

Внутриутробные переломы костей скелета у плодов с несовершенным остеогенезом: обзор литературы и собственное клиническое наблюдение**Е.Г. Скрябин¹, И.В. Комарова³, А.Н. Буксеев², И.И. Кукарская^{1,3}, М.А. Аксельров^{1,2}, Е.Б. Храмова², С.Н. Супрунец^{1,2}, Д.А. Попков⁴**¹Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования

«Тюменский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Тюмень, Россия

²Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Тюменской области «Областная клиническая больница № 2», г. Тюмень, Россия³Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Тюменской области «Перинатальный центр», г. Тюмень, Россия⁴Федеральное государственное бюджетное учреждение

«Российский научный центр "Восстановительная травматология и ортопедия" им. акад. Г.А. Илизарова»

Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Курган, Россия

Intrauterine bone fractures in fetuses with osteogenesis imperfecta: a literature review and a case report**E.G. Skryabin¹, I.V. Komarova³, A.N. Bukseev², I.I. Kukarskaya^{1,3}, M.A. Akselrov^{1,2}, E.B. Khramova¹, S.N. Suprunets^{1,2}, D.A. Popkov⁴**¹Tyumen State Medical University, Tyumen, Russian Federation²State budgetary health care institution Tyumen region "Regional clinical hospital № 2", Tyumen, Russian Federation³State budgetary health care institution Tyumen region "Perinatal Center, Tyumen", Tyumen, Russian Federation⁴Russian Ilizarov Scientific Center for Restorative Traumatology and Orthopaedics, Kurgan, Russian Federation

Представлен обзор литературы по проблеме внутриутробных переломов костей скелета у плодов, страдающих несовершенным остеогенезом. Показано, что пренатальная диагностика этого заболевания основана на выявлении ультразвуковых симптомов патологии костной ткани: укорочения и деформации сегментов конечностей и ребер, переломов и костных мозолей костей скелета, низкой оссификации черепа с расширением внутрочерепных швов. После рождения детям проводится комплексное клиническое, параклиническое и рентгенологическое исследование, определяющее лечебную тактику. Переломы костей скелета у новорожденных лечатся консервативно. После установления диагноза несовершенного остеогенеза решается вопрос о введении детям препарата из группы бисфосфонатов, способствующего снижению активности остеокластов, повышению минерализации костной ткани и снижению рисков переломов. В качестве примера приводится клиническое наблюдение за новорожденной девочкой, страдающей несовершенным остеогенезом III типа, у которой переломы обеих бедренных и левой большеберцовой костей были диагностированы внутриутробно посредством ультразвукового скрининга. Описан травматологический статус родившегося ребенка, результаты рентгенологического исследования костной системы, объем проведенного лечения.

Ключевые слова: несовершенный остеогенез, плод, внутриутробные переломы костей скелета

The article presents a literature review on intrauterine bone fractures in fetuses suffering from osteogenesis imperfecta. Prenatal ultrasound investigation of the condition is made to identify pathologically changed bone tissue including shortened and deformed limb segments and ribs, bone fractures and callus formation and widened intracranial sutures. Comprehensive clinical, paraclinical and radiological evaluations are produced after the birth to determine treatment strategy. Skeletal fractures in newborns are treated conservatively. With diagnosis of osteogenesis imperfecta established medical treatment with bisphosphonates is administered to inhibit osteoclast-mediated bone resorption, facilitate bone mineralization and lower fracture incidence. The case report describes fractures of both femurs and left tibia in a female newborn suffering from osteogenesis imperfecta type III diagnosed *in utero* with ultrasonographic screening. The case presented highlights infant's trauma-focused status, radiological findings and the treatment performed.

Keywords: osteogenesis imperfecta, fetus, intrauterine bone fracture**ВВЕДЕНИЕ**

Различные аспекты несовершенного остеогенеза (НО) у детей достаточно полно представлены в медицинской литературе [1–4]. При этом описываемые клинические наблюдения, в основном, относятся к поздним формам заболевания, протекающим в постнатальный период [5–7]. Что касается типов НО, при которых переломы костей скелета возникают в период внутриутробного развития у плодов, то медицинская

информация отражена в малом количестве научных публикаций, вследствие чего практические врачи недостаточно знакомы с данной проблемой [8–10].

Цель. Донести до широкой аудитории травматологов-ортопедов современную медицинскую информацию, посвященную проблеме внутриутробных переломов костей скелета у плодов с НО, проиллюстрировав ее собственным клиническим наблюдением.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Для поиска литературных источников, посвященных проблеме внутриутробных переломов костей

скелета у плодов с НО, были использованы такие современные базы данных медицинской информации

как PubMed, MEDLINE, Ulrich's Periodicals Directory, cyberleninka.ru. Глубина поиска литературы составила 15 лет.

В качестве примера, иллюстрирующего обсуждаемую проблему, приведен клинический случай наблюдения и лечения новорожденной, страдающей НО и родившейся с внутриутробно возникшими переломами обеих бедренных и левой большеберцовой костей.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Анализ литературных источников показал, что все исследователи относят НО к группе генетических заболеваний, характеризующихся повышенной хрупкостью костей, низкой костной массой, низким ростом и другими признаками поражения костной и соединительной тканей [11–14]. Основное проявление болезни – множественные повторяющиеся переломы костей скелета, приводящие к инвалидизации, снижению или потере способности не только к трудоспособности, но и к самообслуживанию [15, 16]. Частота встречаемости этой патологии составляет, в среднем, 0,5–1 случай на 10000 детского населения [17, 18]. Установлено, что основным звеном патогенеза НО является мутация генов COL1A1 и COL1A2, блокирующих производство коллагена первого типа, что приводит к снижению его количества и качества в организме больного с соответствующей клинической симптоматикой со стороны костно-мышечной, сердечнососудистой и моче-выделительной систем, органов зрения и слуха, а также зубов и кожи [19–24].

Для определения тяжести течения НО используют клинко-рентгенологическую классификацию, предложенную в 1979 году австралийским исследователем D. Sillence et al. [25], позднее дополненную F.H. Glorieux [26] и F.S. van Dijk et al. [11]. В настоящее время, согласно критериям этой классификации, выделяют 17 типов заболевания [27], при этом в скором времени не исключают появления вновь установленных посредством современных молекулярно-генетических исследований разновидностей НО [28].

Новорожденные с НО, получившие переломы костей скелета внутриутробно, согласно классификации D. Sillence et al. [25], имеют II или III тип заболевания, самые тяжелые как в лечебном, так и в прогностическом плане [22, 23, 24, 29, 30]. Так, частота встречаемости II и III типов заболевания, по данным Российского национального федерального регистра, составляет 8,4 % и 27,4 % случаев соответственно. По данным этого же регистра, частота I и IV типов НО соответствует 59,0 и 13,7 % случаев соответственно [31].

Результаты исследования C.S. Greeley et al. [32] подтверждают эти соотношения: II тип заболевания диагностирован реже всего, в 2 % случаев, в то время как НО I, III, IV и неизвестного типов установлен в 34 %, 25 %, 35 % и 4 % клинических наблюдений соответственно. В популяционной выборке новорожденных, страдающих НО, частота встречаемости внутриутробно возникших переломов составляет от 18,0 [3] до 32,0 % случаев [31], при этом две и более фрактуры выявляют у 10 % родившихся детей [32].

Переломы костей скелета, обусловленные интранатальной травмой, у новорожденных, не страдающих НО, диагностируют значительно реже. Так, переломы

Для постановки диагноза НО у родившегося ребенка использовали медицинскую документацию женской консультации и родильного дома, в том числе результаты ультразвукового исследования плода, вынашиваемого 34-летней беременной. Ведущую роль в постановке диагноза имели клинический осмотр новорожденной и рентгенография в сочетании с генетическим исследованием.

ключиц, полученные во время родов, устанавливают с частотой 41 (0,41 %) случай на 10000 новорожденных [33], переломы плечевых костей – с частотой 10 (0,01 %) случаев на 10000 детей [34], переломы бедренных костей – с частотой 1,3 (0,013 %) случая на 10000 живорожденных детей [35].

Несмотря на то, что посредством ультразвукового исследования плодов не всегда удается диагностировать переломы костей, этот метод исследования является важным в постановке диагноза НО в процессе внутриутробного развития [36–39]. Так, Т.Н. Войтович с соавт. [40], A.B. Bourgeois et al. [23] сообщают, что симптомы НО у плодов, посредством ультразвукового скрининга можно обнаружить уже с 13–14 недель гестации. M.J. Marion et al. [13] приводят данные о выявлении этого заболевания в период с 16 по 20 недели беременности. Анализ медицинской документации 323 детей с НО, включенных в Федеральный регистр РФ, показывает, что внутриутробные переломы были диагностированы в 104 клинических наблюдениях. При этом из 61 субъекта РФ, предоставивших сведения для регистра, наибольшее количество случаев внутриутробно диагностированных переломов костей скелета зафиксировано в Москве (8 случаев) и Московской области (7 наблюдений). В 17 (27,8 %) регионах страны не было зарегистрировано ни одного случая пренатальной диагностики НО [31].

