

Зв'язок публікації з плановими науково-дослідними роботами. Дослідження є фрагментом планової комплексної теми кафедри гістології, цитології та ембріології (завідувач каф. – д.мед.н., проф. О.В. Цигикало) Буковинського державного медичного університету «Закономірності морфогенезу та структурно-функціональні особливості тканин і органів в онтогенезі людини», № державної реєстрації 0116U002938.

Вступ. Уроджені вади розвитку (УВР) є актуальною і все ще не вирішеною проблемою сучасної медичної науки. За даними Всесвітньої організації охорони здоров'я (ВООЗ), УВР зустрічаються у 5,5% новонароджених. УВР кісток і їх з'єднань відносяться до важких УВР, що призводять до інвалідизації і порушення працездатності. Уроджені локальні аномалії кісток і з'єднань нижніх кінцівок у дітей складають близько 50% і у 40% дітей спричиняють розвиток інвалідності [1, 2].

Поглиблення відомостей про УВР скелета нижніх кінцівок має важливе значення у лікуванні дітей з цими аномаліями. Узагальнення інформації допомагає діагностувати, оцінити ступінь їх ураження, передбачити можливі ускладнення, обирати оптимальні лікувальні та реабілітаційні заходи [1]. Наявна номенклатура стосовно УВР кісток гомілки потребує доопрацювання та уточнення. Часто один і той самий термін використовується для абсолютно різних типів уражень кінцівок або, навпаки, одна і та ж УВР може позначатися різними термінами. Хоча останнім часом спостерігається глибше розуміння проблем щодо УВР кісток нижніх кінцівок, епізоди неналежного використання термінології все ще залишаються. Чітка та однозначна термінологія повинна стати універсальним інструментом у практиці лікарів різних спеціальностей, щоб уникнути діагностичних непорозумінь та терапевтичних помилок [3-5].

Уроджена вада розвитку – стійкий дефект морфогенезу, що виникає в результаті порушення внутрішньоутробного розвитку (ВУР) та характеризується зміною структурно-функціональної організації органа.

Аномалії розвитку – дефекти органів, які не викликають серйозних порушень їх функцій.

Мікроаномалії розвитку – незначні відхилення від нормального розвитку органів, які не впливають на їх функції. У педіатричній практиці їх називають стигми дисморфогенезу, підкреслюючи їх зв'язок з порушеннями ВУР [6].

Найчастіше УВР та аномалії кісток гомілки є односторонніми (31%) [7]. Однак, іноді вони асоціюються з іншими аномаліями кісток та/або внутрішніх органів, чи є складовими конституційних синдромів [8]. Відзначається також, що у дітей із уродженими дефектами нижніх кінцівок поздовжня деформація переважає над поперечною ($p < 0,03$) [7]. УВР кісток гомілки є предметом детального вивчення ембріологів, генетиків, дитячих хірургів, травматологів і ортопедів.

Ембріологи поглиблюють знання про морфогенез та критичні періоди закладки нижніх кінцівок. Зачатки нижніх кінцівок, у вигляді округлих утворень біля поперекових хребців, з'являються впродовж 4-5 тижнів ВУР. На 6-му тижні ВУР бруньки кінцівок подовжуються, розвиваються сегменти, які в подальшому стануть стегном і гомілкою, а дистальні кінці сплющуються, утворюючи фрагменти стопи. Протягом 7-8 тижнів ВУР міжпальцева тканина регресує через апоптоз, утворюючи окремі пальці стоп, і кінцівки починають медіально обертатися [8].

Оскільки частота виникнення УВР скелета нижніх кінцівок становить 5:1000 вагітностей, генетики продовжують дослідження причин виникнення УВР кісток гомілки. У більшості випадків аномалії розвитку спричинені мутаціями одного гена, числовими чи структурними хромосомними аберациями [9]. Не виключається також можливий вплив ембріотоксичних чинників. Причинно-наслідковий зв'язок між дією певних шкідливих факторів та виникненням УВР кісток гомілки залежить від часу впливу, найчастіше порушення виникають з 4-го по 8-ий тижні ВУР, коли відбувається закладка і формування скелета нижніх кінцівок.

Для клініцистів основною діагностичною проблемою щодо наявної УВР скелета гомілки є з'ясування того, чи вона одинична, чи є симптомом деяких синдромів. При скелетній дисплазії клінічно досить важливо диференціювати летальні дефекти від нелетальних [9]. Дискусійним залишається питання визначення найкращого методу візуалізації, який буде використовуватися для доповнення рентгенівських знімків серед УЗД, КТ плода та МРТ [8].

Найпоширенішою лікувальною тактикою при УВР кісток гомілки залишається хірургічна корекція, що полягає у радикальному видаленні фрагменту кінцівки (ампутація з подальшим протезуванням) чи у серії послідовних реконструктивних операцій [10-12].

