбалансированный рост костей голени. Преобладание размера малоберцовой кости способствует её искривлению и изменению расположения по отношению к большеберцовой, что в более старшем возрасте способствует формированию деформирующего артроза [21].

К 14 годам определяется сужение зоны эпифизарного хряща, в проксимальном метафизе большеберцовой кости появляются неоднородные участки по плотности костной ткани. На рентгенограмме позвоночника пациентов с ахондроплазией определяется

enlarged, and the foramen magnum is reduced [8]. Such atypical craniofacial skeletal structure in these patients may result in impaired swallowing, breathing, speech, and impaired hearing [1, 16]. Patients with achondroplasia have shortened upper and lower extremities, mainly due to proximal segments, and in 71% of cases varus deformity of the proximal and distal metaphyses of the tibia is diagnosed [17].

The hands of these patients are also distinctive: broad and short, with the fingers arranged in a “trident” configuration. A characteristic symptom of achondroplasia is a pronounced difference between the width of the finger bases and the distal phalanges, combined with angular deformities [9, 17]. Flexion-pronation contractures in the elbow joints, combined with hypermobility of the wrist and finger joints, lead to impaired fine motor skills [1-3].

Patients develop and progress with thoracic kyphosis, lumbar hyperlordosis, and subsequently osteochondrosis, which is one of the causes of disability [15, 18, 19]. Radiographic features of the pelvis in this pathology are particular: the iliac alae are shortened and rotated, the acetabular “roofs” are oriented horizontally, and the transverse diameter of the pelvic inlet exceeds its depth [17].

Radiographs of long tubular bones reveal uniform changes, but the proximal segments are always more severely affected. Widening of the metaphyseal regions, “cup-shaped” indentation, epiphyseal “sinking”, deformity, and incongruence of articular surfaces are noted. The fibula is elongated and contributes to knee joint formation [17]. Varus deformity is found in the distal tibial metaphysis, which reduces the tibiotalar angle [20].

The radiographic picture of the skeleton in achondroplasia changes as the child grows. By the age of one year, festooning of the epiphyseal growth plate, saucer-shaped metaphyses of the tibia, and tibial and fibular bones of equal length are observed, often with bowing of the fibula in the middle third [21].

By the age of seven, the tibia maintains its festooned articular surface; underdevelopment of the medial part of the proximal epiphysis appears, and the metaphyseal structure becomes spongy. An imbalance in tibial and fibular growth progresses. The predominance of fibular length contributes to its bowing and altered relationship to the tibia, which in older age leads to the development of osteoarthritis [21].

By the age of 14, narrowing of the epiphyseal cartilage zone is seen, with heterogeneous areas of bone density appearing in the proximal tibial metaphysis. Spinal radiographs of achondroplasia patients show wedge-shaped vertebrae in the lower thoracic and lumbar regions. A specific sign of the disease is the caudal reduction of interpedicular distance in the lumbar vertebrae, whereas usually this distance increases [15, 17].

Biochemical studies of blood serum in these patients, according to some reports, revealed a reduction of inorganic phosphate to 2.60 ± 0.11 mEq/L (normal 4.10 ± 1.10 mEq/L). At the same time, concentrations of calcium, magnesium, and chlorides differed little from those in healthy children. A significant 1.5-fold increase in serum lactate dehydrogenase (LDH) activity was observed. The LDH isoenzyme spectrum was altered: LDH1 activity increased significantly to $24.2 \pm 0.9\%$ and LDH5 to $11.21 \pm 1\%$ (normal $21.0 \pm 0.7\%$ and $7.60 \pm 0.4\%$, respectively). Meanwhile, LDH2 and LDH4 were significantly reduced to $28.41 \pm 4\%$ and $12.00 \pm 8\%$ (normal $33.2 \pm 0.8\%$ and $14.80 \pm 7\%$, respectively). LDH3 activity remained within physiological limits [22]. These biochemical changes indicated bone tissue demineralization, osteoblast dysfunction, and metabolic disturbances in skeletal muscles, liver, heart,

клиновидная форма позвонков в ниже-грудном и поясничном отделах. Специфический признак заболевания – уменьшение расстояния между корнями дужек поясничных позвонков в каудальном направлении, тогда как в норме это расстояние увеличивается [15, 17].

При биохимическом исследовании сыворотки крови у данной категории пациентов, по некоторым данным, выявлено снижение неорганического фосфата до $2,60 \pm 0,11$ мэкв/л (при норме $4,10 \pm 1,10$ мэкв/л). В то же время, концентрация кальция, магния, хлоридов слабо отличалась от аналогичных показателей здоровых детей. Одновременно было отмечено достоверное повышение активности лактатдегидрогеназы (ЛДГ) в сыворотке в 1,5 раза. Был изменён изоферментный спектр ЛДГ: достоверно повышены активности ЛДГ1 до $24,2 \pm 0,9\%$ и ЛДГ5 до $11,21 \pm 1\%$ (при норме $21,0 \pm 0,7\%$ и $7,60 \pm 0,4\%$ соответственно). Тогда как ЛДГ2 и ЛДГ4 были снижены статистически значимо до $28,41 \pm 4\%$ и $12,00 \pm 8\%$ (при норме $33,2 \pm 0,8\%$ и $14,80 \pm 7\%$ соответственно). Активность ЛДГ3 была в пределах физиологической нормы [22]. Выявленные изменения биохимических показателей свидетельствовали о деминерализации костной ткани, дисфункции остеобластов, нарушении обменных процессов в скелетных мышцах, печени, сердце и почках [23].