Основными ультразвуковыми критериями, свидетельствующими о наличии симптомов НО у плода, являются укорочения и деформации сегментов конечностей и ребер, костные мозоли в местах переломов костей скелета, недостаточная оссификация мозгового и черепного отделов черепа, макроцефалия с расширением внутричерепных швов [40, 41]. После рождения детей, в случае их выживания и по мере роста, появляются другие симптомы НО [1, 14, 27]. Так, усугубляются клинические проявления со стороны конечностей и ребер (100 %), присоединяются многоплоскостные деформации позвоночника и грудной клетки (80 %), регистрируются нарушения слуха (4 %), нарушения формирования зубов (24 %), все более отчетливо становятся голубыми или синими склеры (75 % клинических наблюдений). Высока вероятность наличия у родившихся детей висцеральных грыж, гипермобильности крупных суставов, поражения соединительной ткани аортального и митрального клапанов сердца [40, 42], развития нефролитиаза [15, 16]. Способны самостоятельно передвигаться лишь 65 % детей, страдающих НО [43].

Дифференциальную диагностику переломов костей скелета у плодов с НО следует проводить с костными фрактурами, возникшими внутриутробно вследствие пренатально обусловленных нервно-мышечных забо-

леваний [44, 45, 46] и остеопетроза [47]. У новорожденных первых дней и недель жизни переломы костей, возникающие как следствие НО, следует дифференцировать с «синдромом жестокого обращения с ребенком», для которого будут характерны и другие клинические проявления травмы, прежде всего, со стороны мягких тканей головы, туловища и конечностей младенцев [2, 23].

Исследованиями патоморфологов установлено, что фоном, на котором возникают внутриутробные переломы костей скелета у плодов с НО, является истончение (до полного рассасывания) и разряжение их кортикального слоя и внутрикостных трабекул [21, 41]. Сокращения мышц способствуют возникновению фрактур ослабленных костей [13, 24]. Интересно отметить, что средние сроки консолидации пренатально возникших переломов трубчатых костей у плодов короче, чем у новорожденных, получивших фрактуры тех же самых сегментов конечностей в процессе родов [48].

В литературе представлены противоречивые мнения о методе родоразрешения беременных женщин, плод которых страдает НО. Так, ряд авторов считает, что одним из эффективных методов профилактики переломов костей в ходе родов является кесарево сечение с осторожным извлечением плода из полости матки [24, 49, 50]. Другие исследователи полагают, что вероятность получения переломов есть как при родах через естественные пути, так и при извлечении плода во время операции кесарева сечения [42, 51]. Подтверждая это мнение, R. Cubert et al. [52] приводят данные о том, что 40 % новорожденных, родившихся путем кесарева сечения, и 32 % детей, родившихся естественным путем, кроме имевшихся внутриутробных фрактур получили свежие переломы костей при появлении на свет. С.Р. Chen et al. [53] считают возможным родоразрешать беременных женщин с установленным диагнозом НО через естественные родовые пути. J. Ruitter-Liget et al. [54], проанализировав 7287994 случая родоразрешения, установили, что в 295 (0,004 %) клинических наблюдениях рожали женщины, страдавшие НО, при этом частота кесарева сечения у них составила 75 % случаев. Дети, родившиеся у женщин с НО, могут быть совершенно здоровыми со стороны костной системы [55], в то же время, в литературе опубликованы сведения о рождении детей с НО у родителей, не страдавших какой-либо костной патологией [29].

В большинстве литературных источников указывается на высокую частоту смерти детей первых дней и недель жизни, страдающих НО, особенно II типа, названного «перинатальным» или «летальным» [25, 29, 30]. Основными причинами этого являются гипоплазия легочной ткани и дыхательная недостаточность, а также объемные внутримозговые кровоизлияния [10, 24].

Лечение родившихся детей с НО проводится врачом-неонатологом в реанимационных палатах отделений патологии новорожденных с привлечением врачей смежных специальностей [37, 38]. Базовой терапией является симптоматическое лечение в зависимости от преобладания в клинической картине НО симптомов патологии той или иной системы организма [8, 19]. Применительно к лечению переломов костей конечностей

у новорожденных используют мягкие бинтовые или гипсовые повязки [3, 20, 56, 57], у детей старших возрастных групп – корригирующие остеотомии сегментов конечностей и их профилактическое армирование металлоконструкциями [5, 6, 12, 58].

С 1987 года терапией выбора является раннее применение бисфосфонатов, способствующих восстановлению нормального баланса между остеобласт-опосредованным синтезом и остеокласт-опосредованной резорбцией костной ткани [22–24, 59, 60]. При этом вопрос об использовании в лечении бисфосфонатов необходимо решать в индивидуальном порядке с привлечением смежных специалистов: генетика, эндокринолога, рентгенолога, хирурга, окулиста, невролога, сурдолога, стоматолога и, в обязательном порядке, травматолога-ортопеда [43]. J.J. Sinikumpu et al. [2] особо подчеркивают необходимость внутривенного введения бисфосфонатов новорожденным тотчас после постановки им диагноза НО.

Собственное клиническое наблюдение

В качестве примера НО III типа у плода приводим собственное клиническое наблюдение. Новорожденная девочка, возраст 1 сутки, переведена из родильного дома в реанимационную палату отделения патологии новорожденных с предварительным диагнозом: «Врожденный порок развития опорно-двигательного аппарата: несовершенный остеогенез».

Анамнез жизни. Ребенок от четвертой доношенной беременности, вторых срочных, самостоятельных родов в 39 недель гестации, в головном предлежании. Вес при рождении – 3740 граммов, длина – 54 сантиметра, окружность головы – 35,5 сантиметров, окружность грудной клетки – 32 сантиметра. Оценка по шкале Апгар: на 1 минуте – 7 баллов, на 5 минуте – 7 баллов. Беременность протекала на фоне осложненного акушерского анамнеза: 9 недель – дрожжевой кольпит, 18–23 недели – бессимптомная бактериурия, 23–27 недель – дисфункция плаценты, вегето-сосудистая дистония по гипотоническому типу, 32–39 недель – чрезмерная прибавка веса.

Анамнез заболевания. В сроке гестации 34–35 недель, при ультразвуковом исследовании плода обнаружены признаки гипоминерализации костей черепа, деформация головы при нажатии на нее датчиком, укорочение длинных трубчатых костей на 6,5 недель, варусная деформация голеней, переломы обеих бедренных костей (рис. 1, а, б) и левой большеберцовой кости (рис. 1, в), гипоплазия носовой кости.

На основании проведенного исследования врачом функциональной диагностики сделано заключение о наличии у плода ультразвуковых симптомов НО. Предыдущие ультразвуковые скрининги плода в сроках гестации 12–13 недель и 20–21 неделя – без каких-либо особенностей со стороны костей. Родители ребенка и их ближайшие родственники, со слов, не страдают системными заболеваниями костной ткани.

Объективный статус. Общее состояние ребенка расценено как тяжелое, тяжесть обусловлена врожденным пороком развития опорно-двигательного аппарата. Питание удовлетворительное. Физическое развитие согласно сроку гестации. Состояние и функционирование органов и систем, за исключением неврологического статуса, соответствовали возрасту ребенка.