Існують різні класифікації УВР скелета нижніх кінцівок. Одна з найбільш відомих, яка не втратила актуальність до сьогодні, була запропонована ще у 1961 році Frantz і O`Rahilly [13]. На думку вчених, найбільш доцільним є поділ усіх уроджених дефектів кінцівок на термінальні та вставні. До термінальних УВР скелета кінцівок належать ті, де всі елементи кінцівки відсутні. При вставних дефектах відсутній чи змінений лише середній сегмент кінцівки. Однак, і термінальні, і вставні УВР кінцівок, у свою чергу, бувають поперечні чи парааксіальні. При поперечному дефекті кінцівка вражається по всій її товщині, а при парааксіальному – у патологічний процес втягується преаксіальна чи постааксіальна частина кінцівки.

У 1991 році International Organization for Standardization і International Society of Orthopaedic Surgery and Traumatology запропонували інший варіант класифікації, за яким всі дефекти кінцівок поді-

ляли на поперечні чи поздовжні, а окремі кістки як повністю чи частково відсутні.

Метою роботи є аналіз та узагальнення відомостей джерел наукової літератури щодо УВР кісток гомілки, їх класифікація та тлумачення згідно алфавіту. Дане дослідження є продовженням раніше проведених нами досліджень стосовно УВР нижніх кінцівок [14].

Результати дослідження та їх обговорення.

Геміmelія великогомілкової кістки – рідкісна поздовжня УВР нижніх кінцівок, що характеризується повною або частковою відсутністю великогомілкової кістки. Більшість випадків геміmelії великогомілкової кістки є спорадичними (1:1000000) і найчастіше ця УВР зустрічається у немовлят із складними спадковими синдромами. У таких випадках геміmelія великогомілкової кістки, як правило, двобічна і пов'язана з іншими дефектами, підтвердженими результатами клінічного обстеження або спеціальними методами візуалізації. Пренатальна або постнатальна діагностика геміmelії великогомілкової кістки є показом до детального скринінгу та пошуку можливих супутніх уроджених аномалій. Клінічними особливостями геміmelії великогомілкової кістки є укорочена, медіально нахилена (варусна) кінцівка.

Хоча існуючі літературні дані стосовно геміmelії великогомілкової кістки є фрагментарними і поодинокими, але для її опису використовують кілька класифікацій. Класифікація за Paley (2016) є найпоширенішою, оскільки описує топографо-анатомічні особливості цієї УВР, що допомагає хірургам обрати оптимальні варіанти реконструкції. Виділяють чотири типи великогомілкової геміmelії:

- Тип I (59%) – повна відсутність великогомілкової кістки.

- Тип II А (10%) – наявність проксимального відділу великогомілкової кістки (хрящовий епіфіз). Ця кістка, хоча і не виявляється у новонароджених, може поступово розвиватися завдяки вторинному скостенінню. Можливе поєднання вади з гіпоплазією дистального епіфіза стегнової кістки.

- Тип II В (24%) – наявність проксимальної частини великогомілкової кістки, що включає частину метафізу та діалізу, а також незмінений епіфіз та пластинку росту.

- Тип III (1,5%) – наявність у новонародженого лише дистального епіфізу великогомілкової кістки.

- Тип IV (5,5%) – характерна наявна вся великогомілкова кістка, проте спостерігається її гіпоплазія, або гіпоплазія тільки її дистального кінця. При цьому, дистальний кінець великогомілкової кістки звужений і іноді відхиляється від дистального кінця малоогомілкової кістки.

У більшості випадків розміри малоогомілкової кістки при геміmelії великогомілкової кістки не змінюються, хоча допускається вкорочення та/або деформація малоогомілкової кістки. Рідше малоогомілкова кістка також відсутня. Геміmelія великогомілкової кістки може бути пов'язана з помірною гіпоплазією стегнової кістки, подвоєнням стегна або гіпоплазією дистального центру скостеніння стегнової кістки. Стопа може бути не зміненою, гіпопластичною або деформованою [15, 16].

Геміmelія малоогомілкової кістки – часткова або повна аплазія малоогомілкової кістки. Малоогомілко-

ва геміmelія – найпоширеніша патологія, пов'язана з довгими трубчастими кістками, спостерігається з частотою від 1:135 000 до 1:50000. Однобічна форма становить 60-80% усіх випадків, права малоогомілкова кістка уражається частіше, ніж ліва. Етіологія цієї УВР залишається невідомою, але, як правило, геміmelія малоогомілкової кістки не вважається спадковою УВР. Винятком може бути поєднання малоогомілкової геміmelії з іншими аномаліями розвитку кісток, що характерно для спадкових синдромів з аутосомно-домінантним типом успадкування. Не відкидається також теорія еволюційного ангиогенезу, за якою порушення морфогенезу кісток гомілки відбувається через недостатність кровотоку чи аномалії розвитку судин. Ініціювання формування кісток з хрящових зачатків довгих трубчастих кісток нижніх кінцівок залежить від проростання у їх товщу судин на 6-7 тижнях ВУР. Артеріальний кровообіг нижніх кінцівок встановлюється до 8-го тижня ВУР. Кровообіг проксимальної частини малоогомілкової кістки здійснюється передньою великогомілковою артерією, а середньої та дистальної частин кістки – малоогомілковою артерією. Недосконалість ембріональних артеріальних переходів, а також відсутність необхідних артерій може зумовлювати специфічні скелетні аномалії [17-19].

