

DOI: <https://doi.org/10.17816/vto42334>

Хирургическое лечение синдрома Жёна у ребенка (редкое клиническое наблюдение и обзор литературы)

© И.А. Комолкин^{1,2}, А.Ю. Мушкин¹, О.Е. Агранович³, А.П. Афанасьев*⁴

¹ Федеральное государственное бюджетное учреждение «Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт фтизиопульмонологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Санкт-Петербург;

² Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Санкт-Петербург;

³ Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Пушкин, Санкт-Петербург;

⁴ Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии имени Н.Н. Приорова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Москва

Цель. Возможность хирургического лечения деформации грудной клетки у детей при синдроме Жёна (разбор клинического случая), обзор литературы по синдрому Jeune у детей.

Методы: клинический, лучевой, лабораторный, инструментальный, статистический.

Результат. Положительный исход хирургического лечения пациентки 3 лет с грубой деформацией грудной клетки на фоне тяжелой дыхательной недостаточности.

Выводы. Синдром Жёна — тяжелое заболевание с высокой частотой летальности. Требуется мультидисциплинарный подход в лечении пациентов с данной патологией. Хирургическое вмешательство, направленное на снижение компрессии органов грудной клетки и увеличение ее объема, даже в условиях декомпенсации, позволяет купировать признаки дыхательной недостаточности.

Ключевые слова: синдром Жёна; торакоасфиктическая дистрофия; дети; хирургическое лечение (торакопластика).

Как цитировать

Комолкин И.А., Мушкин А.Ю., Агранович О.Е., Афанасьев А.П. Хирургическое лечение синдрома Жёна у ребенка (редкое клиническое наблюдение и обзор литературы) // Вестник травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова. 2021. Т. 28, № 1. С. 45-52. doi: <https://doi.org/10.17816/vto42334>.

DOI: <https://doi.org/10.17816/vto42334>

Surgical treatment of Jeune syndrome in a child (rare clinical case and review)

© Igor A. Komolkin^{1,2}, Aleksandr Yu. Mushkin¹, Olga E. Agranovich³, Ardan P. Afanas'ev*⁴

¹ St. Petersburg State Research Institute of Phthiopulmonology, Saint Petersburg, Russia;

² St. Petersburg State Pediatric Medical University, Saint Petersburg, Russia;

³ H. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopedics and Trauma Surgery, Pushkin, Saint Petersburg, Russia;

⁴ N.N. Priorov National Medical Research Center of Traumatology and Orthopedics, Moscow, Russia

Objective: possibility of surgical treatment of chest deformity in children with Jeune syndrome (analysis of the clinical case), review of literature on Jeune syndrome in children.

Methods: clinical, radiological, laboratory, instrumental, statistical.

Results: Positive outcome of surgical treatment of a 3-year-old patient with severe chest deformity and severe respiratory failure.

Conclusions: Jeune syndrome is a severe disease with a high mortality rate. A multidisciplinary approach is required in the treatment of patients with this pathology. Surgical intervention aimed at reducing the compression of the chest organs and increasing its volume, even in conditions of decompensation, allows you to stop the phenomenon of respiratory failure.

Keywords: Jeune syndrome; thoracoasphic dystrophy; children; surgical treatment (thoracoplasty).

To cite this article

Komolkin IA, Mushkin AYu, Agranovich OE, Afanas'ev AP. Surgical treatment of Jeune syndrome in a child (rare clinical case and review). *N.N. Priorov Journal of Traumatology and Orthopedics*. 2021;28(1):45-52. doi: <https://doi.org/10.17816/vto42334>.

Синдром Жёна (синонимы: асфиксическая торакальная дистрофия, торакоасфиксическая дистрофия, асфиксическая дисплазия грудной клетки), названный по имени описавшего его в 1955 г. французского педиатра Mathias Jeune, относится к редким аутосомно-рецессивным скелетным дисплазиям, основным клиническим проявлением которого является тяжелая дыхательная недостаточность, развивающаяся на фоне своеобразной прогрессирующей деформации грудной клетки, в ряде случаев, приводящая к летальным исходам [1].