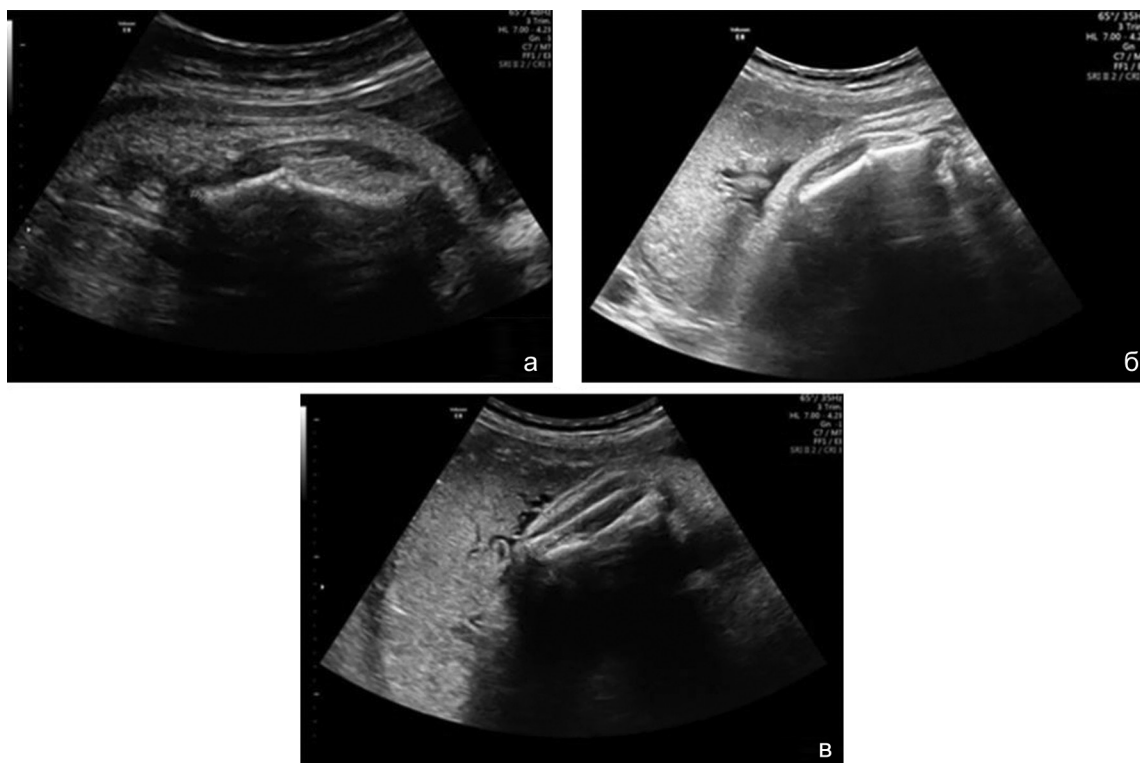


Рис. 1. Результаты ультразвукового исследования плода. Внутриутробные переломы правой бедренной (а), левой бедренной (б) и левой большеберцовой (в) костей

Локальный статус (со стороны костно-мышечной системы): положение головы правильное, фиксированных деформаций и патологических ее установок нет. Ось верхних конечностей правильная, амплитуда пассивных движений в крупных суставах верхних конечностей достаточная по объему. Патологической подвижности при пальпации ключиц, сегментов верхних конечностей нет. Половины грудной клетки симметричны, не деформированы. Ось позвоночника соответствует возрасту. Ось бедер визуально правильная, ось голеней – варусная. При пальпации патологической подвижности бедер нет, при пальпации голеней – патологическая подвижность слева, в средней трети сегмента, крепитации костных отломков отчетливо не определяется. Фиксированных деформаций стоп и патологических их установок нет.

На рентгенограммах сегментов верхних конечностей, ключиц и грудной клетки травматических повреждений не установлено. На рентгенограммах нижних конечностей – консолидирующиеся перело-

мы правой и левой бедренных костей в средней трети, поперечный перелом правой большеберцовой кости в средней трети (рис. 2).

В плане обследования, в том числе неоднократно в динамике, новорожденной проводились общеклинические, биохимические и функциональные исследования. Ребенок консультирован, в том числе в динамике, травматологом-ортопедом, эндокринологом, генетиком, неврологом, хирургом.

На основании анамнеза, результатов клинической диагностики, проведенного обследования смежными специалистами выставлен диагноз клинический: «Врожденный порок развития опорно-двигательного аппарата: несовершенный остеогенез, III тип. Консолидирующиеся переломы правой и левой бедренных костей, левой большеберцовой кости. Церебральная ишемия II степени. Острые симптоматические судороги. Открытый артериальный проток. Открытое овальное окно. Кефалогематома теменной области слева. Позиционная плагиоцефалия».

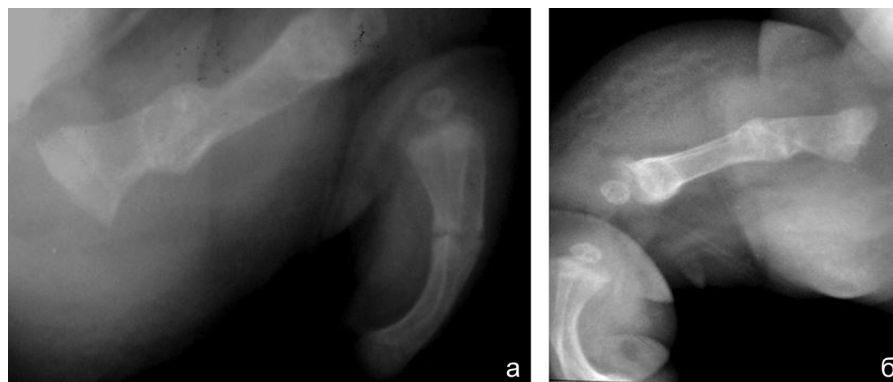


Рис. 2. Рентгенограммы костей нижних конечностей новорожденной III, в возрасте 1 сутки. Консолидирующийся перелом правой бедренной кости, варусная деформация костей правой голени (а). Консолидирующиеся переломы левой бедренной и левой большеберцовой костей (б)

После проведения рентгенологического исследования сегментов конечностей и установления характера травматических повреждений выполнена иммобилизация бедер и голени задней гипсовой лонгетой с тазовым поясом (рис. 3).



Рис. 3. Фото новорожденной, возраст 2 суток. Нижние конечности фиксированы гипсовой лонгетой

Во время нахождения в реанимационной палате новорожденной проводилась инфузионная, обезбо-

ливающая, антибактериальная, антикоагуляционная, кальцийсодержащая терапия. После проведения очередного консилиума принято и выполнено решение о введении бисфосфонатов (препарат «Резокластин ФС» (золендроновая кислота) в дозе 0,05 мг/кг).

С целью исключения вероятности получения свежих переломов костей верхних конечностей мониторинг артериального давления манжеточным аппаратом не проводился. С этой же целью ребенка регулярно не взвешивали. Девочка выхаживалась в открытой реанимационной системе на корригирующем матрасе.

На 16 сутки с момента рождения ребенок с мамой с подробными рекомендациями по лечению и уходу выписаны из отделения патологии новорожденных. Гипсовая иммобилизация костей нижних конечностей проводилась в течение всех дней пребывания в стационаре и перед выпиской была прекращена. За время нахождения ребенка на стационарном лечении клинических симптомов свежих переломов ключиц, ребер, длинных трубчатых костей не зарегистрировано.

ДИСКУССИЯ

Как показывает анализ литературных источников, диагностика НО у плода основана на выявлении ультразвуковых симптомов патологии костей, прежде всего, черепа и сегментов конечностей [36, 38]. В тех случаях, если известно, что беременная страдает НО, то ультразвуковые скрининги должны проводиться прицельно на предмет выявления наличия симптомов этого же заболевания и у плода. При этом на прямую взаимосвязь между имеющимся заболеванием матери и наличием возможной патологии у плода не указано ни в одной из опубликованных в литературе научных статей. В тех случаях, если у плода, вынашиваемого здоровой женщиной, посредством ультразвуковой диагностики выявляют укорочения и деформации сегментов конечностей и ребер, свежие переломы или костные мозоли в трубчатых костях скелета, недостаточную оксификацию черепа, то с высокой долей вероятности можно предполагать наличие НО [2, 13, 23, 40]. Беременная должна быть поставлена в известность о наличии высокой вероятности наличия патологии у вынашиваемого ею плода, женщине необходимо в понятной для нее форме объяснить суть заболевания, наиболее типичную его клиническую симптоматику, возможности современной медицины в диагностике и лечении на всех этапах роста и развития будущего ребенка. В случае, если женщина и ее родственники принимают решение о сохранении беременности, то путь предстоящего родоразрешения определяется индивидуально, в зависимости от течения беременности и прогнозирования возможных осложнений в родах. Тотчас после рождения ребенка его консультируют травматолог-ортопед и невролог, и из родильного дома новорожденный переводится в специализированное отделение патологии новорожденных, где пациенту проводится

весь комплекс объективной диагностики (прежде всего рентгенологическое исследование костей) и определяется лечебная тактика.

В том случае, если посредством рентгенографии подтверждены переломы костей, решается вопрос о необходимости иммобилизации костных фрактур, и если такая необходимость возникает при свежих переломах, используется гипсовая фиксация [2, 24]. Возможность применения превентивного армирования длинных трубчатых костей у новорожденных, как это практикуется у детей старших возрастных групп [6, 7], в литературных источниках не обсуждается.