Клінічно геміmelія малоогомілкової кістки проявляється у вигляді невідповідності довжини кінцівок, передньо-присереднім викривленням великогомілкової кістки, вальгусною деформацією колінного суглоба, стопи та надп'яtkово-гомілкового суглоба. Основними проблемами при малоогомілковій геміmelії є різна довжина кінцівок та деформація стопи [10].

Однобічна малоогомілкова геміmelія призводить до невідповідності довжини кінцівки, внаслідок гальмування росту і розвитку кісток гомілки та стопи. Крім того, характерним є сповільнення росту стегнової кістки (уроджена недостатність стегнової кістки). Саме внаслідок геміmelії малоогомілкової кістки визначається різна довжина правої і лівої гомілок. Зокрема, у людей зрілого віку описуються випадки різниці від 2,0 до 25,0 см за відсутності дефіциту стегнової кістки та >30,0 см при поєднаному ураженні гомілки та стегна. У джерелах літератури [20] трапляються неоднозначні дані щодо концепції постійного гальмування – процесу, при якому співвідношення довжини кінцівки між коротшою та довшою кінцівками залишається незмінним протягом усього їхнього росту, не виключається також теорія аномального дозрівання всього скелета. Деформації стопи та надп'яtkово-гомілкового суглоба при геміmelії малоогомілкової кістки стають основними причинами інвалідності. Описується дисплазія дистального відділу великогомілкової кістки та надп'яtkової кістки разом з плоскими деформованими, неправильно орієнтованими поверхнями суглобів [11].

Сонографічно діагностувати геміmelію малоогомілкової кістки можна наприкінці 8-10 тижнів вагітності. Ультразвуковими ознаками геміmelії малоогомілкової кістки є деформована або відсутня малоогомілкова кістка з нормальною мінералізацією та початком скостеніння, вкорочена або вигнута допереду гомілка, значне вкорочення стегнової кістки та аномалії стопи. При підозрі на укорочення малоого-

мілкової кістки, слід виміряти всі довгі кістки плода. Детальний анамнез вагітності, включаючи прийом ліків, вплив вірусів, вживання наркотиків, травми, цукровий діабет та дослідження ворсин хоріона на перших тижнях вагітності можуть бути корисними для виявлення етіологічних факторів. Також слід проводити оцінку профілю обличчя плода, органів серцево-судинної, нервової, сечово-статевої та травної систем, щоб визначити наявність чи відсутність супутніх аномалій. Після встановлення передбачуваного діагнозу, необхідна рання комплексна оцінка спеціалістів, включаючи акушерів-гінекологів, генетиків, хірургів та ортопедів для визначення подальшої тактики ведення вагітності, пологів, способів хірургічної корекції та реабілітації. За класифікацією Achterman та Kalamchi (1979) існують три типи гемімельії мало-гомілкової кістки:

Тип I (10% усіх випадків) характеризується повною або частковою відсутністю мало-гомілкової кістки та м'якою великогомілковою кісткою або її відсутністю.

Тип II (35%) – однобічна відсутність мало-гомілкової кістки, нахил великогомілкової кістки допереду та значне вкорочення гомілки.

Тип III (55%) – випадки з одно- та (або) двобічною відсутністю мало-гомілкової кістки, з деформацією нижніх кінцівок та стопи.

Прогноз при гемімельії мало-гомілкової кістки залежить від типу дефекту, супутніх УВР стегнової кістки, деформації стопи, УВР колінного та над'яtkово-гомілкового суглобів [21, 22].

У пацієнтів з мало-гомілковою аплазією (тип II за класифікацією Achterman та Kalamchi) передопераційна оцінка за допомогою МР-томографії особливо корисна для виявлення інших УВР (агенезія хрестоподібних зв'язок) та/або судинних (гіпоплазія або відсутність передньої великогомілкової артерії) дефектів. Наявність даних аномалій необхідно враховувати через можливі надалі післяопераційні ішемічні ускладнення [23].

Гіпоплазія великогомілкової кістки – переважно однобічна УВР із дефектом, як правило, в середній і нижній третинах великогомілкової кістки. На місці відсутнього кісткового фрагменту буде утворюватися сполучнотканинний тяж, який з'єднується з частиною великогомілкової кістки (а іноді разом і з мало-гомілковою кісткою) в дистальному або проксимальному її відділах, рідше – з капсулою суглоба. При цій УВР змінюється форма колінного суглоба та конфігурація нижньої кінцівки [24, 25].

Гіпоплазія мало-гомілкової кістки – характеризується вкороченням гомілки на ураженому боці, її викривленням, вальгусним відхиленням стопи. Стопа зазвичай плоско-вальгусна. У 30% хворих гіпоплазія мало-гомілкової кістки двобічна. Ця УВР важко піддається корекції через різке вкорочення і напруження м'язів гомілки. З віком деформація прогресує. Мало-гомілкова кістка вкорочена, потовщена, викривлена допереду. Уроджена недорозвиненість мало-гомілкової кістки зустрічається в 3 рази частіше, ніж стегнової кістки [26].