Несмотря на достаточное большое общее число публикаций, посвященных этому синдрому [1–15], подавляющее большинство из них касается его описания, пренатальной и генетической диагностики, а также диагностики экстрапульмональных (ренальных) поражений. Возможно, это связано с ранней манифестацией тяжелой дыхательной недостаточности, являющейся причиной летальных исходов. Лишь единичные публикации представляют результаты хирургического лечения пациентов с данным заболеванием [2–6]. Редкость патологии позволяет нам представить собственное наблюдение.

Пациентка М., 3 г. 4 мес., поступила в детское отделение Областной клинической больницы № 1 Тюмени в тяжелом состоянии с жалобами на одышку, приступообразный кашель, повышение температуры тела, обусловленные нарушением вентиляции легочной ткани. Назначена антибактериальная терапия, ингаляции с кислородом и препаратами группы селективных агонистов β_2 -адренорецепторов, однако со вторых суток отмечалось резкое ухудшение с эпизодами десатурации во время кашля, пастозность лица, ослабление дыхания в нижних отделах легких; выслушивались влажные разнокалиберные хрипы с обеих сторон. Край печени пальпировался на 6–7 см ниже правой реберной дуги; моча темно-коричневого цвета, олигурия. Тяжесть состояния оценена как обусловленная сочетанием дыхательной недостаточности, синдрома системного воспалительного ответа и острой почечной недостаточностью. В связи с нарастающей гипоксемией девочка переведена на искусственную вентиляцию легких (ИВЛ), погружена в медикаментозный сон. Из трахеобронхиального дерева удаляли обильную гнойную мокроту. На фоне высокочастотной ИВЛ при умеренной тахикардии (ЧСС 119 в мин.) и соответствующем возрасту артериальном давлении (108/65 мм рт.ст.) сатурация крови увеличилась до 99 %.

Обращала на себя внимание особенность анатомического строения ребенка, а именно форма грудной клетки, которая имела вид колокола, сдавленного и деформированного с обеих сторон с симметричными углублениями на уровне III–V пар ребер от передней до задней подмышечной линий. Живот при пальпации мягкий, визуально увеличен в объеме в связи с диспропорцией грудной клетки.

Данные лабораторных исследований: посев смыва из трахеобронхиального дерева — *Haemophilus*

influenzae 10·7 КОЕ/тамп. В клиническом анализе крови отмечалась анемия [гемоглобин (Hb) 69 г/л], лейкоцитоз ($12,8 \cdot 10^9$) с нейтрофилизом (52 %), повышение СОЭ (58 мм/час). В биохимическом анализе крови — снижение уровня альбумина, незначительное повышение мочевины. В общем анализе мочи — макрогематурия. Ультразвуковое исследование (УЗИ) почек — диффузные изменения. На электрокардиограмме (ЭКГ) признаки гипертрофии и перегрузки правых отделов сердца, по Эхо-КГ — сократительная функция миокарда в пределах возрастной нормы, незначительное повышение систолического давления в легочной артерии.

При мультиспиральной компьютерной томографии (МСКТ) грудной клетки выявлены изменения, характерные для синдрома Жёна: грудная клетка симметрично «сдавлена» в поперечном направлении. Ребра имеют горизонтальную ориентацию, их передние костные отделы «бокаловидно» расширены (рис. 1). Компрессия обоих легких «вдавленными» отделами ребер сопровождается нарушением пневматизации, диффузным неравномерным нарушением структуры легочной ткани, участками уплотнений, вздутий. Прослеживаются сегментарные и субсегментарные ателектазы S2, S8 правого и S4,5, S8 левого легких, а также просветы сближенных и деформированных бронхов, формирование фиброзных изменений.

Таким образом, клинический диагноз формулируется следующим образом:

Основной — «Врожденная деформация грудной клетки — синдром Жёна (торакоасфиксическая дистрофия)».

Осложнение — «Двусторонняя пневмония с ателектазами и фиброзной трансформацией легочной ткани. Двусторонний гнойный эндобронхит. Легочная гипертензия. Синдром системного воспалительного ответа. Тубулоинтерстициальный нефрит смешанной этиологии».