Применительно к описанному клиническому наблюдению обращает на себя внимание поздняя ультразвуковая диагностика размягчения и переломов костей. Анализ литературных публикаций свидетельствует о возможности выявления костных симптомов II и III типов НО при проведении ультразвукового скрининга в конце первого или начале второго триместров беременности, для подтверждения которых следует использовать рентгенологическое исследование матки [22]. В приведенном клиническом наблюдении эти внутриутробные переломы длинных трубчатых костей своевременно диагностированы не были, их наличие было зарегистрировано только в сроке гестации 34–35 недель. Использованная лечебная тактика была адекватной тяжести состояния ребенка и включала в себя все необходимые лечебные мероприятия: осуществление гипсовой иммобилизации травмированных костей, проведение медикаментозной терапии, в том числе – введение препарата «Резокластин ФС», входящего в группу бисфосфонатов, осуществление комплекса профилактических мер, направленных на предупреждение возникновения других переломов костей скелета.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Как следует из анализа современной медицинской литературы, основные проблемы НО, относящиеся к диагностике и прогнозированию течения этого заболевания, в основном решены. В пренаталь-

ном периоде ультразвуковое исследование является надежным методом скрининга НО. Не до конца изученными являются генетические аспекты НО, что не позволяет воздействовать на узловое звено патоло-

гене́за этого тяжелейшего заболевания. Но осторожный оптимизм ряда авторитетных ученых дает надежду на прорыв и в этом важнейшем направлении [4, 13, 19, 20, 28].

ЛИТЕРАТУРА

1. Khan M.K., Hossain M.B. A case of brittle bone disease // *Mymensingh Med. J.* 2004. Vol. 13, No 2. P.199-200.
2. Severe osteogenesis imperfecta Type-III and its challenging treatment in newborn and preschool children. A systematic review / J.J. Sinikumpu, M. Ojaniemi, P. Lehenkari, W. Serlo // *Injury.* 2015. Vol. 46, No 8. P. 1440-1446. DOI: 10.1016/j.injury.2015.04.021.
3. Yimgang D.P., Brizola E., Shapiro J.R., Health outcomes of neonates with osteogenesis imperfecta: a cross-sectional study // *J. Matern. Fetal Neonatal Med.* 2016. Vol. 29, No 23. P. 3889-3893. DOI: 10.3109/14767058.2016.1151870.
4. Collagen defects in lethal perinatal osteogenesis imperfecta / J.F. Bateman, D. Chan, T. Mascara, J.G. Rogers, W.G. Cole // *Biochem. J.* 1986. Vol. 240, No 3. P. 699-708.
5. Оперативное лечение детей с несовершенным остеогенезом (Q 78.0) : клинические рекомендации / Общерос. обществ. организация; Ассоц. травматологов-ортопедов (АТОР) ; сост.: А.В. Попков, Д.А. Попков, Р.Б. Шутов. Курган, 2013. 16 с.
6. Мингазов Э.Р., Чибиров Г.М., Попков Д.А. Хирургические методы лечения деформаций конечностей у детей с несовершенным остеогенезом (обзор литературы) // *Гений ортопедии.* 2016. № 2. С. 97-103. DOI 10.18019/1028-4427-2016-2-97-103.
7. Pashenko A. Results of application of intramedullary telescopic fixators in the treatment of long bone deformities of limbs in children with osteogenesis imperfect // *Orthopaedics, Traumatology and Prosthetics.* 2016. No 3. P. 66-72. DOI 10.15674/0030-59872016366-72.
8. Диагностика и лечение несовершенного остеогенеза / М.М. Кости́к, О.В. Калашникова, А.Н. Галустян, Л.А. Щеплягина, В.И. Ларионова // *Лечение и профилактика.* 2011. № 1. С. 65-69.
9. Brittle bone disease type III in neonates – own experience / E. Jakubowska-Pietkewicz, A. Rusińska, I. Michałus, D. Chlebna-Sokół // *Przegl. Lek.* 2012. Vol. 69, No 4. P. 139-142.
10. Himakhun W., Rojnueangnit K., Prachukthum S. Perinatal lethal osteogenesis imperfecta in a Thai newborn: the autopsy and histopathological findings // *J. Med. Assoc. Thai.* 2012. Vol. 95, No Suppl. 1. P. S190-S194.
11. Classification of Osteogenesis imperfecta revisited / F.S. Van Dijk, G. Pals, R.R. van Rijn, P.G. Nikkels, J.M. Cobben // *Eur. J. Med. Genet.* 2010. Vol. 53, No 1. P.1-5. DOI: 10.1016/j.ejmg.2009.10.007.
12. Несовершенный остеогенез : клинические рекомендации / сост.: Д.А. Попков, С.С. Леончук, А.В. Попков, Э.Р. Мингазов. [Курган], 2016. URL: https://medi.ru/klinicheskie-rekomendatsii/nesovershennyy-osteogenez_14106/#part_13. (дата обращения: 15.10.17).
13. Skeletal dysplasia in perinatal lethal osteogenesis imperfecta. A complex disorder of endochondral and intramembranous ossification / M.J. Marion, F.H. Gannon, M.D. Fallon, M.T. Mennuti, R.F. Lodato, F.S. Kaplan // *Clin. Orthop. Relat. Res.* 1993. No 293. P.327-337.
14. Binder H. Rehabilitation of infants with osteogenesis imperfecta // *Connect. Tissue Res.* 1995. Vol. 31, No 4. P. S37-S39.
15. Несовершенный остеогенез: патогенез, классификация, клиническая картина, лечение / В.В. Поворожнюк, Н.В. Дедух, Е.Я. Гречанина, Н.И. Балацкая, В.М. Вайда // *Проблемы остеологии.* 2009. Т. 12, № 4. С. 38-48. URL: http://nbuv.gov.ua/UJRN/prost_2009_12_4_6. (дата обращения : 27.06.18)
16. Викторова И.А., Коншу Н.В., Иванова Д.С. Несовершенный остеогенез: полиморфизм клинических проявлений и тактика лечения // *Архив внутренней медицины.* 2015. № 2 (22). С. 69-73.
17. Fracture Rates and Fracture Sites in Patients With Osteogenesis Imperfecta: A Nationwide Register-Based Cohort Study / L. Folkestad, J.D. Hald, A.K. Ersbøl, J. Gram, A.P. Hermann, B. Langdahl, B. Abrahamsen, K. Brixen // *J. Bone Miner. Res.* 2017. Vol. 32, No 1. P. 125-134. DOI: 10.1002/jbmr.2920.
18. Osteogenesis imperfect / C. Michell, V. Patel, R. Amirfeyz, M. Gargan // *Curr. Orthop.* 2007. Vol. 21, No 3. P. 236-241. DOI: 10.1016/j.cuor.2007.04.003.
19. Severe osteogenesis imperfecta caused by double glycine substitutions near the amino-terminal triple helical region in COL1A2 / M. Takagi, H. Shinohara, S. Narumi, G. Nishimura, Y. Hasegawa, T. Hasegawa // *Am. J. Med. Genet. A.* 2015. Vol. 167, No 7. P. 1627-1631. DOI: 10.1002/ajmg.a.37051.
20. Cheung M.S., Glorieux F.H. Osteogenesis Imperfecta: update on presentation and management // *Rev. Endocr. Metab. Disord.* 2008. Vol. 9, No 2. P. 153-160. DOI: 10.1007/s11154-008-9074-4.
21. The clinicopathological features of three babies with osteogenesis imperfecta resulting from the substitution of glycine by valine in the pro alpha 1 (I) chain of type I procollagen / W.G. Cole, E. Patterson, J. Bonadio, P.E. Campbell, D.W. Fortune // *J. Med. Genet.* 1992. Vol. 29, No 2. P.112-118.
22. Prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta. Two cases / I. Baalbaky, S. Manouvrier, P. Dufour, L. Devismes, A. Delzenne, O. Boute, F. Puech // *J. Gynecol. Obstet. Biol. Reprod.* 1998. Vol. 27, No 1. P. 44-51.
23. Osteogenesis imperfecta: from diagnosis and multidisciplinary treatment to future perspectives / A. Bregou Bourgeois, B. Aubry-Rozier, L. Bonafé, L. Laurent-Applegate, D.P. Pioletti, P.Y. Zambelli // *Swiss Med. Wkly.* 2016. Vol. 146. P. w14322. DOI: 10.4414/smw.2016.14322.
24. Recent developments in osteogenesis imperfecta / J.L. Shaker, C. Albert, J. Fritz, G. Harris // *F1000Res.* 2015. Vol. 4, F 1000 Faculty Rev. P. 681. DOI: 10.12688/f1000research.6398.1.
25. Sillence D.O., Senn A., Danks D.M. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta // *J. Med. Genet.* 1979. Vol. 16, No 2. P.101-116.
26. Glorieux F.H. Osteogenesis imperfecta // *Best Pract. Res. Clin. Rheumatol.* 2008. Vol. 22, No 1. P. 85-100. DOI: 10.1016/j.berh.2007.12.012.
27. Bishop N. Characterising and treating osteogenesis imperfecta // *Early Hum. Dev.* 2010. Vol. 86, No 11. P. 743-746. DOI: 10.1016/j.earlhumdev.2010.08.002.
28. Van Dijk F.S., Sillence D.O. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment // *Am. J. Med. Genet. A.* 2014. Vol. 164A, No 6. P. 1470-1481. DOI: 10.1002/ajmg.a.36545.
29. Lethal osteogenesis imperfecta in a Congolese newborn infant / G. Moyen, J.L. Nkoua, M. Pongui, A.M. Mafouta, S. Nzingoula // *Arch. Fr. Pediatr.* 1993. Vol. 50, No 10. P. 891-893.
30. Perinatal lethal type II osteogenesis imperfecta: a case report / I.D. Ayadi, E.B. Hamida, R.B. Rebeh, S. Chaouachi, Z. Marrakchi // *Pan Afr. Med. J.* 2015. Vol. 21. P. 11. DOI: 10.11604/pamy.2015.21.11.6834.
31. Несовершенный остеогенез у детей в Российской Федерации: результаты аудита Федерального регистра / Г.Т. Яхьяева, Л.С. Намазова-Баранова, Т.В. Маргиева, О.В. Чумакова // *Педиатрическая фармакология.* 2016. Т. 13, № 1. С. 44-48. DOI 10.15690/pf.v13i1/1514.
32. Fractures at diagnosis in infants and children with osteogenesis imperfect / C.S. Greeley, M. Donaruma-Kwoh, M. Vettimattam, C. Lobo, C. Williard, L. Mazur // *J. Pediatr. Orthop.* 2013. Vol. 33, No 1. P. 32-36. DOI: 10.1097/BPO.0b013e318279c55d.
33. Neonatal clavicular fracture: recent 10 year study / E.S. Ahn, M.S. Jung, Y.K. Lee, S.Y. Ko, S.M. Shin, M.H. Hahn // *Pediatr. Int.* 2015. Vol. 57, No 1. P. 60-63. DOI: 10.1111/ped.12497.
34. Mane P.P., Challawar N.S., Shah H. Late presented case of distal humerus epiphyseal separation in a newborn // *BMJ Case Rep.* 2016. Vol. 2016. P. bcr2016215296. DOI: 10.1136/bcr-2016-215296.
35. Birth-associated femoral fractures: incidence and outcome / S. Morris, N. Cassidy, M. Stephens, D. McCormack, F. McManus // *J. Pediatr. Orthop.* 2002. Vol. 22, No 1. P.27-30.
36. Osteochondrodysplasias. Prenatal diagnosis and pathological-anatomic findings / C. Tennstedt, S. Bartho, R. Bollmann, A. Schwenke, I. Nitz, K. Rothe // *Zentralbl. Pathol.* 1993. Vol. 139, No 1. P.71-80.
37. Hackley L., Merritt L. Osteogenesis imperfecta in the neonate // *Adv. Neonatal Care.* 2008. Vol. 8, No 1. P. 21-30. DOI: 10.1097/01.ANC.0000311013.71510.41.
38. Chalubinski K., Schaller A. Prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta. Report of a case classified as the classical Ekman Lobstein type // *Ultraschall. Med.* 1994. Vol. 15, No 1. P. 38-42. DOI: 10.1055/s-2007-1004003.