Кампомелія (синонім – кіфомелічна дисплазія) – уроджене викривлення вбік довгих трубчастих кісток. Зазвичай викривленню піддається великогомілкова кістка, інше назва – уроджений кіфосколиоз великогомілкової кістки [25].

Сиреномелія (синонім – синдром каудальної регресії, синдром каудальної дисплазії) – це злиття нижніх кінцівок. Дана УВР може поєднуватися із залучення м'яких тканин і деяких трубчастих кісток. Характерною є гіпоплазія або аплазія кісток нижніх кінцівок і таза, уроджений вивих стегна, згинальні контрактури кульшових і колінних суглобів. При цій УВР можуть бути сформовані дві стопи (simprus dipus), одна стопа (simprus monoparus) або повна відсутність стопи (simprus arpus) [26].

Уроджений вивих гомілки розвивається у колінному суглобі, зустрічається нечасто. Уроджений вивих гомілки буває повним і неповним, переднім і заднім, найчастіше трапляється задній. Описані і бічні вивихи гомілки у колінному суглобі, частіше назовні. В анатомічному відношенні уроджені вивихи гомілки через деформації суглоба, що спричинені зміщенням гомілки, різноманітні. Вивихи гомілки частіше двобічні. Розрізняють 3 ступені вивиху гомілки:

1) I ступінь – суглобова поверхня великогомілкової кістки зміщується допереду по відношенню до епіфіза стегнової кістки і верхнім краєм досягає ділянки з'єднання стегнової кістки з наколінником.

2) II ступінь – задній край великогомілкової кістки при згинанні гомілки зміщується в передню частину суглобової поверхні надвиростків стегнової кістки.

3) III ступінь – великогомілкова кістка зміщена допереду і доверху.

При задньому вивиху надвиростки стегнової кістки будуть зміщені допереду, а при передньому – дозадку. При уродженому вивиху кістки гомілки потовщені і зазвичай викривлені допереду. Згинальна контрактура в колінному суглобі досягатиме 120–90. Хрестоподібні зв'язки або недорозвинені, або відсутні, що буде обумовлювати наявність симптому «висувної шухляди». М'язи-розгиначі гомілки вкорочені, а м'язи-згиначі зазвичай зміщуються допереду, особливо двоголовий м'яз стегна, що стає перешкодою до згинання кінцівки в колінному суглобі. Сила м'язів ослаблена також через зближення точок їх прикріплення. Спостерігається виражена бічна рухливість. Чотириголовий м'яз стегна може бути недорозвинений. Можуть виявлятися аномалії прикріплення інших м'язів гомілки. Часто відсутня зв'язка наколінка, іноді й сам наколінко. При вивиху гомілки допереду в підколінній ямці пальпуються надвиростки стегнової кістки у вигляді сходинок, шкіра в цій ділянці натягнута, а на передній поверхні коліна утворюється надлишок шкіри, через який виникають поперечні складки. Колінний суглоб при вивиху гомілки знаходиться в положенні перерозгинання або згинання. Вивих у колінному суглобі може поєднуватися з відсутністю однієї з кісток гомілки, частіше великогомілкової кістки, і УВР над'яtkово-гомілкового суглоба [27].

Уроджене викривлення великогомілкової кістки зустрічається не часто. У більшості випадків дана УВР характерна для плодів чоловічої статі, у 95% випадків є лівобічною. Причиною викривлення гомілки вважають неправильний розвиток литкового м'яза, внутрішньоутробне стиснення кісток гомілки або їх перелом. Уроджена кутова деформація великогомілкової кістки буває двох видів: 1) кут відкритий допереду; 2) кут відкритий дозадку. Якщо ця деформація поєднується з несправжнім суглобом гомілки, то в

місці кутового викривлення рентгенологічно буде виявлятися склероз кінців великогомілкової кістки з облітерацією її кістково-мозкової порожнини, іноді з наявністю кістозних порожнин у місці викривлення. Якщо кутове викривлення гомілки не сполучається з несправжнім суглобом великогомілкової кістки, то склероз теж має місце, але тут, на перший план, виходить стійке еквінусне положення стопи і деформація колінного суглоба. Ця УВР часто поєднується з іншими УВР цієї ж кінцівки: відсутністю або недорозвиненням кісток стопи, малогомілкової кістки, іноді з уродженим вивихом або підвивихом стопи. Кутова деформація зазвичай спостерігається в середній або нижній третинах гомілки. Кортикальний шар великогомілкової кістки потовщений на випуклому боці, а кістково-мозкова порожнина різко звужена або зовсім не виявляється. Якщо кут відкритий допереду, що буває значно рідше, то малогомілкова кістка деформується аналогічно великогомілковій кістці. М'язи передньої поверхні гомілки вкорочуються, функція триголового м'яза литки знижується. При передньому кутовому викривленні гомілки тенденції до зменшення деформації з віком не спостерігається, при задньому – відзначається зменшення деформації гомілки [28].