Проводившаяся терапия (антибактериальная, глюкокортикостероиды, инфузионная, гепатопротекторы, диуретики) позволила к 39-м суткам купировать пневмонию и бронхит. Однако неоднократные попытки перевести ребенка на самостоятельное дыхание оказались безуспешны, в связи с чем на этом этапе ребенок по согласованию с главным внештатным специалистом-экспертом по торакальной хирургии МЗ РФ профессором П.К. Яблонским консультирован специалистом по торакальной ортопедии. При пересмотре данных КТ констатировано, что согласно классификации врожденных пороков грудной клетки [7], данная аномалия может быть классифицирована как тип A2S0F1_{cor, br} (симметричная деформация преимущественно в горизонтальной плоскости с функциональными нарушениями сердечно-сосудистой и дыхательной систем). Индекс горизонтальной компрессии грудной клетки (ИГКГК) (отношение поперечного размера на уровне максимальной компрессии к наибольшему поперечному размеру) [7] составляет 60,1 %.

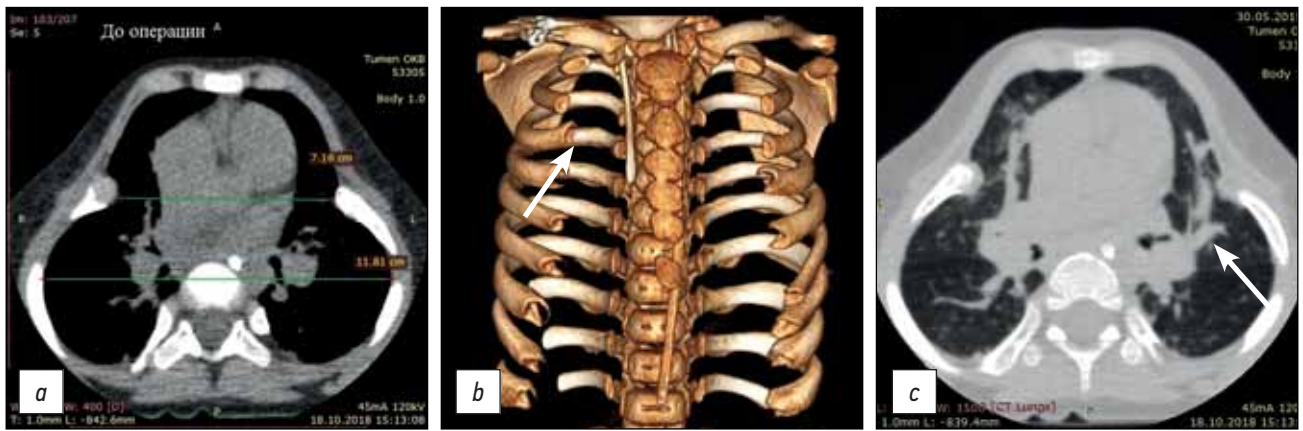


Рис. 1. Компьютерная томограмма (а, с) и 3D-реконструкция (b) грудной клетки пациентки М., 3 г. 4 мес., с синдромом Жёна (тип A2S0F1_{cor, br}) до лечения: а — аксиальный срез на вершине деформации (индекс горизонтальной компрессии грудной клетки = 60,1 %); b — узкая сегментированная грудина и короткие, широкие и плоские ребра с аномалией строения зон роста, «бокаловидным» расширением передних отделов (показано стрелкой); с — фиброателектазы в легких (показано стрелкой) в зоне сдавления каркасом грудной клетки бронхолегочного комплекса

Fig. 1. CT scan of patient M. with Jeune syndrome (type A2S0F1_{cor, br}). Axial section at the top of the deformity: a — before treatment (HCCI = 60.1%); b — sternum is narrow, segmented, and short; ribs are wide and flat with an abnormal structure of the growth zones, and “wine glass” extensions of the anterior areas (shown by the arrow); c — fibrotic atelectases in the lungs (shown by the arrow) in the area of compression by the chest framework of the broncho-pulmonary complex (See the text for the details)

При расчете объема легочной ткани с помощью программы RadiAnt DICOM Viewer 2020.1 в режиме 3D-MVR (трехмерная мультиобъемная реконструкция) объем правого легкого составил 617,3 см³, левого 601,9 см³ (рис. 2) (условно принимая форму легкого за параллелепипед, объем каждого легкого определяли путем перемножения показателей а×b×с, где вертикальный размер (а) оценен как максимальное вертикальное расстояние от верхушки до основания легкого (а); поперечный (b) и переднезадний (с) размеры измеряли на уровне максимальной деформации грудно-реберного комплекса (ГРК).