На сегодняшний день существуют консервативные и оперативные методы лечения больных с ахондроплазией, результаты которых зависят от многих факторов и определяются высокой мотивированностью больного, степенью изменения со стороны позвоночника и суставов. Кроме того, важную роль играет выбор оптимальной тактики лечения и возможность полноценной реабилитации [24].

Консервативные методы включают в себя терапию, направленную на стимуляцию мышц и профилактику деформаций конечностей. Ортопедическая профилактика заключается в назначении специальной подушки для сна, запрет на вертикализацию ребёнка до 17-18 месяцев жизни. При помощи комплекса упражнений, курсов массажа, ортопедических изделий, витаминотерапии проводится улучшение функционального статуса мышц нижних конечностей, спины, живота [1, 2]. Медикаментозная терапия, а именно применение гормона роста, имело очень ограниченный успех [7, 25]. На фоне лечения соматотропином увеличение роста составило в среднем 2,5 см за 10 лет наблюдения, однако уменьшения диспропорций в строении скелета не отмечалось [26].

Американской биотехнологической компанией BioMarin Pharmaceutical в 2014 году был разработан препарат восоритид – это первое лекарство, влияющее на звенья патогенеза заболевания [5, 26, 27]. Восоритид представляет собой биологический аналог натрийуретического пептида типа С – мощного активатора энхондральной оссификации [5, 26]. Препарат связывается с мишенью – натрийуретическим пептидным рецептором типа С, блокируя активацию повреждённого гена FGFR3, тем самым, устраняется ингибирование минерализации хондроцитов [6]. Изначально влияние препарата было изучено в эксперименте на животных. У мышей отмечалось увеличение переднезаднего размера черепа, рост бедренной и большеберцовой костей, носа, хвоста, что уменьшало признаки карликовости. При этом, последующие эксперименты на мышах показали безопасность восоритида [13].

Старт клинических испытаний прошёл в 2014 году с участием 35 детей в возрасте от 5 до 14 лет, а в 2019 году (121 ребёнок) исследования завершились. В результате клинических испытаний были получены следующие результаты: пропорции тела, а конкретно отношение длины ног к длине верхней части тела остались

and kidneys [23].

Currently, both conservative and surgical methods of treating patients with achondroplasia exist, with outcomes depending on many factors, including the patient's motivation, the degree of spinal and joint involvement, the choice of optimal therapeutic strategy, and the availability of comprehensive rehabilitation [24].

Conservative methods include therapies aimed at stimulating muscles and preventing limb deformities. Orthopedic prevention includes prescribing a special pillow for sleep and prohibiting verticalization of the child until 17-18 months of age. Using a set of exercises, massage courses, orthopedic devices, and vitamin therapy, the functional status of the lower limb, back, and abdominal muscles is improved [1, 2]. Pharmacological treatment, specifically growth hormone therapy, has shown minimal success [7, 25]. During somatotropin therapy, an average height increase of 2.5 cm was recorded over 10 years of observation, but no improvement in skeletal disproportions was observed [26].

In 2014, the American biotechnology company BioMarin Pharmaceutical developed vosoritide – the first drug that targets the pathogenic mechanisms of the disease [5, 26, 27]. Vosoritide is a biological analog of C-type natriuretic peptide, a potent activator of endochondral ossification [5, 26]. The drug binds to its target, the C-type natriuretic peptide receptor, blocking activation of the mutated FGFR3 gene. In this way, inhibition of chondrocyte mineralization is eliminated [6]. Initially, the effect of the drug was studied experimentally in animals. In mice, an increase in the anteroposterior dimension of the skull, growth of the femur and tibia, nose, and tail was observed, which reduced signs of dwarfism. Subsequent experiments in mice also demonstrated the safety of vosoritide [13].

Clinical trials began in 2014 with the participation of 35 children aged 5 to 14 years, and in 2019 (121 children) the studies were completed. The following results were obtained: body proportions, specifically the ratio of leg length to upper body length, remained unchanged, i.e., disproportions did not progress. Children grew on average by 1.57 cm per year [5]. However, in some patients with achondroplasia, resistance to vosoritide was noted due to insensitivity to C-type natriuretic peptide [5, 26, 28]. In November 2021, vosoritide was granted orphan drug status in the United States and was recommended for the treatment of children with achondroplasia over 5 years of age, and in the European Union – over 2 years [5]. In the Russian Federation, vosoritide has not yet been registered, but in June 2022 the first child with achondroplasia received an initial dose of this drug through the “Krug dobra” foundation [26].

Vosoritide is available in Russia for children over 2 years of age under three conditions:

- The diagnosis of “achondroplasia” must be confirmed by molecular genetic testing with detection of an FGFR3 mutation;
- Radiographically established bone age must be under 14 years in boys and under 13 in girls;
- The child's weight must exceed 10 kg.