Уроджений несправжній суглоб великогомілкової кістки становить 0,5% усіх УВР нижніх кінцівок. Його появу часто пов'язують з внутрішньоутробним переломом великогомілкової кістки, її механічним здавленням або неправильним положенням. Найчастіше перелом виникає на межі середньої та нижньої третин гомілки або в нижній її третині. Розрізняють 3 типи несправжнього суглоба великогомілкової кістки: 1) уроджений дефект великогомілкової кістки – істинний псевдосуглоб; 2) псевдосуглоб, що виникає на місці уродженої кісткової кістки; 3) псевдосуглоб, що утворився на місці перелому у ділянці кута уродженого викривлення великогомілкової кістки. В останньому випадку кінці кістки склерозовані, кістково-мозкова порожнина різко звужена або відсутня. Така кістка крихка, часто ламається. Крім того, псевдартрози можна розділити на 2 групи:

- 1) первинні уроджені псевдартрози (вади закладки);
- 2) вторинні уроджені псевдартрози, що спричинені внутрішньоутробним пошкодженням кісток гомілки чи їх викривленням.

Клінічно спостерігається різного ступеня патологічна рухомість несправжнього суглоба, наявність характерного дугоподібного або кутового викривлення гомілки, кут відкритий дозад. Стопа частіше встановлюється у положенні *pes calcaneus*, рідше – *pes equinus*. Шкіра над місцем несправжнього суглоба ущільнена, а деколи і рубцево змінена, м'язи

атрофовані. Кінці великогомілкової кістки стоншені, склерозовані. Між кістковими фрагментами може спостерігатися щільна волокниста тканина («тугий» псевдоартроз). Уражена гомілка завжди коротша і тонша за здорову. Невідповідність довжини кінцівки пов'язана з викривленням кісток гомілки у ділянці несправжнього суглоба та їх частковим недорозвиненням через вторинні трофічні порушення, відсутність повноцінного навантаження. Стопа також зменшується в розмірах. З віком ступінь деформації гомілки зазвичай збільшується [29].

Фокомелія – відсутність або виражена гіоплазія довгих трубчастих кісток нижніх кінцівок, відома також як тюленеподібна кінцівка. Стопи з'єднуються з тулубом за допомогою коротких куц. Розрізняють повну форму фокомелії, при якій проксимальна та дистальна частина кінцівки відсутня та неповну – відсутня або проксимальна, або дистальна частина. Фокомелія зустрічається при деяких рідкісних спадкових синдромах, таких як синдром Робертса, синдром ДК-фокомелії та інших. Характерними є множинні УВР: скелетні; сечово-статеві, зокрема, агенезія нирок; шлунково-кишкові вади; аномалії очей, наприклад, помутніння рогівки; черепно-лицеві аномалії, включаючи сріблясто-світле волосся, великі гемангіоми та гіпопластичний носовий хрящ. До цих синдромів належать аутосомно-рецесивна форма синдрому VACTERL-гідроцефалії (синдром Девіда-О'Каллагана), синдром Х-зчепленої рецесивної форми (Хантер Мак-Мюррей) та синдром Лауріна-Сандроу (LSS) [30].

Висновки.

Внаслідок порушення морфогенезу кісток гомілки впродовж 4-8 тижнів пренатального періоду онтогенезу людини виникають їх УВР. УВР кісток гомілки рідкісні, але не виняткові, як правило, є односторонніми, а не двобічними. Односторонні УВР кісток гомілки становлять 31% усіх УВР нижніх кінцівок.

УВР кісток нижніх кінцівок поділяються на поперечні чи поздовжні, а окремі кістки як повністю чи частково відсутні. УВР кісток гомілки часто поєднується з іншими уродженими аномаліями розвитку, тому при виявленні останніх, необхідна ретельна діагностика органів та систем плода чи новонародженого.

Найбільш розповсюдженою серед УВР кісток гомілки є геміmelія малогомілкової кістки. Одностороння форма малогомілкової геміmelії становить приблизно 60-80% усіх випадків, при цьому характерно, що права малогомілкова кістка уражається частіше, ніж ліва.

Перспективи подальших досліджень. Вивчення морфологічних передумов виникнення УВР кісток гомілки може бути підґрунтям для розробки та обґрунтування нових способів їх хірургічної корекції.

Література

1. Rerucha SM, Dickison C, Baird DC. Lower Extremity Abnormalities in Children. *Am Fam Physician*. 2017;96(4):226-33.
2. Dobbe AM, Gibbons PJ. Common paediatric conditions of the lower limb. *J Paediatr Child Health*. 2017;53(11):1077-85. doi: 10.1111/jpc.13756.
3. Horn J, Steen H, Huhnstock S, Hvid I, Gunderson RB. Limb lengthening and deformity correction of congenital and acquired deformities in children using the Taylor Spatial Frame. *Acta Orthop*. 2017;88(3):334-40.
4. Samimi M, Durieux-Verde M, Caille A, Mazereeuw-Hautier J, Boccara O, Martin L, et al. Clinical and haemodynamic risk factors associated with discrepancies in lower limb length with capillary malformations: data from the national paediatric French cohort CONAPE. *Br J Dermatol*. 2018;178(2):520-6. doi: 10.1111/bjd.16017.
5. Esposito F, Ferrara D, Di Serafino M, Diplomatico M, Vezzali N, Giugliano AM, et al. Classification and ultrasound findings of vascular anomalies in pediatric age: the essential. *Journal of Ultrasound*. 2019;22(1):13-25.