39. Prenatal diagnosis of a severe deforming type of osteogenesis imperfecta / A.S. Aylsworth, J.W. Seeds, W.B. Guilford, C.B. Burns, D.B. Washburn // *Am. J. Med. Genet.* 1984. Vol. 19, No 4. P. 707-714. DOI: 10.1002/ajmg.1320190410.
40. Несовершенный остеогенез / Т.Н. Войтович, Е.А. Баранаева, Ж.А. Безлер, М.В. Чанчикова // *Медицинский журнал.* 2009. № 2 (28). С. 138-140.
41. Несовершенный остеогенез в практике педиатра / М.П. Лимаренко, Т.В. Смирнова, А.В. Дубовая, Е.Н. Неборак // *Современная педиатрия.* 2008. № 2 (19). С. 92-95.
42. Несовершенный остеогенез и беременность: проблемы, нарастающие к родам / С.Р. Мравян, И.О. Шугинин, С.В. Новикова, Е.Ю. Упрямова, И.И. Бочарова, Л.А. Жученко // *Альманах клинической медицины.* 2015. № 37. С. 47-51.
43. Яхьяева Г.Т., Намазова-Баранова Л.С., Маргиева Т.В. Новые аспекты генетической основы, классификации и лечения несовершенного остеогенеза: литературный обзор // *Педиатрическая фармакология.* 2015. Т. 12, № 5. С. 579-588. DOI 10.15690/pf.v12i5.1461.
44. Случай диагностики проксимальной амиотрофии с врожденными переломами / Е.Л. Дадали, И.В. Шаркова, Л.А. Бессонова, В.В. Забненкова, А.В. Поляков // *Нервно-мышечные болезни.* 2012. № 3. С. 67-70.
45. Infantile spinal muscular atrophy variant with congenital fractures in a female neonate: evidence for autosomal recessive inheritance / W. Courtens, A.B. Johansson, B. Dachy, F. Avni, N. Telerman-Toppet, H. Scheffer // *J. Med. Genet.* 2002. Vol. 39, No 1. P.74-77.
46. Neonatal fractures as a presenting feature of LMOD3-associated congenital myopathy / M. Abbott, M. Jain, R. Pferdehirt, Y. Chen, A. Tran, M.B. Duz, M. Seven, R.A. Gibbs, D. Muzny, B. Lee, R. Marom, L.C. Burrage // *Am. J. Med. Genet. A.* 2017. Vol. 173, No 10. P. 2789-2794. DOI: 10.1002/ajmg.a.38383.
47. Lethal osteopetrosis with multiplex fractures in utero / N. el Khazen, D. Faverly, E. Vamos, N. van Regemorter, J. Flament-Durand, B. Carton, N. Cremer-Perlmutter // *Am. J. Med. Genet.* 1986. Vol. 23, No 3. P. 811-819. DOI: 10.1002/ajmg.1320230308.
48. Subperiosteal new bone and callus formations in neonates with femoral shaft fracture at birth / T. Hosokawa, Y. Yamada, Y. Sato, Y. Tanami, E. Oguma // *Emerg. Radiol.* 2017. Vol. 24, No 2. P.143-148. DOI: 10.1007/s10140-016-1462-6.
49. Osteogenesis imperfecta: cesarean deliveries in identical twins / E. Dinges, C. Ortner, L. Bollag, J. Davies, R. Landau // *Int. J. Obstet. Anesth.* 2015. Vol. 24, No 1. P. 64-68. DOI: 10.106/j.ijoa.2014.07.006.
50. Quakernack K., Beckmann M., de Moll H. Osteogenesis imperfecta in pregnancy // *Geburtshilfe Frauenheilkd.* 1980. Vol. 40, No 2. P. 180-184. DOI: 10.1055/s-2008-1037215.
51. Cesarean delivery is not associated with decreased at-birth fracture rates in osteogenesis imperfecta / S. Bellur, M. Jain, D. Cuthbertson, D. Krakow, J.R. Shapiro, R.D. Steiner, P.A. Smith, M.B. Bober, T. Hart, J. Krischer, M. Mullins, P.H. Byers, M. Pepin, M. Durigova, F.H. Glorieux, F. Rauch, V.R. Sutton, B. Lee, Members of the BBD Consortium, S.C. Nagamani // *Genet. Med.* 2016. Vol. 18, No 6. P. 570-576. DOI: 10.1038/gim.2015.131.
52. Osteogenesis imperfecta: mode of delivery and neonatal outcome / R. Cubert, E.Y. Cheng, S. Mack, M.G. Pepin, P.H. Byers // *Obstet. Gynecol.* 2001. Vol. 97, No 1. P. 66-69.
53. Uncomplicated vaginal delivery in two consecutive pregnancies carried to term in a woman with osteogenesis imperfecta type I and bisphosphonate treatment before conception / C.P. Chen, S.P. Lin, Y.N. Su, J.P. Huang, S.R. Chern, J.W. Su, W. Wang // *Taiwan J. Obstet. Gynecol.* 2012. Vol. 51, No 2. P. 305-307. DOI: 10.1016/j.tjog.2012.04.029.
54. Pregnancy outcomes in women with osteogenesis imperfecta: a retrospective cohort study / J. Ruiter-Ligeti, N. Czuzoj-Shulman, A.R. Spence, T. Tulandi, H.A. Abenhaim // *J. Perinatol.* 2016. Vol. 36, No 10. P. 828-831. DOI: 10.1038/jp.2016.111.
55. Anderer G., Hellmeyer L., Hadji P. Clinical management of a pregnant patient with type I osteogenesis imperfecta using quantitative ultrasonometry – a case report // *Ultraschall. Med.* 2008. Vol. 29, No 2. P. 201-204. DOI: 10.1055/s-2006-927241.
56. Клинический случай применения метода интрамедуллярного остеосинтеза в лечении патологического перелома бедренной кости у 6-дневной новорожденной девочки с высокой частичной кишечной непроходимостью / Е.Г. Скрябин, М.А. Сорокин, М.А. Аксельров, В.А. Емельянова, С.В. Наумов, А.Н. Буксеев, А.Ю. Чупров // *Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста.* 2017. Т. 5, № 2. С. 52-58. DOI 10.17816/PTORS5252-58.
57. Редкий случай врожденной высокой кишечной непроходимости в сочетании с обратным расположением внутренних органов у ребенка / М.А. Аксельров, М.П. Разин, В.А. Емельянова, Т.В. Серигенко, С.М. Дадашева, В.В. Свазян, А.М. Аксельров, С.П. Сахаров, Е.В. Ямщикова // *Медицинская наука и образование Урала.* 2017. Т. 18, № 2 (90). С. 83-86.
58. Федеральные клинические рекомендации (протокол) по оказанию медицинской помощи пациентам с несовершенным остеогенезом / авт.-сост.: Н.А. Белова, М.М. Костик, Д.С. Буклаев, Д.А. Попков, А.В. Попков, А.В. Губин, П.В. Очирова, И.А. Чикова, Н.В. Бучинская, А.Ю. Асанов, Л.А. Щеплягина, С.В. Виссарионов, В.И. Ларионова. [Б. г.]. 40 с. URL: <http://мороздгкб.рф/wp-content/uploads/2017/03/Федеральные-клинические-рекомендации-протокол-по-оказанию-медицинской-помощи-пациентам-с-несовершенным-остеогенезом.pdf>
59. Osteogenesis imperfecta / J.C. Marini, A. Forlino, H.P. Bächinger, N.J. Bishop, P.H. Byers, A. Paeppe, F. Fassier, N. Fratzi-Zelman, K.M. Kozloff, D. Krakow, K. Montpetit, O. Semler // *Nat. Rev. Dis. Primers.* 2017. Vol. 3. P.17052. DOI: 10.1038/nrdp.2017.52.
60. Safety and efficacy of a 1-year treatment with zoledronic acid compared with pamidronate in children with osteogenesis imperfecta / E.R. Barros, G.L. Saraiva, T.P. de Oliveira, M. Lazaretti-Castro // *J. Pediatr. Endocrinol. Metab.* 2012. Vol. 25, No 5-6. P. 485-491.