Синдром торакальной недостаточности с механической компрессией легких расценены как неотложные

показания к хирургическому лечению — проведению горизонтальной расширительной (аугментационной) торакопластики. В связи с аппаратозависимостью ребенка принято решение провести первый этап операции (аугментационную торакопластику на одном из гемитораксов) по месту нахождения пациента.

Операция проведена 29.11.2018 (на 43-и сутки после перевода на ИВЛ). Торакопластика проведена справа с резекцией костно-хрящевых отделов ребер на 5 уровнях (3–7); для остеосинтеза грудно-реберного комплекса (ГРК) использованы две титановые пластины «Matrix rib».

На 9-е сутки после операции девочка переведена на самостоятельное дыхание. Послеоперационный период протекал без особенностей. Рана зажила первичным натяжением. На 21-е сутки выписана домой в удовлетворительном состоянии.

Контрольная компьютерная томография грудной клетки выполнена через 3,5 мес. после операции: грудно-реберный комплекс фиксирован пластинами и винтами. Положение металлоконструкций стабильное. Западение ребер справа устранено. Пневмоторакса, гидроторакса нет.

Лучевые данные, а также показатели, характеризующиеся увеличением линейных размеров гемитораксов и объемных показателей легких, представлены в табл. 1 и на рис. 3: увеличение показателя ИГКГК и объема правого легкого после первого этапа торакопластики составило 11,7 и 18,3 % соответственно. Объем левого легкого практически не изменился (+2,2 %).

Второй этап оперативного лечения выполнен в Клинике детской хирургии и ортопедии СПбНИИФ (Санкт-Петербург) 22.01.2020, спустя 1 г. 3 мес. после первого

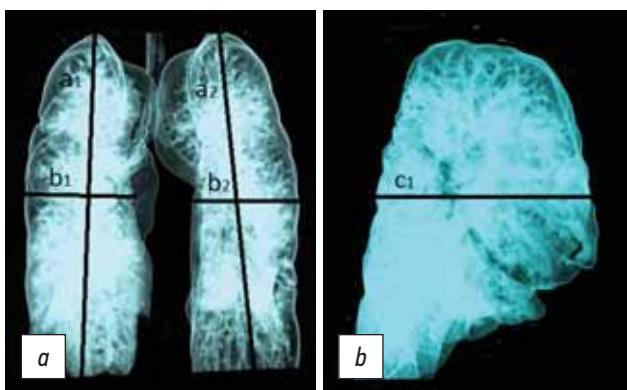


Рис. 2. Параметры расчета условного объема легких при трехмерной мультиобъемной реконструкции (3D-MVR) легких: а — в переднезадней проекции; b — в боковой проекции. а, b, с — показатели объема легких, индексы 1 и 2 обозначают правое и левое легкое соответственно

Fig. 2. Calculation of an arbitrary lung volume: a — 3D-MVR in the front-rear projection of the lungs; b — 3D-MVR in lateral projection of the lungs (See the text for the details)

Таблица 1. Динамика объемов правого и левого легких и величины индекса горизонтальной компрессии грудной клетки после I этапа хирургического лечения

Table 1. Changes in pulmonary volumes of right and left lungs and HCCI after the 1st stage of surgical treatment

Показатель	Параметры	
	по операции	после I этапа хирургического лечения
Объем правого легкого, см ³	617,3	755,3
Объем левого легкого, см ³	601,9	614,2
Индекс горизонтальной компрессии грудной клетки, %	60,1	71,8



Рис. 3. Компьютерная томограмма (а) и 3D-компьютерная реконструкция (b) после I этапа хирургического лечения: а — аксиальный срез (индекс горизонтальной компрессии грудной клетки = 71,8 %); b — правый гемиторакс имеет правильную форму (положение одной из реберных пластин отмечено стрелкой); с — 3D-мультиобъемная реконструкция

Fig. 3. Axial sections of CT scans (a) and a 3D-CAT reconstruction (b) after the I stage of surgical treatment: a-HCCI = 71.8%: the right hemithorax has the corrected shape (the position of one of the rib plates is marked with an arrow); c - 3D multi-volume lung reconstruction after the I stage of surgical treatment (See the text for the details).