6. Kuandykov YU, Al'mukhambetova SK, Zhumagul MH, Moldakaryzova AH. Vrozhdennyye poroki razvitiya: klassifikatsiya, prichiny, mekhanizmy vozniknoveniya [Congenital malformations: classification, causes, mechanisms of occurrence.]. Vestnik KazNMU 2018;1:469-73. [in Russian].
7. Guttman D, Ezinstien E, Yissar T, Barak S. Characteristics and trends of congenital and acquired lower limb deficiency in children and adolescents at the sheba medical center. Harefuah. 2018;157(8):511-6.
8. Bergère A, Amzallag-Bellenger E, Lefebvre G, Dieux-Coeslier A, Mezel A, Herbaux B, et al. Imaging features of lower limb malformations above the foot. Diagn Interv Imaging. 2015;96(9):901-14. doi: 10.1016/j.diii.2014.08.008
9. Schramm T, Mommsen H. Fetal Skeletal Disorders. Ultraschall Med. 2018;39(6):610-34. doi: 10.1055/a-0660-9417
10. Birch JG, Paley D, Herzenberg JE, Morton A, Ward S, Riddle R, et al. Amputation Versus Staged Reconstruction for Severe Fibular Hemimelia: Assessment of Psychosocial and Quality-of-Life Status and Physical Functioning in Childhood. JB & JS Open Access 2019;4(2):e0053.
11. Paley D. Surgical reconstruction for fibular hemimelia. J Child Orthop. 2016;10(6):557-83. doi: 10.1007/s11832-016-0790-0
12. Elmherig A, Ahmed AF, Hegazy A, Herzenberg JE, Ibrahim T. Amputation versus limb reconstruction for fibula hemimelia: A meta-analysis: A meta-analysis. J Pediatr Orthop. 2020;40(8):425-30.
13. Frantz CH, O'Rahilly R. Congenital skeletal limb deficiencies. J Bone Joint Surg Am. 1961;43(8):1202-24.
14. Khmara TV, Afon'kina AS, Vasylychshyn YM, Biryuk IH, Vasylychshyna AV. Ontolohiya vrodzhenykh vad skeleta stopy. [Ontology of congenital defects of the skeleton of the foot.] Klinichna anatomiya ta operatyvna khirurgiya. 2017;16(1):137-43. doi: <https://doi.org/10.24061/1727-0847.16.1.2017.66>. [in Ukrainian].
15. Kaplan-List K, Klionsky NB, Sanders JO, Katz ME. Systemat. radiographic evaluation of tibial hemimelia with orthopedic implications. Pediatr Radiol. 2017;47(4):473-83. doi: 10.1007/s00247-016-3730-8.
16. Basso M, Camurri V, Frediani P, Boero S. A rare case of tibial hemimelia, surgical technique and clinical results. Acta Orthopaedica et Traumatologica Turcica. 2018;52(4):315-9. doi: 10.1016/j.aott.2017.11.004.
17. Hootnick DR, DeSesso JM, Vargesson N. Congenital Embryonic Arterial and Skeletal Dysgeneses. RadioGraphics. 2016;36(4):1257.
18. Hootnick DR. Congenital fibular dystrophisms conform to embryonic arterial dysgenesis. The Anatomical Record. 2020;303(11):2792-2800. doi: 10.1002/ar.24348.
19. André LM, Ausems CRM, Wansink DG, Wieringa B. Abnormalities in Skeletal Muscle Myogenesis, Growth, and Regeneration in Myotonic Dystrophy. Front Neurol. 2018;9:368. doi: 10.3389/fneur.2018.00368.
20. Tsai A, Kleinman PK, Laor T, Kasser JR. Lower-extremity growth patterns and skeletal maturation in children with unilateral fibular hemimelia. Pediatr Radiol. 2019;49(1):122-7. doi: 10.1007/s00247-018-4263-0
21. Yakıřtırın B, Altınboęa O, Yüce T, Çaęlar AT. Fetal fibular hemimelia with focal femoral deficiency: A case report. Turk J Obstet Gynecol. 2019;16(3):205-7. doi: 10.4274/tjod.galenos.2019.89990.
22. Mishima K, Kitoh H, Iwata K, Matsushita M, Nishida Y, Hattori T, et al. Clinical Results and Complications of Lower Limb Lengthening for Fibular Hemimelia: A Report of Eight Cases. Medicine (Baltimore). 2016;95(21):e3787. doi: 10.1097/MD.0000000000003787.
23. Kulkarni RM, Arora N, Saxena S, Kulkarni SM, Saini Y, Negandhi R. Use of Paley Classification and SUPERankle Procedure in the Management of Fibular Hemimelia. Journ. Pediatr Orthop. 2019;39(9):708-717. Available from: https://journals.lww.com/pedorthopaedics/Fulltext/2019/10000/Use_of_Paley_Classification_and_SUPERankle.16.aspx. doi: 10.1097/BPO.0000000000001012.
24. Shah K, Shah H. Tibial hypoplasia with a bifid tibia: an unclassified tibial hemimelia. BMJ Case Rep. 2016;2016:bcr2016216622. doi: 10.1136/bcr-2016-216622.
25. Kalmin OV, Kalmina OA. Anomalii razvitiya organov i chastey chelovecheskogo tela [Anomalies in the development of organs and parts of the human body]. Rostov; 2016. 286-291 s. [in Russian].
26. Boichuk TM, Oliinyk Ilyu, Antoniuk OP, Pykaliuk VS. Pryrodzheni vady rozvytku liudyny. Zahal'ni polozhennia teratolohii [Congenital malformations of a person. General provisions of teratology] Chernivtsi: Meduniversytet; 2015. 104-108 s. [in Ukrainian].
27. Tsai A, Laor T, Estroff JA, Kasser JR. Constant inhibition in congenital lower extremity shortening: does it begin in utero? Pediatric Radiology. 2018;48(10):1451-62. doi: 10.1007/s00247-018-4153-5.
28. Hootnick DR, Vargesson N. The syndrome of proximal femur, fibula, and midline metatarsal long bone deficiencies. Birth Defects Res. 2018;110(15): 1188-93. doi: 10.1002/bdr2.1349.
29. Liu Y, Wang L, Yang YK, Liang Y, Zhang TJ, Liang N, et al. Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasia using targeted next-generation sequencing: an analysis of 30 cases. Diagnostic Pathology. 2019;14(1):76. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6626426/pdf/13000_2019_Article_853.pdf. doi: 10.1186/s13000-019-0853-x.
30. Hodo T, Hamrick M, Melenevsky Y. Complex Anatomic Abnormalities of the Lower Leg Muscles and Tendons Associated With Phocomelia: A Case Report. J Foot Ankle Surg. 2017;56(6):1335-8. doi: 10.1053/j.jfas.2017.06.008.