The drug is administered once daily subcutaneously at a dose of 15 mg/kg until growth is complete [5, 26]. The use of conservative methods in the treatment of children with achondroplasia does not exclude the priority of current surgical interventions.

Correction of the musculoskeletal system in patients with achondroplasia is carried out not only for medical reasons but also for social adaptation. It is achieved by repeated limb lengthening procedures, taking into account age-related growth char-

без изменений, т.е. диспропорция не прогрессировала. Дети росли в среднем на 1,57 см в год [5]. Однако у некоторых пациентов с ахондроплазией отмечалась устойчивость к препарату, ввиду имеющейся у них резистентности к натрийуретическому пептиду типа С [5, 26, 28]. В ноябре 2021 года восоритид получил статус орфанного препарата в США и был рекомендован для лечения детей с ахондроплазией старше 5 лет, в Евросоюзе – старше 2 лет [5]. В Российской Федерации восоритид пока не зарегистрирован, но в июне 2022 г. первый ребёнок с ахондроплазией от фонда «Круг добра» получил стартовую дозу данного препарата [26].

Восоритид доступен в России для детей старше 2 лет при соблюдении 3 условий:

- диагноз «ахондроплазия» у пациентов должен быть подтверждён молекулярно-генетическим тестом с выявленной мутацией в гене FGFR3;
- рентгенологически установленный костный возраст менее 14 лет у мальчиков и 13 – у девочек;
- вес ребёнка должен превышать 10 кг.

Препарат вводят 1 раз в день подкожно, из расчёта 15 мг/кг до окончания роста ребёнка [5, 26]. Использование консервативных методов в лечении детей с ахондроплазией не исключает приоритетных на сегодняшний день оперативных вмешательств.

Коррекция опорно-двигательного аппарата у пациентов с ахондроплазией осуществляется не только с медицинской, но и социальной адаптацией. Это возможно в результате неоднократного удлинения конечностей с учётом возрастных особенностей их роста [21]. При выборе тактики оперативных вмешательств необходимо учитывать не только укорочение длинных трубчатых костей, но и угловые, торсионные деформации конечностей, нестабильность крупных суставов [21, 29]. Основными задачами для достижения поставленных целей являются удлинение верхних и нижних конечностей ребёнка до оптимальных размеров, таким образом, коррекция пропорций тела и улучшение функциональных возможностей опорно-двигательного аппарата [17, 29].

На этапах реорганизации опорно-двигательного аппарата пациентов с ахондроплазией, как правило, начинают с одновременного удлинения обеих голеней, предполагая в дальнейшем двукратное, а возможно трёхкратное их увеличение. При удлинении плеча приоритетной задачей является сохранение функции верхней конечности и профилактика контрактуры локтевого сустава. Для восстановления соотношений между конечностями и туловищем протяжённость удлинения верхней конечности составляет 15 см, нижней – у мужчин 23 см, женщин – 26,3 см [17, 20, 29].

Выделены три основные причины, обуславливающие оптимальный возрастной диапазон от 8 до 16 лет для оперативной коррекции верхних и нижних конечностей у пациентов с ахондроплазией. Первая причина – это несколько этапов оперативных вмешательств длительностью от 6 до 8 лет. Вторая причина зависит от физиологических особенностей организма ребёнка. В этом возрасте дети обладают высокой способностью приспосабливаться к условиям окружающей среды. Третья заключается в том, что в эти годы ребёнок получает образование в школе. На современном этапе хорошо развиты информационно-коммуникационные технологии. Это позволяет организовывать учебный процесс в образовательной организации дистанционно [24, 29, 30].

Кроме того, при удлинении нижних конечностей хирурги сталкиваются с множеством осложнений, причём при повторном удлинении количество их увеличивается. Первое место занимают неврологические нарушения, при этом в 10% они развиваются после первичного удлинения, а в 14% – после повторного. Второе

характеристики [21]. When choosing surgical tactics, it is necessary to consider not only the shortening of long tubular bones but also angular and torsional deformities of the limbs, as well as instability of large joints [21, 29]. The main objectives are to lengthen the upper and lower limbs of the child to optimal size, thereby correcting body proportions and improving functional capabilities of the musculoskeletal system [17, 29].

In the reorganization of the musculoskeletal system, treatment usually begins with simultaneous lengthening of both tibias, followed by a second or even third lengthening. In humeral lengthening, the priority is to preserve upper limb function and prevent elbow joint contractures. To restore proportions between limbs and trunk, upper limb lengthening is carried out up to 15 cm, while lower limb lengthening reaches 23 cm in males and 26.3 cm in females [17, 20, 29].

Three main reasons determine the optimal age range of 8 to 16 years for surgical correction of the limbs in patients with achondroplasia. The first is that several stages of surgery are required, lasting from 6 to 8 years. The second reason depends on the physiological characteristics of the child's body – at this age, children have a high ability to adapt to environmental conditions. The third is that during these years, the child attends school. At present, information and communication technologies are well developed, allowing distance learning in educational institutions [24, 29, 30].