в объеме декомпрессивно-аугментационной торакопластики слева с фиксацией ГРК одной титановой пластиной (длительный период между этапами объяснялся организационно-эпидемиологическими ограничениями к плановой операции). Послеоперационный период протекал гладко, выписана на 10-е сутки.

По данным КТ через 2 нед. после второго этапа операции оба гемиторакса имеют правильные контуры; ГРК фиксирован пластинами с обеих сторон в варианте «ребро–грудина». ИГКГК составил 86 %, при этом объем правого легкого увеличился в сравнении с исходным на 26,7 %, в то время как увеличения объема левого легкого не отмечено (табл. 2, рис. 4).

Таким образом, суммарное увеличение объема правого гемиторакса за период наблюдения составило 224,4 см³ или +36,3 % по сравнению с исходным, при этом показатель ИГКГК увеличился на 26 %, что составило +43,2 % по сравнению с исходным.

Объяснением отсутствия увеличения объема левого легкого после реконструкции левого гемиторакса могут быть, с одной стороны, большая выраженность фиброзных изменений в нем ввиду более длительного существования компрессии, с другой — достаточно раннее (8-е сутки после операции) проведение КТ, что может быть недостаточным для адаптации легкого к новому объему гемиторакса.

ОБСУЖДЕНИЕ

Впервые синдром описан М. Jeune с соавт. в 1955 г. [1], а его частота составляет 1 случай на 100 000–130 000 новорожденных [8, 9]. Синдром является генетически гетерогенным: его возникновение связывают с возможными мутациями в 9 генах, отвечающих за кодирование цилиарных белков [10]. Наиболее часто встречаются мутации в генах *IFT80* (хромосома 3q25.33), *DYNC2H1*

Таблица 2. Динамика объемов правого и левого легких и величины индекса горизонтальной компрессии грудной клетки после II этапа хирургического лечения

Table 2. Changes in pulmonary volumes of right and left lungs and HCCI after the 2nd stage of surgical treatment

Показатель	После II этапа хирургического лечения
Объем правого легкого, см ³	841,7
Объем левого легкого, см ³	601,3
Индекс горизонтальной компрессии грудной клетки, %	86