ОНТОЛОГІЯ УРОДЖЕНИХ ВАД КІСТОК ГОМІЛКИ

Комар Т. В., Хмара Т. В., Попович А. І., Кавун М. П., Петрюк А. Є.

Резюме. За даними ВООЗ уроджені аномалії зустрічаються у 5,5% новонароджених, і від 1,7 до 12,5% цих дітей мають вади розвитку нижніх кінцівок. Уроджені вади розвитку (УВР) нижніх кінцівок є порушеннями формування їх скелета в пренатальному періоді онтогенезу людини і проявляються різними патологічними змінами відповідних кісток. УВР нижніх кінцівок можна розділити на типові (самостійні нозологічні форми) і атипіві (комбіновані з іншими аномаліями або захворюваннями). У 31% УВР кісток гомілки є однобічними. Відзначається також, що у дітей з уродженими дефектами нижніх кінцівок поздовжня деформація переважає над поперечною.

Оскільки частота виникнення УВР скелета нижніх кінцівок становить близько 5:1000 вагітностей, генетики продовжують з'ясувати причини виникнення УВР кісток гомілки. У більшості випадків аномалії розвитку викликані мутаціями одного гена, числовими або структурними хромосомними абераціями. Не виключається також можливий вплив ембріотоксичних факторів. Детальний анамнез вагітності, включаючи прийом ліків, вплив вірусів, вживання наркотиків, травми, цукровий діабет та дослідження ворсин хоріона на перших тижнях вагітності можуть бути корисними для виявлення етіологічних факторів. Також слід проводити оцінку профілю обличчя плода, органів серцево-судинної, нервової, сечово-статевої та травної систем, щоб визначити наявність чи відсутність супутніх аномалій. Після встановлення передбачуваного діагнозу, необхідна рання комплексна оцінка спеціалістів, включаючи акушерів-гінекологів, генетиків, хірургів та ортопедів для визначення подальшої тактики ведення вагітності, пологів, способів хірургічної корекції та реабілітації. Причинно-наслідковий зв'язок між дією певних шкідливих факторів і виникненням УВР кісток гомілки залежить від часу впливу, найчастіше порушення виникають з 4 по 8 тижень гестації, коли відбувається закладка і формування скелета нижніх кінцівок. Порушенню нормального розвитку кісток гомілки також сприяють внутрішньоутробні переломи великогомілкової та малогомілкової кісток, їх механічне здавлення або

неправильне положення. На підставі проведеного аналізу джерел літератури зроблена спроба узагальнити існуючі відомості про уроджені вади кісток гомілки і запропоновано їх класифікацію, а також тлумачення згідно алфавіту. Коротко охарактеризовані найбільш поширені спадкові синдроми з вадами розвитку великогомілкової та малогомілкової кісток.

Ключові слова: великогомілкова кістка, малогомілкова кістка, уроджені вади розвитку, анатомія, людина.

ONTOLOGY OF CONGENITAL DEFECTS OF THE SHIN BONES

Komar T. V., Khmara T. V., Popovych A. I., Kavun M. P., Petriuk A. Ye.