In addition, limb lengthening surgery is associated with numerous complications, which increase with repeated procedures. The most common are neurological disorders: these occur in 10% of cases after primary lengthening and in 14% after repeated procedures. The second most common are soft tissue infections, which occur in 12% and 10% of cases, respectively. The third type of complications includes ankle joint contractures, incomplete corticotomy (osteotomy), and delayed bone regeneration. Complications occur in 6% of cases after primary lengthening and in 10% after repeated procedures. These outcomes may be associated with both increasing patient age and depletion of adaptive-compensatory capacities [24, 29, 30, 31].

According to some reports, during tibial lengthening in patients with achondroplasia using the bilocal compression–distraction osteosynthesis method, no complications were observed in only 34.8% of patients. At the same time, complications involving soft tissue components were noted in 70.1% of patients [24].

At the Orthopedic Department of the National Medical Research Center for Traumatology and Orthopedics named after Academician G.A. Ilizarov (Kurgan), an anonymous survey of parents was conducted regarding the role of vosoritide in the treatment of achondroplasia [27]. The majority of parents (58.5%) preferred to combine drug therapy with surgical interventions simultaneously and were ready to begin treatment at an earlier age and for a longer period. Only 26.2% of parents believed that surgical interventions remain predominant over pharmacological approaches [27, 32, 33].

CONCLUSION

Thus, given the necessity of choosing pathogenetically based drug therapy strategies and determining surgical intervention methods for the musculoskeletal system in patients with achondroplasia, highlighting issues related to this disease is both socially significant and relevant.

– воспаление мягких тканей, при этом осложнения формируются в 12% и в 10% случаев соответственно. На третьем месте – контрактуры голеностопных суставов, незавершённая кортикотомия (остеотомия), замедленная регенерация кости. При первичном удлинении осложнения составляют 6%, при повторном – 10%. Указанные последствия можно связать как с увеличением возраста пациента, так и истощением адаптивно-компенсаторных возможностей [24, 29, 30, 31].

По некоторым сведениям, при удлинении голени у больных с ахондроплазией методом биллокального компрессионно-дистракционного остеосинтеза осложнений не определялось только у 34,8% пациентов. В то же время осложнения, связанные с мягкотканым компонентом, отмечались у 70,1% больных [24].

На базе ортопедического отделения НМИЦ ТО им. академика Г.А. Илизарова (г. Курган) был проведён анонимный опрос родителей путём анкетирования о роли воссоритида в лечении

ахондроплазии [27]. Большинство родителей (58,5%) предпочло бы соединить лекарственную терапию и хирургические вмешательства одновременно и готово приступить к лечению в более раннем возрасте и на более продолжительный срок. Только 26,2% родителей придерживались мнения, что оперативные вмешательства остаются преобладающими над фармакологическим [27, 32, 33].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Таким образом, в связи с необходимостью выбора тактики патогенетического медикаментозного лечения и определения методик хирургических вмешательств на опорно-двигательном аппарате у пациентов с ахондроплазией, освещение вопросов, касающихся проблемы указанного заболевания является социально значимым и актуальным.

ЛИТЕРАТУРА

1. Асманов АИ, Вашакмадзе НД, Виленский ВА, Воинова ВЮ, Воронцова ИГ, Данцев ИС, и др. Российский межпрофильный консенсус по ведению пациентов с ахондроплазией (утверждён советом экспертов в январе 2023 г.). *Педиатрия им. Г.Н. Сперанского*. 2023;102(3):151-7.
2. Kubota T, Adachi M, Kitaoka T, Hasegawa K, Ohata Y, Fujiwara M, et al. Clinical practice guidelines for achondroplasia. *Clin Pediatr Endocrinol*. 2020;29(1):25-42. <https://doi.org/10.1297/cpe.29.25>
3. Armstrong JA, Pacey V, Toft LJ. Medical complications in children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2022;64(8):989-97. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15194>
4. Ornitz DM, Legeai-Mallet L. Achondroplasia: Development, pathogenesis, and therapy. *Dev Dyn*. 2017;246(4):291-309. <https://doi.org/10.1002/dvdy.24479>
5. Первый препарат для лечения детей с ахондроплазией. *Педиатрическая фармакология*. 2021;18(6):532.
6. Вассерман НН, Поляков АВ. Скрининг на наличие частых патогенных вариантов в гене FGFR3 у пациентов с ахондроплазией. *Медицинская генетика*. 2022;21(9):34-7. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2022.09.34-37>
7. Вассерман НН, Щагина ОА, Поляков АВ. Результаты использования новой медицинской технологии «система детекции наиболее частых мутаций гена FGFR3 ответственного за ахондроплазию и гипохондроплазию» в ДНК-диагностике. *Медицинская генетика*. 2016;2:37-41. <https://doi.org/10.1234/XXXX-XXXX-2016-2-37-41>
8. Chae YK, Ranganath K, Hammerman PS, Vaklavas C, Mohindra N, Kalyan A, et al. Inhibition of the fibroblast growth factor receptor (FGFR) pathway: The current landscape and barriers to clinical application. *Oncotarget*. 2017;8(9):785-813. <https://doi.org/10.18632/oncotarget.14109>
9. Куанышпаева ГД, Сартаева ЛЕ. Ахондроплазия у новорождённого ребёнка. *Российский педиатрический журнал*. 2023;23(51):27.
10. Pauli RM. Achondroplasia: A comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0972-6>
11. Решичков ДА, Пальм ВВ, Васильев ИГ, Рассказчикова ИВ. Цервикомедуллярная компрессия у детей с ахондроплазией: диагностика и лечение. *Голова и шея*. 2021;9(1):45-53. <https://doi.org/10.25792/HN.2021.9.1.45-53>
12. Lee CF, Hsu WC, Lee CH, Lin MT, Kang KT. Treatment outcomes of supraglottoplasty for pediatric obstructive sleep apnea: A meta-analysis. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2016;87:18-27. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2016.05.015>
13. Yamanaka S, Nakao K, Koyama N, Isobe Y, Ueda Y, Kanai Y, et al. Circulatory CNP rescues craniofacial hypoplasia in achondroplasia. *J Dent Res*. 2017;96(13):1526-34. <https://doi.org/10.1177/0022034517716437>