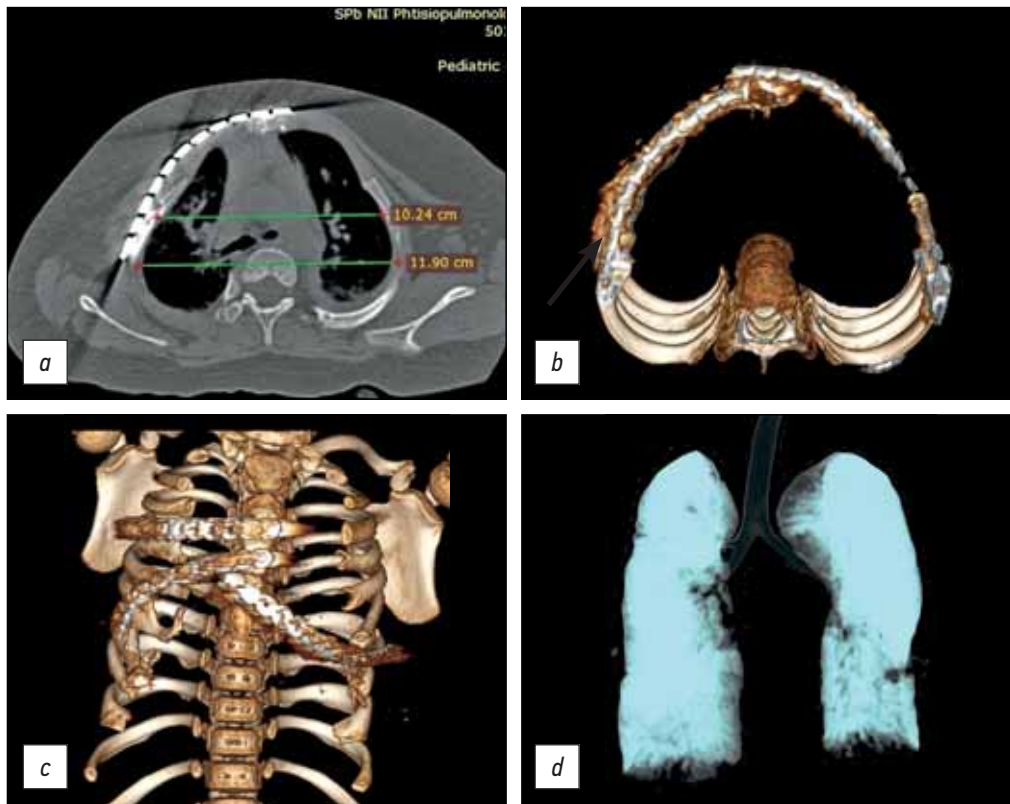


Рис. 4. Компьютерная томограмма (*a*) и 3D-компьютерная реконструкция (*b*, *c*) после II этапа реконструкции грудной клетки: *a* — аксиальный срез; *b* — положение одной из реберных пластин отмечено стрелкой; *c* — фронтальный вид; *d* — 3D-мультиобъемная реконструкция

Fig. 4. Axial sections of CT scan (*a*), 3D-CAT scan (*b*), frontal chest 3D-CAT (*c*), and lung 3D-MVR (*d*) after the II stage of the surgery (See the text for the details)

(хромосома 11q22.3), *WDR19* (хромосома 4p14), *TTC21B* (хромосома 2q24.3) [11].

Ведущее клиническое проявление синдрома Жёна — наличие маленькой и узкой грудной клетки в форме колокола с короткими, горизонтально расположенными ребрами и аномальными грудинно-реберными сочленениями, часто сопровождающимися дыхательной недостаточностью. Другими ортопедическими проявлениями синдрома могут быть: низкий рост детей, укорочение конечностей, короткие квадратные крылья подвздошных костей, гипоплазия фаланг пальцев кистей и стоп с эпифизами в форме конуса [1, 9, 12]. Из сопутствующей патологии внутренних органов наиболее часто наблюдается поражение почек, печени, поджелудочной железы, сетчатки. У некоторых пациентов диагностируется портальная гипертензия, при этом наиболее тяжелые симптомы проявляются во взрослом возрасте [13, 14].

Прогноз заболевания определяется тяжестью поражения мочевыделительной и дыхательной системы. В раннем возрасте дети погибают преимущественно из-за патологии органов дыхания, однако у 30–40 % пациентов, переживших период младенчества, наблюдается почечная недостаточность [1, 9, 12] — вторая по частоте причина смерти.

В зависимости от клинических проявлений В. Tüysüz и соавт. [15] выделяют три типа течения заболевания:

- 1) с тяжелой патологией легких;
- 2) с патологией почек;
- 3) с легким течением и хорошим прогнозом.

Впервые об удачном хирургическом лечении деформации грудной клетки у пациента 4 месяцев с синдромом Жёна в 1969 г. сообщает N.D. Barnes и соавт. [2], выполнившие стернотомию, что позволило увеличить объем грудной клетки на 25 %. Модификацией этой операции явилось дополнение срединной стернотомии замещением костного дефекта различными материалами [3]. В 2004 г. J.T. Davis и соавт. [4] предложили выполнять расширение объема грудной клетки асимметричной остеотомией ребер в шахматном порядке, выполняя данную операцию поэтапно с двух сторон. N. Muthialu и соавт. [5] модифицировали методику Девиса выполнив одномоментную двустороннюю шахматную остеотомию ребер у 9 детей в сочетании со срединной стернотомией. В определенной мере, как модификацию подобных вмешательств следует рассматривать и применение дистракционного остеогенеза грудины [16], однако, авторы этой публикации ограничились лишь предварительным сообщением.

Несколько особняком смотрится работа O. Mayer и соавт. [16], использовавших для лечения синдрома торакальной недостаточности при синдроме Жёна систему

VEPTR [6], направленную только на вертикальное увеличение объема грудной клетки.