REFERENCES

1. Khan M.K., Hossain M.B. A case of brittle bone disease. *Mymensingh Med. J.*, 2004, vol. 13, no. 2, pp.199-200.
2. Sinikumpu J.J., Ojaniemi M., Lehenkari P., Serlo W. Severe osteogenesis imperfecta Type-III and its challenging treatment in newborn and preschool children. A systematic review. *Injury*, 2015, vol. 46, no. 8, pp. 1440-1446. DOI: 10.1016/j.injury.2015.04.021.
3. Yimgang D.P., Brizola E., Shapiro J.R., Health outcomes of neonates with osteogenesis imperfecta: a cross-sectional study. *J. Matern. Fetal Neonatal Med.*, 2016, vol. 29, no. 23, pp. 3889-3893. DOI: 10.3109/14767058.2016.1151870.
4. Bateman J.F., Chan D., Mascara T., Rogers J.G., Cole W.G. Collagen defects in lethal perinatal osteogenesis imperfecta. *Biochem. J.*, 1986, vol. 240, no. 3, pp. 699-708.
5. Popkov A.V., Popkov D.A., Shutov R.B., comp. *Operativnoe lechenie detei s nesovershennym osteogenezom (Q 78.0): klinicheskie rekomendatsii [Surgical treatment of children with osteogenesis imperfecta (Q 78.0): technique manual]. Obshcheros. obshchestv. organizatsiia; Assots. travmatologov-ortopedov (ATOR) [All-Russian Public Organization, Association of Traumatologists-orthopedists (ATO)]. Kurgan, 2013, 16 p. (in Russian)*
6. Mingazov E.R., Chibirov G.M., Popkov D.A. Khirurgicheskie metody lecheniia deformatsii konechnosti u detei s nesovershennym osteogenezom (obzor literatury) [Surgical methods for treatment of limb deformities in children with osteogenesis imperfecta (A review of the literature)]. *Genij Ortopedii*, 2016, no. 2, pp. 97-103. DOI: 10.18019/1028-4427-2016-2-97-103. (in Russian)
7. Pashenko A. Results of application of intramedullary telescopic fixators in the treatment of long bone deformities of limbs in children with osteogenesis imperfecta. *Orthopaedics, Traumatology and Prosthetics*, 2016, no. 3, pp. 66-72. DOI: 10.15674/0030-59872016366-72.
8. Kostik M.M., Kalashnikova O.V., Galustian A.N., Shchepliagina L.A., Larionova V.I. Diagnostika i lechenie nesovershennogo osteogeneza [Diagnosis and treatment of osteogenesis imperfecta]. *Lechenie i Profilaktika*, 2011, no. 1, pp. 65-69. (in Russian)
9. Jakubowska-Pietkiewicz E., Rusińska A., Michalut I., Chlebna-Sokół D. Brittle bone disease type III in neonates – own experience. *Przegl. Lek.*, 2012, vol. 69, no. 4, pp. 139-142.
10. Himakhun W., Rojnuangnit K., Prachukthum S. Perinatal lethal osteogenesis imperfecta in a Thai newborn: the autopsy and histopathological findings. *J. Med. Assoc. Thai.*, 2012, vol. 95, no. Suppl. 1, P. S190-S194.
11. Van Dijk F.S., Pals G., van Rijn R.R., Nikkels P.G., Cobben J.M. Classification of Osteogenesis imperfecta revisited. *Eur. J. Med. Genet.*, 2010, vol. 53, no. 1, pp.1-5. DOI: 10.1016/j.ejmg.2009.10.007.
12. Popkov D.A., Leonchuk S.S., Popkov A.V., Mingazov E.R., comp. *Nesovershennyi osteogenez: klinicheskie rekomendatsii [Osteogenesis imperfecta:*