REFERENCES

1. Asmanov AI, Vashakmadze ND, Vilenskiy VA, Voinova VYu, Vorontsova IG, Dantsev IS, i dr. Rossiyskiy mezhprofil'nyy konsensus po vedeniyu patsientov s akhondroplaziey utverzhdyon sovetom ekspertov v yanvare 2023 g [Russian interdisciplinary consensus on the management of patients with achondroplasia (approved by the expert council in January 2023)]. *Pediatriya im. G.N. Speranskogo*. 2023;102(3):151-7.
2. Kubota T, Adachi M, Kitaoka T, Hasegawa K, Ohata Y, Fujiwara M, et al. Clinical practice guidelines for achondroplasia. *Clin Pediatr Endocrinol*. 2020;29(1):25-42. <https://doi.org/10.1297/cpe.29.25>
3. Armstrong JA, Pacey V, Toft LJ. Medical complications in children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2022;64(8):989-97. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15194>
4. Ornitz DM, Legeai-Mallet L. Achondroplasia: Development, pathogenesis, and therapy. *Dev Dyn*. 2017;246(4):291-309. <https://doi.org/10.1002/dvdy.24479>
5. Pervyy preparat dlya lecheniya detey s akhondroplaziey [The first drug to treat children with achondroplasia]. *Pediatricheskaya farmakologiya*. 2021;18(6):532.
6. Vasserman NN, Polyakov AV. Skrininy na nalichie chastykh patogennykh variantov v gene FGFR3 u patsientov s akhondroplaziey [Screening for common pathogenic variants in the FGFR3 gene in patients with achondroplasia] *Meditsinskaya genetika*. 2022;21(9):34-7. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2022.09.34-37>
7. Vasserman NN, Shchagina OA, Polyakov AV. Rezultaty ispolzovaniya novoy meditsinskoj tekhnologii sistemy detektsii naibolee chastykh mutatsiy gena FGFR3 otvetstvennogo za akhondroplaziyu i gipokhondroplaziyu v DNK-diaagnostike [Results of using a new medical technology «system for detecting the most common mutations of the FGFR3 gene responsible for achondroplasia and hypochondroplasia» in DNA diagnostics]. *Meditsinskaya genetika*. 2016;2(164):37-41. <https://doi.org/10.1234/XXXX-XXXX-2016-2-37-41>
8. Chae YK, Ranganath K, Hammerman PS, Vaklavas C, Mohindra N, Kalyan A, et al. Inhibition of the fibroblast growth factor receptor (FGFR) pathway: The current landscape and barriers to clinical application. *Oncotarget*. 2017;8(9):785-813. <https://doi.org/10.18632/oncotarget.14109>
9. Kuanyshpaeva GD, Sartayeva LE. Achondroplaziya u novorozhdyonnogo rebyonka [Achondroplasia in a newborn baby]. *Rossiyskiy pediatricheskij zhurnal*. 2023;23(51):27.
10. Pauli RM. Achondroplasia: A comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. <http://doi.org/10.1186/s13023-018-0972-6>
11. Reshchikov DA, Palm VV, Vasiliev IG, Rasskazchikova IV. Tsvetiko medullyarnaya kompressiya u detey s akhondroplaziey: diagnostika i lechenie [Cervicomedullary compression in children with achondroplasia: diagnosis and treatment]. *Golova i sheya*. 2021;9(1):45-53. <https://doi.org/10.25792/HN.2021.9.1.45-53>
12. Lee CF, Hsu WC, Lee CH, Lin MT, Kang KT. Treatment outcomes of supraglottoplasty for pediatric obstructive sleep apnea: A meta-analysis. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2016;87:18-27. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2016.05.015>
13. Yamanaka S, Nakao K, Koyama N, Isobe Y, Ueda Y, Kanai Y, et al. Circulatory CNP rescues craniofacial hypoplasia in achondroplasia. *J Dent Res*. 2017;96(13):1526-34. <https://doi.org/10.1177/0022034517716437>