Анализируя особенности собственного клинического наблюдения, хотели бы обратить внимание на следующее:

- первый этап операции был осуществлен в условиях тяжелой декомпенсации дыхательных нарушений. По всей видимости, для детей с синдромом Жёна предпочтительна не только ранняя диагностика и совместное диспансерное наблюдение пульмонолога и ортопеда, но и решение вопроса о расширительной торакопластике до развития функциональных расстройств;
- с учетом современных технических возможностей ортопедической торакальной хирургии резекция деформированных ребер в области наибольшего давления на легкие (костно-хрящевой переход) осуществлена на нескольких уровнях одновременно с увеличением ее объема в горизонтальной плоскости. В данной ситуации, компоновка пластин Matrix rib «ребро–грудина» представляется оптимальной;
- использование классификации пороков развития грудной клетки [7] показало свои преимущества не только с точки зрения ее тактической ориентированности, но и объективной оценки эффективности лечения: деформация, исходно оцененная как тип A2SOF1_{cor, br} к моменту завершения лечения уже соответствовала типу A2SOF0 с увеличением показателя ИГКГК с 60,1 до 86 %;
- возможные причины отсутствия увеличения объема левого легкого после второго этапа операции приведены нами в тексте. Этапная КТ, которая планируется через 6 мес. после операции, позволит сделать более определенное заключение по этому поводу.

Таким образом, синдром Жёна является редким врожденным заболеванием, которое при отсутствии своевременного лечения может приводить к летальным исходам в связи с развитием тяжелой дыхательной недостаточности на фоне прогрессирующей деформации грудной клетки. Анатомо-функциональные особенности грудной клетки при этом заболевании требуют индивидуального подхода к тактике лечения. Хирургическое лечение, направленное на снижение компрессии органов грудной клетки и увеличение ее объема, даже в условиях декомпенсации позволяет купировать явления дыхательной недостаточности.

Оперативное лечение асфиктической торакодисплазии, как и само заболевание, связано с высоким риском неблагоприятных исходов. С учетом этого, подобные операции должны выполняться в специализированных учреждениях, имеющих опыт лечения подобной патологии и необходимое оснащение.

Следует особо отметить, что системные поражения при синдроме Жёна не ограничиваются только асфиктическим синдромом, в связи с чем предвидеть как ближайшие результаты, так и отдаленные исходы его лечения достаточно сложно.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ / DISCLAIMERS

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

Источник финансирования. Не указан.

Funding source. Not specified.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Jeune M., Béraud C., Carron R. Asphyxiating thoracic dystrophy with familial characteristics // Arch Fr Pediatr. 1955. Vol. 12, N8. P. 886–891. (In French)
2. Barnes N.D., Hull D., Symons J.S. Thoracic dystrophy // Arch Dis Child. 1969. Vol. 44(233):11–17. doi: 10.1136/adc.44.233.11
3. Todd D.W., Tinguely S.J., Norberg W.J. A thoracic expansion technique for Jeune's asphyxiating thoracic dystrophy // J Pediatr Surg. 1986. Vol. 21, N2. P. 161–163. doi: 10.1016/s0022-3468(86)80073-2
4. Davis J.T., Long F.R., Adler B.H., et al. Lateral thoracic expansion for Jeune syndrome: evidence of rib healing and new bone formation // Ann Thorac Surg. 2004. Vol. 77, N2):445–448. doi: 10.1016/S0003-4975(03)01340-7
5. Muthialu N., Mussa S., Owens C.M., et al. One-stage sequential bilateral thoracic expansion for asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune syndrome) // Eur J Cardiothorac Surg. 2014. Vol. 46, N4. 643–647. doi: 10.1093/ejcts/ezu074
6. Mayer O., Campbell R., Cahill P., Redding G. Thoracic insufficiency syndrome // Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care. 2016. Vol. 46, N3. P. 72–97. doi: 10.1016/j.cppeds.2015.11.001
7. Комолкин И.А., Мушкин А.Ю., Ульрих Э.В. Врожденные пороки развития грудной клетки: трехплоскостная модель, классификация и количественная оценка (новый подход к тактической систематизации патологии) // Медицинский альянс. 2019. Vol. 7, N3. P. 57–65. doi: 10.36422/2307-6348-2019-7-3-57-65
8. Oberklaid F., Danks D.M., Mayne V., Campbell P. Asphyxiating thoracic dysplasia. Clinical, radiological, and pathological information on 10 patients // Arch Dis Child. 1977. Vol. 52, N10. P. 758–765. doi: 10.1136/adc.52.10.758
9. Keppler-Noreuil K.M., Adam M.P., Welch J., et al. Clinical insights gained from eight new cases and review of reported cases with Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy) // Am J Med Genet A. 2011. Vol. 155A, N5. P. 1021–1032. doi: 10.1002/ajmg.a.33892
10. Shaheen R., Schmidts M., Faqeh E., et al. A founder CEP120 mutation in Jeune asphyxiating thoracic dystrophy expands the role of centriolar proteins in skeletal ciliopathies // Hum Mol Genet. 2015. Vol. 24, N5. P. 1410–1419. doi: 10.1093/hmg/ddu555
11. Овсянников Д.Ю., Степанова Е.В., Беляшова М.А., Дегтярёва Е.А. Синдром Жёна: описание серии наблюдений // Вест-