- clinical guidelines]. Kurgan, 2016. (in Russian) Available at: https://medi.ru/klinicheskie-rekomendatsii/nesovershennyj-osteogenez_14106/#part_13. (accessed 15.10.17).
13. Marion M.J., Gannon F.H., Fallon M.D., Mennuti M.T., Lodato R.F., Kaplan F.S. Skeletal dysplasia in perinatal lethal osteogenesis imperfecta. A complex disorder of endochondral and intramembranous ossification. *Clin. Orthop. Relat. Res.*, 1993, no. 293, pp.327-337.
 14. Binder H. Rehabilitation of infants with osteogenesis imperfecta. *Connect. Tissue Res.*, 1995, vol. 31, no. 4, pp. S37-S39.
 15. Povorozniuk V.V., Dedukh N.V., Grechanina E.Ia., Balatskaia N.I., Vaida V.M. Nesovershennyi osteogenez: patogenez, klassifikatsiia, klinicheskaia kartina, lechenie [Osteogenesis imperfecta: pathogenesis, classification, clinical picture, treatment]. *Problemi Osteologii*, 2009, vol. 12, no. 4, pp. 38-48. (in Russian) Available at: http://nbuv.gov.ua/UJRN/prost_2009_12_4_6. (accessed 27.06.18)
 16. Viktorova I.A., Konshu N.V., Ivanova D.S. Nesovershennyi osteogenez: polimorfizm klinicheskikh proiavlennii i taktika lecheniia [Osteogenesis imperfecta: polymorphism of clinical manifestations and tactics of treatment]. *Arkhiv Vnutrennei Meditsiny*, 2015, no. 2 (22), pp. 69-73. (in Russian)
 17. Folkstad L., Hald J.D., Ersbøl A.K., Gram J., Hermann A.P., Langdahl B., Abrahamsen B., Brixen K. Fracture Rates and Fracture Sites in Patients With Osteogenesis Imperfecta: A Nationwide Register-Based Cohort Study. *J. Bone Miner. Res.*, 2017, vol. 32, no. 1, pp. 125-134. DOI: 10.1002/jbmr.2920.
 18. Michell C., Patel V., Amirfeyz R., Gargan M. Osteogenesis imperfecta. *Curr. Orthop.*, 2007, vol. 21, no. 3, pp. 236-241. DOI: 10.1016/j.cuor.2007.04.003.
 19. Takagi M., Shinohara H., Narumi S., Nishimura G., Hasegawa Y., Hasegawa T. Severe osteogenesis imperfecta caused by double glycine substitutions near the amino-terminal triple helical region in COL1A2. *Am. J. Med. Genet. A*, 2015, vol. 167, no. 7, pp. 1627-1631. DOI: 10.1002/ajmg.a.37051.
 20. Cheung M.S., Glorieux F.H. Osteogenesis Imperfecta: update on presentation and management. *Rev. Endocr. Metab. Disord.*, 2008, vol. 9, no. 2, pp. 153-160. DOI: 10.1007/s1154-008-9074-4.
 21. Cole W.G., Patterson E., Bonadio J., Campbell P.E., Fortune D.W. The clinicopathological features of three babies with osteogenesis imperfecta resulting from the substitution of glycine by valine in the pro alpha 1 (I) chain of type I procollagen. *J. Med. Genet.*, 1992, vol. 29, no. 2, pp.112-118.
 22. Baalbaky I., Manouvrier S., Dufour P., Devismes L., Delzenne A., Boute O., Puech F. Prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta. Two cases. *J. Gynecol. Obstet. Biol. Reprod.*, 1998, vol. 27, no. 1, pp. 44-51.
 23. Bregou Bourgeois A., Aubry-Rozier B., Bonafé L., Laurent-Applegate L., Pioletti D.P., Zambelli P.Y. Osteogenesis imperfecta: from diagnosis and multidisciplinary treatment to future perspectives. *Swiss Med. Wkly*, 2016, vol. 146, pp. w14322. DOI: 10.4414/sm.w.2016.14322.
 24. Shaker J.L., Albert C., Fritz J., Harris G. Recent developments in osteogenesis imperfecta. *F1000Res*, 2015, vol. 4, F 1000 Faculty Rev., pp. 681. DOI: 10.12688/f1000research.6598.1.
 25. Sillence D.O., Senn A., Danks D.M. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J. Med. Genet.*, 1979, vol. 16, no. 2, pp.101-116.
 26. Glorieux F.H. Osteogenesis imperfecta. *Best Pract. Res. Clin. Rheumatol.*, 2008, vol. 22, no. 1, pp. 85-100. DOI: 10.1016/j.berh.2007.12.012.
 27. Bishop N. Characterising and treating osteogenesis imperfecta. *Early Hum. Dev.*, 2010, vol. 86, no. 11, pp. 743-746. DOI: 10.1016/j.earlhumdev.2010.08.002.
 28. Van Dijk F.S., Sillence D.O. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *Am. J. Med. Genet. A*, 2014, vol. 164A, no. 6, pp. 1470-1481. DOI: 10.1002/ajmg.a.36545.
 29. Moyon G., Nkoua J.L., Pongui M., Mafouta A.M., Nzingoula S. Lethal osteogenesis imperfecta in a Congolese newborn infant. *Arch. Fr. Pediatr.*, 1993, vol. 50, no. 10, pp. 891-893.
 30. Ayadi I.D., Hamida E.B., Rebeh R.B., Chaouachi S., Marrakchi Z. Perinatal lethal type II osteogenesis imperfecta: a case report. *Pan Afr. Med. J.*, 2015, vol. 21, pp. 11. DOI: 10.11604/pamy.2015.21.11.6834.
 31. Iakhiaeva G.T., Namazova-Baranova L.S., Margieva T.V., Chumakova O.V. Nesovershennyi osteogenez u detei v Rossiiskoi Federatsii: rezultaty audita federalnogo registra [Osteogenesis imperfecta in children of the Russian Federation: results of the audit of the Federal Register]. *Pediatricheskaia Farmakologiya*, 2016, vol. 13, no. 1, pp. 44-48. DOI: 10.15690/pf.v13i1/1514. (in Russian)
 32. Greeley C.S., Donaruma-Kwoh M., Vettimattam M., Lobo C., Williard C., Mazur L. Fractures at diagnosis in infants and children with osteogenesis imperfecta. *J. Pediatr. Orthop.*, 2013, vol. 33, no. 1, pp. 32-36. DOI: 10.1097/BPO.0b013e318279c55d.
 33. Ahn E.S., Jung M.S., Lee Y.K., Ko S.Y., Shin S.M., Hahn M.H. Neonatal clavicular fracture: recent 10 year study. *Pediatr. Int.*, 2015, vol. 57, no. 1, pp. 60-63. DOI: 10.1111/ped.12497.
 34. Mane P.P., Challawar N.S., Shah H. Late presented case of distal humerus epiphyseal separation in a newborn. *BMJ Case Rep.*, 2016, vol. 2016, pp. bcr2016215296. DOI: 10.1136/bsr-2016-215296.
 35. Morris S., Cassidy N., Stephens M., McCormack D., McManus F. Birth-associated femoral fractures: incidence and outcome. *J. Pediatr. Orthop.*, 2002, vol. 22, no. 1, pp. 27-30.
 36. Tennstedt C., Bartho S., Bollmann R., Schwenke A., Nitz I., Rothe K. Osteochondrodysplasias. Prenatal diagnosis and pathological-anatomic findings. *Zentralbl. Pathol.*, 1993, vol. 139, no. 1, pp. 71-80.
 37. Hackley L., Merritt L. Osteogenesis imperfecta in the neonate. *Adv. Neonatal Care*, 2008, vol. 8, no. 1, pp. 21-30. DOI: 10.1097/01.ANC.0000311013.71510.41.
 38. Chalubinski K., Schaller A. Prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta. Report of a case classified as the classical Ekman Lobstein type. *Ultraschall. Med.*, 1994, vol. 15, no. 1, pp. 38-42. DOI: 10.1055/s-2007-1004003.
 39. Aylsworth A.S., Seeds J.W., Guilford W.B., Burns C.B., Washburn D.B. Prenatal diagnosis of a severe deforming type of osteogenesis imperfecta. *Am. J. Med. Genet.*, 1984, vol. 19, no. 4, pp. 707-714. DOI: 10.1002/ajmg.1320190410.
 40. Voitovich T.N., Baranaeva E.A., Bezler Zh.A., Chanchikova M.V. Nesovershennyi osteogenez [Osteogenesis imperfecta]. *Meditsinskii Zhurnal*, 2009, no. 2 (28), pp. 138-140. (in Russian)
 41. Limarenko M.P., Smirnova T.V., Dubovaia A.V., Neborak E.N. Nesovershennyi osteogenez v praktike pediatria [Osteogenesis imperfecta in a pediatrician's practice]. *Sovremennaiia Pediatria*, 2008, no. 2 (19), pp. 92-95. (in Russian)
 42. Mravian S.R., Shuginin I.O., Novikova S.V., Upriamova E.Iu., Bocharova I.I., Zhuchenko L.A. Nesovershennyi osteogenez i beremennost: problemy, narastaiushchie k rodam [Osteogenesis imperfecta and pregnancy: problems growing to childbirth]. *Almanakh Klinicheskoi Meditsiny*, 2015, no. 37, pp. 47-51. (in Russian)
 43. Iakhiaeva G.T., Namazova-Baranova L.S., Margieva T.V. Novye aspekty geneticheskoi osnovy, klassifikatsii i lecheniia nesovershennogo osteogeneza: literaturnyi obzor [New aspects of genetic basis, classification and treatment of osteogenesis imperfecta: review of the literature]. *Pediatricheskaia Farmakologiya*, 2015, vol. 12, no. 5, pp. 579-588. DOI: 10.15690/pf.v12i5.1461. (in Russian)
 44. Dadali E.L., Sharkova I.V., Bessonova L.A., Zabenkova V.V., Poliakov A.V. Sluchai diagnostiki proksimalnoi amiotrofii s vrozhdennymi perelomami [The case of diagnosing proximal amyotrophy with congenital fractures]. *Nervno-myshechnye Bolezni*, 2012, no. 3, pp. 67-70. (in Russian)
 45. Courtens W., Johansson A.B., Dachy B., Avni F., Telerman-Toppet N., Scheffer H. Infantile spinal muscular atrophy variant with congenital fractures in a female neonate: evidence for autosomal recessive inheritance. *J. Med. Genet.*, 2002, vol. 39, no. 1, pp.74-77.
 46. Abbott M., Jain M., Pferdehirt R., Chen Y., Tran A., Duz M.B., Seven M., Gibbs R.A., Muzny D., Lee B., Marom R., Burrage L.C. Neonatal fractures as a presenting feature of LMOD3-associated congenital myopathy. *Am. J. Med. Genet. A*, 2017, vol. 173, no. 10, pp. 2789-2794. DOI: 10.1002/ajmg.a.38383.
 47. El Khazen N., Faverly D., Vamos E., Van Regemorter N., Flament-Durand J., Carton B., Cremer-Perlmutter N. Lethal osteopetrosis with multiple fractures in utero. *Am. J. Med. Genet.*, 1986, vol. 23, no. 3, pp. 811-819. DOI: 10.1002/ajmg.1320230308.
 48. Hosokawa T., Yamada Y., Sato Y., Tanami Y., Oguma E. Subperiosteal new bone and callus formations in neonates with femoral shaft fracture at birth. *Emerg. Radiol.*, 2017, vol. 24, no. 2, pp.143-148. DOI: 10.1007/s10140-016-1462-6.
 49. Dinges E., Ortner C., Bollag L., Davies J., Landau R. Osteogenesis imperfecta: cesarean deliveries in identical twins. *Int. J. Obstet. Anesth.*, 2015, vol. 24, no. 1, pp. 64-68. DOI: 10.106/j.ijoa.2014.07.006.