14. Bonafe L, Cormier-Daire V, Hall C, Lachman R, Mortier G, Mundlos S, et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision. *Am J Med Genet A*. 2015;167A(12):2869-92. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37365>
15. Прудникова ОГ, Аранович АМ. Клинико-рентгенологические аспекты сагиттального баланса позвоночника у детей с ахондроплазией. *Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста*. 2018;6(4):6-12. <https://doi.org/10.17816/pToRS646-12>
16. Dorney I, Otteson T, Kaelber DC. Epidemiology of Eustachian tube dysfunction and related otologic diagnoses among children with achondroplasia. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2022;8(163):11-39. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2022.111339>
17. Spranger JW, Brill PW, Hall C, Gen N, Superti-Furga A, et al. Bone dysplasias: An atlas of genetic disorders of skeletal development. USA: Oxford University Press; 2018. <https://doi.org/10.1093/med/9780190626655.001.0001>
18. Коганова АБ, Першин АА. Кифотические деформации грудно-поясничного отдела позвоночника при ахондроплазии: обзор литературы. *Хирургия позвоночника*. 2020;17(4):16-26. <https://doi.org/10.14531/ss2020.4.16-26>
19. Khan BI, Yost MT, Badkoobehi H, Ain MC. Prevalence of scoliosis and thoracolumbar kyphosis in patients with achondroplasia. *Spine Deform*. 2016;4(2):145-8. <https://doi.org/10.1016/j.jspd.2015.08.003>
20. Trofimchuk V, Dossanov B, Lozovoy V, Khmyzov S, Dossanova A, Angelov A, et al. Quality of life in children with achondroplasia undergoing paired limb lengthening with an external fixator and modified distraction control: Observational nonrandomized study. *JMIR Rehabil Assist Technol*. 2024;11:e49261. <https://doi.org/10.2196/49261>
21. Дьячкова ТВ, Аранович АМ, Михайлов ЕС, Шукин АА. Рентгеноанатомическая характеристика длинных трубчатых костей нижних конечностей у больных с ахондроплазией в возрастном аспекте. *Гений ортопедии*. 2003;3:55-61.
22. Тушина НВ, Ковинька МА, Аранович АМ. Исследование биохимических показателей сыворотки крови у детей с ахондроплазией. В: «Актуальные вопросы детской травматологии и ортопедии». Москва, РФ: 2005. с. 264-5.
23. Лунёва СН, Менщикова ТИ, Аранович АМ. Особенности репаративного остеогенеза дистракционного регенерата большеберцовой кости и содержание некоторых остеотропных факторов роста у больных ахондроплазией в возрасте 9-12 лет. *Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста*. 2022;10(3):223-34. <https://doi.org/10.17816/PTORS108618>
24. Дьячкова ГВ, Аранович АМ, Дьячков КА, Климов ОВ, Новиков КИ, Сутягин ИВ. Ортопедические, психологические, социальные и философские аспекты лечения пациентов с ахондроплазией по методу Илизарова. *Гений ортопедии*. 2018;24(4):465-73. <https://doi.org/10.18019/1028-4427-2018-24-4-465-473>
25. Harada D, Namba N, Hanioka Y, Ueyama K, Sakamoto N, Nakano Y, et al. Final adult height in long-term growth hormone-treated achondroplasia patients. *Eur J Pediatr*. 2017;176(7):873-9. <https://doi.org/10.1007/s00431-017-2923-y>
26. Первый ребенок с ахондроплазией получил от «Круга добра» стартовую дозу восоритида. *Педиатрическая фармакология*. 2022;19(3):300-1.
27. Попков ДА, Нестерова ЮВ, Аранович АМ. Результаты исследования мнения родителей детей с хондроплазией о роли восоритида в лечении заболевания. *Гений ортопедии*. 2021;27(4):487-92. <https://doi.org/10.18019/1028-4427-2021-27-4-487-492>
28. Ozono K, Kubota T, Michigami T. Promising horizons in achondroplasia along with the development of new drugs. *Endocr J*. 2024;71(7):643-50. <https://doi.org/10.1507/endocrj.EJ24-0109>
29. Давилов ШМ, Уринбаев ПУ, Новиков КИ, Климов ОВ, Сергеев КС. Исторические аспекты и современные тенденции в лечении дефектов длинных трубчатых костей. *Доктор акхборотномаси*. 2023;1(109):114-22.
30. Никитина ИЛ, Скородок ЮЛ. Диагностика и лечение низкорослости в практике педиатра и эндокринолога. Новые клинические рекомендации. *Лечащий врач*. 2017;7:48-51.
14. Bonafe L, Cormier-Daire V, Hall C, Lachman R, Mortier G, Mundlos S, et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision. *Am J Med Genet A*. 2015;167A(12):2869-92. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37365>
15. Prudnikova OG, Aranovich AM. Kliniko-rentgenologicheskie aspekty sagittal'nogo balansa pozvonochnika u detey s akhondroplaziey [Clinical and radiological aspects of the sagittal balance of the spine in children with achondroplasia]. *Ortopediya, travmatologiya i vosstanovitel'naya khirurgiya detskogo vozrasta*. 2018;6(4):6-12. <https://doi.org/10.17816/pToRS646-12>
16. Dorney I, Otteson T, Kaelber DC. Epidemiology of Eustachian tube dysfunction and related otologic diagnoses among children with achondroplasia. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2022;8(163):11-39. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2022.111339>
17. Spranger JW, Brill PW, Hall C, Gen N, Superti-Furga A, et al. Bone dysplasias: An atlas of genetic disorders of skeletal development. USA: Oxford University Press; 2018. <https://doi.org/10.1093/med/9780190626655.001.0001>
18. Koganova AB, Pershin AA. Kifoticheskie deformatsii grudo poynasnichnogo otdela pozvonochnika pri akhondroplazii: obzor literatury [Kyphotic deformities of the thoracolumbar spine in achondroplasia: A literature review]. *Khirurgiya pozvonochnika*. 2020;17(4):16-26. <https://doi.org/10.14531/ss2020.4.16-26>
19. Khan BI, Yost MT, Badkoobehi H, Ain MC. Prevalence of scoliosis and thoracolumbar kyphosis in patients with achondroplasia. *Spine Deform*. 2016;4(2):145-8. <https://doi.org/10.1016/j.jspd.2015.08.003>
20. Trofimchuk V, Dossanov B, Lozovoy V, Khmyzov S, Dossanova A, Angelov A, et al. Quality of life in children with achondroplasia undergoing paired limb lengthening with an external fixator and modified distraction control: Observational nonrandomized study. *JMIR Rehabil Assist Technol*. 2024;11:e49261. <https://doi.org/10.2196/49261>
21. Dyachkova TV, Aranovich AM, Mihaylov ES, Shchukin AA. Rentgenoanatomicheskaya kharakteristika dlinnykh trubchatykh kostey nizhnikh konechnostey u bol'nykh s akhondroplaziey v vozrastnom aspekte [X-ray anatomical characteristics of long tubular bones of the lower extremities in patients with achondroplasia in the age aspect]. *Geniy ortopedii*. 2003;(3):55-61.
22. Tushina NV, Kovinka MA, Aranovich AM. Issledovanie biokhimicheskikh pokazateley syvorotki krvi u detey s akhondroplaziey [Study of biochemical parameters of blood serum in children with achondroplasia]. V: "Aktualnye voprosy detskoy travmatologii i ortopedii". Moscow, RF: 2005. p. 264-5.
23. Lunyova SN, Menshchikova TI, Aranovich AM. Osobennosti reparativnogo osteogeneza distraktsionnogo regenerata bol'shebertsovoy kosti i sodержание nekotorykh osteotropnykh faktorov rosta u bol'nykh akhondroplaziey v vozraste 9-12 let [Features of reparative osteogenesis of the distraction regenerate of the tibia and the content of some osteotropic growth factors in patients with achondroplasia aged 9-12 years]. *Ortopediya, travmatologiya i vosstanovitel'naya khirurgiya detskogo vozrasta*. 2022;10(3):223-34. <https://doi.org/10.17816/PTORS108618>
24. Dyachkova GV, Aranovich AM, Dyachkov KA, Klimov OV, Novikov KI, Sutyagin IV. Ortopedicheskie, psikhologicheskie, sotsial'nye i filosofskie aspekty lecheniya patsientov s akhondroplaziey po metodu Ilizarova [Orthopedic, psychological, social and philosophical aspects of treating patients with achondroplasia using the Ilizarov method]. *Geniy ortopedii*. 2018;24(4):465-73. <https://doi.org/10.18019/1028-4427-2018-24-4-465-473>
25. Harada D, Namba N, Hanioka Y, Ueyama K, Sakamoto N, Nakano Y, et al. Final adult height in long-term growth hormone-treated achondroplasia patients. *Eur J Pediatr*. 2017;176(7):873-9. <https://doi.org/10.1007/s00431-017-2923-y>
26. Pervyy rebyonok s akhondroplaziey poluchil ot "Krug a dobra" startovuyu dozu vosoritida [The first child with achondroplasia received a starting dose of vosoritide from the "Circle of Good"]. *Pediatricheskaya farmakologiya*. 2022;19(3):300-1.
27. Popkov DA, Nesterova YuV, Aranovich AM. Rezul'taty issledovaniya mneniya roditeley detey s akhondroplaziey o roli vosoritida v lechenii zabolevaniya [Results of a study of the opinions of parents of children with chondroplasia on the role of vosoritide in the treatment of the disease]. *Geniy ortopedii*. 2021;27(4):487-92. <https://doi.org/10.18019/1028-4427-2021-27-4-487-492>
28. Ozono K, Kubota T, Michigami T. Promising horizons in achondroplasia along with the development of new drugs. *Endocr J*. 2024;71(7):643-50. <https://doi.org/10.1507/endocrj.EJ24-0109>
29. Davirov ShM, Urinbaev PU, Novikov KI, Klimov OV, Sergeev KS. Istoricheskie aspekty i sovremennyye tendentsii v lechenii defektov dlinnykh trubchatykh kostey [Historical aspects and current trends in the treatment of long bone defects]. *Doktor akhborotnomasi*. 2023;1:114-22.
30. Nikitina IL, Skorodok YuL. Diagnostika i lechenie nizkoroslosti v praktike pidiatra i endokrinologa. Novyye klinicheskie rekomendatsii [Diagnosis and treatment of short stature in the practice of a pediatrician and endocrinologist]. *Lechashchiy vrach*. 2017;7:48-51.