Abstract. According to the WHO, congenital anomalies occur in 5.5% of newborns, and from 1.7 to 12.5% of these children have malformations of the lower extremities. Congenital malformations (CM) of the lower extremities are disorders of the formation of their skeleton in the prenatal period of human ontogenesis and are manifested by various pathological changes in the corresponding bones. CM of the lower extremities can be divided into typical (independent nosological forms) and atypical (combined with other anomalies or diseases). In 31% of CM, the shin bones are unilateral. It is also noted that in children with congenital defects of the lower extremities, the longitudinal deformation predominates over the transverse.

Because the incidence of lower extremity skeletal CM is about 5:1000 pregnancies, geneticists continue to determine the causes of shin bone CM. In most cases, developmental abnormalities are caused by mutations in a single gene, numerical or structural chromosomal aberrations. The influence of embryotoxic factors is not excluded either. A detailed history of pregnancy, including medication, exposure to viruses, drug use, trauma, diabetes, and chorionic villus sampling in the first weeks of pregnancy may help identify etiologic factors. The fetal face, cardiovascular, nervous, genitourinary, and digestive systems should also be evaluated to determine the presence or absence of concomitant abnormalities. Once a presumptive diagnosis is made, an early comprehensive assessment by specialists, including obstetricians, gynecologists, geneticists, surgeons, and orthopedists, is needed to determine further pregnancy, delivery, surgical correction, and rehabilitation tactics. The causal relationship between the action of certain harmful factors and the occurrence of CM of the tibia depends on the time of exposure, most often disorders occur from 4 to 8 weeks of gestation, when there are a bookmark and the formation of the skeleton of the lower extremities. Disturbances in the normal development of the tibia also contribute to intrauterine fractures of the tibia and fibula, their mechanical compression, or incorrect position. Based on the analysis of literature sources, an attempt is made to summarize the existing information on congenital malformations of the tibia and proposed their classification, as well as interpretation according to the alphabet. The most common hereditary syndromes with malformations of the tibia and fibula are briefly described.

Key words: tibia, fibula, congenital malformations, anatomy, human.

Рецензент – проф. Проніна О. М.

Стаття надійшла 23.12.2020

DOI 10.29254/2077-4214-2021-1-159-278-286

УДК 616.348-002.44-02-092-07-053.2

^{1,2}Конюшевська А. А., ²Сидоренко Н. В., ²Вайзер Н. В.,

²Крамаренко І. Є., ¹Яковенко Д. В., ¹Бохолдін Ю. О.

НЕСПЕЦИФІЧНИЙ ВИРАЗКОВИЙ КОЛІТ В ПРАКТИЦІ ПЕДІАТРА: ЕТІОЛОГІЯ, ПАТОГЕНЕЗ, КЛАСИФІКАЦІЯ, ДІАГНОСТИКА, ЛІКУВАННЯ (ОГЛЯД ЛІТЕРАТУРИ ТА ВЛАСНЕ СПОСТЕРЕЖЕННЯ)

¹Донецький національний медичний університет (м. Маріуполь)

²КНП «Маріупольське територіальне медичне об'єднання

здоров'я дитини та жінки» (м. Маріуполь)

konyshvskaya63@gmail.com

Вступ. Запальні захворювання кишечника (ЗЗК), до яких належить неспецифічний виразковий коліт (НВК), хвороба Крона (ХК), є однією з найбільш серйозних і невіршених проблем в гастроентерології, особливо в дитячій гастроентерології [1-3].

Захворюваність і поширеність ЗЗК у всьому світі з кожним роком збільшується [1, 2, 4, 5]. Дуже неспокійно, коли це стосується й дітей. У 25-50% випадків ЗЗК маніфестують в дитячому віці [6, 7]. До сучасних тенденцій ЗЗК відносять «омолодження» хвороби – ранній, до шестирічного віку, дебют захворювання. Серед хворих дітей на ЗЗК – 15% дітей до 6 років, і навіть 1% дітей до 1 року [7, 8, 9]. Тому була затверджена міжнародна вікова класифікація ЗЗК, в якій виділяють неонатальні (до 28 днів) і малюкові (до 2-х років) варіанти, варіанти з дуже раннім початком (до

6 років) і з раннім початком (до 10 років), педіатричні варіанти ЗЗК (до 17 років) [7, 10].

У дітей ЗЗК протікають важче, ніж у дорослих: запальний процес має більш поширений прогресуючий характер, перебіг захворювання агресивніший, більш високий ризик розвитку кишкових ускладнень, а також високий ризик розвитку зловияків новоутворень кишечника, не враховуючи на проведену активну терапію [7, 11, 12]. Більш тяжкий перебіг ЗЗК у дітей обумовлен, перш за все, віковими особливостями та гормональними перебудовами організму дитини [13]. За даними Денисової М. Ф. [6] тяжкі форми НВК з тотальним ураженням товстого кишечника, зустрічаються частіше у дітей препубертатного віку (11-14 років) і складають до 16%, середньотяжкий перебіг НВК виявлено у 49% хворих дітей.