50. Quakernack K., Beckmann M., de Moll H. Osteogenesis imperfecta in pregnancy. *Geburtshilfe Frauenheilkd.*, 1980, vol. 40, no. 2, pp. 180-184. DOI: 10.1055/s-2008-1037215.
51. Bellur S., Jain M., Cuthbertson D., Krakow D., Shapiro J.R., Steiner R.D., Smith P.A., Bober M.B., Hart T., Krischer J., Mullins M., Byers P.H., Pepin M., Durigova M., Glorieux F.H., Rauch F., Sutton V.R., Lee B., Members of the BBD Consortium, Nagamani S.C. Cesarean delivery is not associated with decreased at-birth fracture rates in osteogenesis imperfecta. *Genet. Med.*, 2016, vol. 18, no. 6, pp. 570-576. DOI: 10.1038/gim.2015.131.
52. Cubert R., Cheng E.Y., Mack S., Pepin M.G., Byers P.H. Osteogenesis imperfecta: mode of delivery and neonatal outcome. *Obstet. Gynecol.*, 2001, vol. 97, no. 1, pp. 66-69.
53. Chen C.P., Lin S.P., Su Y.N., Huang J.P., Chern S.R., Su J.W., Wang W. Uncomplicated vaginal delivery in two consecutive pregnancies carried to term in a woman with osteogenesis imperfecta type I and bisphosphonate treatment before conception. *Taiwan J. Obstet. Gynecol.*, 2012, vol. 51, no. 2, pp. 305-307. DOI: 10.1016/j.tjog.2012.04.029.
54. Ruitter-Ligetj J., Czuzoj-Shulman N., Spence A.R., Tulandi T., Abenhaim H.A. Pregnancy outcomes in women with osteogenesis imperfecta: a retrospective cohort study. *J. Perinatol.*, 2016, vol. 36, no. 10, pp. 828-831. DOI: 10.1038/jp.2016.111.
55. Anderer G., Hellmeyer L., Hadji P. Clinical management of a pregnant patient with type I osteogenesis imperfecta using quantitative ultrasonometry – a case report. *Ultraschall. Med.*, 2008, vol. 29, no. 2, pp. 201-204. DOI: 10.1055/s-2006-927241.
56. Skriabin E.G., Sorokin M.A., Akselrov M.A., Emelianova V.A., Naumov S.V., Bukseev A.N., Chuprov A.Iu. Klinicheskii sluchai primeneniia metoda intramedullarnogo osteosinteza v lechenii patologicheskogo pereloma bedrennoi kosti u 6-dnevnoi novorozhdennoi devochki s vysokoi chastichnoi kishhechnoi neprokhodimosti [A clinical case of using intramedullary osteosynthesis method in treatment of pathological femoral fracture in 6-day old newborn girl with high partial intestinal obstruction]. *Ortopediia, Travmatologiya i Vosstanovitelnaia Khirurgiya Detskogo Vozrasta*, 2017, vol. 5, no. 2, pp. 52-58. DOI: 10.17816/PTORS5252-58. (in Russian)
57. Akselrov M.A., Razin M.P., Emelianova V.A., Serigenko T.V., Dadasheva S.M., Svazian V.V., Akselrov A.M., Sakharov S.P., Iamshchikova E.V. Redkii sluchai vrozhdennoi vysokoi kishhechnoi neprokhodimosti v sochetanii s obratnym raspolozheniem vnutrennikh organov u rebenka [A rare case of congenital high intestinal obstruction combined with reverse arrangement of visceral organs in a child]. *Meditsinskaya Nauka i Obrazovanie Urala*, 2017, vol. 18, no. 2 (90), pp. 83-86. (in Russian)
58. Belova N.A., Kostik M.M., Buklaev D.S., Popkov D.A., Popkov A.V., Gubin A.V., Ochirova P.V., Chikova I.A., Buchinskaia N.V., Asanov A.Iu., Shchepliagina L.A., Vissarionov S.V., Larionova V.I., comp. *Federalnye klinicheskie rekomendatsii (protokol) po okazaniu meditsinskoi pomoshchi patientsam s nesovershennym osteogenezom* [Federal Clinical Guidelines (Protocol) for providing medical care to patients with osteogenesis imperfecta]. 40 p. (in Russian) Available at: <http://морзгкб.рф/wp-content/uploads/2017/03/Федеральные-клинические-рекомендации-протокол-по-оказанию-медицинской-помощи-пациентам-с-несовершенным-остеогенезом.pdf>
59. Marini J.C., Forlino A., Bächinger H.P., Bishop N.J., Byers P.H., Paeppe A., Fassier F., Fratzl-Zelman N., Kozloff K.M., Krakow D., Montpetit K., Semler O. Osteogenesis imperfecta. *Nat. Rev. Dis. Primers*, 2017, vol. 3, pp.17052. DOI: 10.1038/nrdp.2017.52.
60. Barros E.R., Saraiva G.L., De Oliveira T.P., Lazaretti-Castro M. Safety and efficacy of a 1-year treatment with zoledronic acid compared with pamidronate in children with osteogenesis imperfecta. *J. Pediatr. Endocrinol. Metab.*, 2012, vol. 25, no. 5-6, pp. 485-491.

Рукопись поступила 25.05.2018

Сведения об авторах:

1. Скрябин Евгений Геннадьевич, д. м. н., профессор, ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Тюмень, Россия, E-mail:skryabineg@mail.ru
2. Комарова Ирина Васильевна, ГБУЗ Тюменской области «Перинатальный центр», г. Тюмень, Россия, Email:irina-komarova60@mail.ru
3. Буксеев Александр Николаевич, ГБУЗ Тюменской области «Областная клиническая больница № 2», Email:bukseev1971@mail.ru
4. Кукарская Ирина Ивановна, д. м. н., ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Тюмень, Россия, ГБУЗ Тюменской области «Перинатальный центр», г. Тюмень, Россия, E-mail:kukarskay@mail.ru
5. Аксельров Михаил Александрович, д. м. н., ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Тюмень, Россия, ГБУЗ Тюменской области «Областная клиническая больница № 2», Email: akselrov@mail.ru
6. Храмова Елена Борисовна, д. м. н., ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Тюмень, Россия, Email: doctor.khramova@gmail.ru
7. Супрунец Светлана Николаевна, к. м. н., ГБУЗ Тюменской области «Областная клиническая больница № 2», ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Тюмень, Россия, Email:suprunets.s@gmail.ru
8. Попков Дмитрий Арнольдович, д. м. н., ФГБУ «РНИЦ «ВТО» им. Акад. Г.А. Илизарова» Минздрава России, г. Курган, Россия, Email:dpopkov@mail.ru

Information about the authors:

1. Evgenii G. Skryabin, M.D., Ph.D., Professor, Tyumen State Medical University, Tyumen, Russian Federation, Email:skryabineg@mail.ru
2. Irina V. Komarova, M.D., Perinatal Center, Tyumen, Tyumen, Russian Federation, E-mail:irina-komarova60@mail.ru
3. Aleksandr N. Bukseev, M.D., Regional clinical hospital № 2, Tyumen, Russian Federation, Email:bukseev1971@mail.ru
4. Irina I. Kukarskaya, M.D., Ph.D., Tyumen State Medical University, Tyumen, Russian Federation, Perinatal Center, Tyumen, Tyumen, Russian Federation, Email:kukarskay@mail.ru
5. Mikhail A. Akselrov, M.D., Ph.D., Tyumen State Medical University, Tyumen, Russian Federation, Regional clinical hospital № 2, Tyumen, Russian Federation, Email: akselrov@mail.ru
6. Elena B. Khramova, M.D., Ph.D., Tyumen State Medical University, Tyumen, Russian Federation, E-mail: doctor.khramova@gmail.ru
7. Svetlana N. Suprunets, M.D., Ph.D., Regional clinical hospital № 2, Tyumen, Russian Federation, Tyumen State Medical University, Tyumen, Russian Federation, Email:suprunets.s@gmail.ru
8. Dmitry A. Popkov, M.D., Ph.D., Russian Ilizarov Scientific Centre for Restorative Traumatology and Orthopaedics, Kurgan, Russian Federation, Email: dpopkov@mail.ru