31. Nahm NJ, Mackenzie WGS, Mackenzie WG, Gough E, Hashmi SS, Hecht JT, et al. Achondroplasia natural history study (CLARITY): 60-year experience in orthopedic surgery from four skeletal dysplasia centers. *Orphanet J Rare Dis.* 2023;18(1):139. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02738-x>
32. Klag KA, Horton WA. Advances in treatment of achondroplasia and osteoarthritis. *Hum Mol Genet.* 2016;25(R1):R2-8. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddv419>
33. Wrobel W, Pach E, Ben-Skowronek I. Advantages and disadvantages of different treatment methods in achondroplasia: A review. *Int J Mol Sci.* 2021;22(11):5573. <https://doi.org/10.3390/ijms22115573>
31. Nahm NJ, Mackenzie WGS, Mackenzie WG, Gough E, Hashmi SS, Hecht JT, et al. Achondroplasia natural history study (CLARITY): 60-year experience in orthopedic surgery from four skeletal dysplasia centers. *Orphanet J Rare Dis.* 2023;18(1):139. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02738-x>
32. Klag KA, Horton WA. Advances in treatment of achondroplasia and osteoarthritis. *Hum Mol Genet.* 2016;25(R1):R2-8. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddv419>
33. Wrobel W, Pach E, Ben-Skowronek I. Advantages and disadvantages of different treatment methods in achondroplasia: A review. *Int J Mol Sci.* 2021;22(11):5573. <https://doi.org/10.3390/ijms22115573>

И СВЕДЕНИЯ ОБ АВТОРАХ

Григорьева Алёна Владимировна, кандидат медицинских наук, ассистент кафедры травматологии и ортопедии, Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского

ORCID ID: 0009-0001-8031-0193

SPIN-код: 9826-0378

Author ID: 1152569

E-mail: alena-grig00@mail.ru

Бактеева Нэлли Хасяновна, доктор медицинских наук, профессор кафедры травматологии и ортопедии, Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского

Scopus ID: 57193272937

ORCID ID: 0000-0002-9754-1385

SPIN-код: 8619-1090

Author ID: 698077

E-mail: nelly0812@mail.ru

Норкин Игорь Алексеевич, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой травматологии и ортопедии, Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского

Researcher ID: B-1958-2017

Scopus ID: 6602239365

ORCID ID: 0000-0002-6770-3398

SPIN-код: 9253-7993

Author ID: 638852

E-mail: norkinia@sarniito.ru

Информация об источнике поддержки в виде грантов, оборудования, лекарственных препаратов

Финансовой поддержки со стороны компаний-производителей лекарственных препаратов и медицинского оборудования авторы не получали

Конфликт интересов: отсутствует

И AUTHORS' INFORMATION

Grigorieva Alyona Vladimirovna, Candidate of Medical Sciences, Assistant of the Department of Traumatology and Orthopedics, Saratov State Medical University named after V.I. Razumovsky

ORCID ID: 0009-0001-8031-0193

SPIN: 9826-0378

Author ID: 1152569

E-mail: alena-grig00@mail.ru

Bakhteeva Nellie Khasyanovna, Doctor of Medical Sciences, Professor of the Department of Traumatology and Orthopedics, Saratov State Medical University named after V.I. Razumovsky

Scopus ID: 57193272937

ORCID ID: 0000-0002-9754-1385

SPIN: 8619-1090

Author ID: 698077

E-mail: nelly0812@mail.ru

Norkin Igor Alekseevich, Doctor of Medical Sciences, Full Professor, Head of the Department of Traumatology and Orthopedics, Saratov State Medical University named after V.I. Razumovsky

Researcher ID: B-1958-2017

Scopus ID: 6602239365

ORCID ID: 0000-0002-6770-3398

SPIN: 9253-7993

Author ID: 638852

E-mail: norkinia@sarniito.ru

Information about support in the form of grants, equipment, medications

The authors did not receive financial support from manufacturers of medicines and medical equipment

Conflicts of interest: The authors have no conflicts of interest

И АДРЕС ДЛЯ КОРРЕСПОНДЕНЦИИ:

Григорьева Алёна Владимировна

кандидат медицинских наук, ассистент кафедры травматологии и ортопедии, Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского

410002, Российская Федерация, г. Саратов, ул. Чернышевского, 148

Тел.: +7 (905) 3279714

E-mail: alena-grig00@mail.ru

И ADDRESS FOR CORRESPONDENCE:

Grigorieva Alyona Vladimirovna

Candidate of Medical Sciences, Assistant of the Department of Traumatology and Orthopedics, Saratov State Medical University named after V.I. Razumovsky

410002, Russian Federation, Saratov, Chernyshevsky str., 148

Tel.: +7 (905) 3279714

E-mail: alena-grig00@mail.ru

ВКЛАД АВТОРОВ

Разработка концепции и дизайн исследования: ГАВ, НИА
Сбор материала: ГАВ, БНХ
Анализ полученных данных: ГАВ, БНХ
Подготовка текста: ГАВ, БНХ
Редактирование: НИА
Общая ответственность: ГАВ

AUTHOR CONTRIBUTIONS

Conception and design: GAV, NIA
Data collection: GAV, BNKh
Analysis and interpretation: GAV, BNKh
Writing the article: GAV, BNKh
Critical revision of the article: NIA
Overall responsibility: GAV

Поступила 30.10.24
Принята в печать 28.08.25

Submitted 30.10.24
Accepted 28.08.25