ник Российской академии медицинских наук. 2016. Vol. 71, N1. P. 61–67. doi: 10.15690/vramn634

12. de Vries J, Yntema J.L., van Die C.E., et al. Jeune syndrome: description of 13 cases and a proposal for follow-up protocol // *Eur J Pediatr*. 2010. Vol. 169, N1. P. 77–88. doi: 10.1007/s00431-009-0991-3

13. Labrune P., Fabre M., Trioche P., et al. Jeune syndrome and liver disease: report of three cases treated with ursodeoxycholic acid // *Am J Med Genet*. 1999. Vol. 87, N4. P. 324–328. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19991203)87:4<324::aid-ajmg8>3.0.co;2-u

14. Yerian L.M., Brady L., Hart J. Hepatic manifestations of Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy) // *Semin Liver Dis*. 2003. Vol. 23, N2. P. 195–200. doi: 10.1055/s-2003-39950

15. Tüysüz B., Barış S., Aksoy F., et al. Clinical variability of asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune) syndrome: evaluation and classification of 13 patients // *Am J Med Genet A*. 2009. Vol. 149A, N8. P. 1727–1733. doi: 10.1002/ajmg.a.32962

16. Imai Y., Kitanishi R., Saiki Y., et al. Distraction osteogenesis of the sternum for thoracic expansion in a severe case of Jeune syndrome: a preliminary report // *J Plast Surg Hand Surg*. 2016. Vol. 50, N3. P. 180–183. doi: 10.3109/2000656X.2016.1147736

REFERENCES

1. Jeune M, Béraud C, Carron R. Asphyxiating thoracic dystrophy with familial characteristics. *Arch Fr Pediatr*. 1955;12(8):886–891. (In French)

2. Barnes ND, Hull D, Symons JS. Thoracic dystrophy. *Arch Dis Child*. 1969;44(233):11–17. doi: 10.1136/adc.44.233.11

3. Todd DW, Tinguely SJ, Norberg WJ. A thoracic expansion technique for Jeune's asphyxiating thoracic dystrophy. *J Pediatr Surg*. 1986;21(2):161–163. doi: 10.1016/s0022-3468(86)80073-2

4. Davis JT, Long FR, Adler BH, et al. Lateral thoracic expansion for Jeune syndrome: evidence of rib healing and new bone formation. *Ann Thorac Surg*. 2004;77(2):445–448. doi: 10.1016/S0003-4975(03)01340-7

5. Muthialu N, Mussa S, Owens CM, et al. One-stage sequential bilateral thoracic expansion for asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune syndrome). *Eur J Cardiothorac Surg*. 2014;46(4):643–647. doi: 10.1093/ejcts/ezu074

6. Mayer O, Campbell R, Cahill P, Redding G. Thoracic insufficiency syndrome. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care*. 2016;46(3):72–97. doi: 10.1016/j.cppeds.2015.11.001

7. Komolkin IA, Mushkin AYu, Ulrich EV. Congenital malformations of the chest: 3D model, classification and quantification (new approach to tactical systematization of pathology). *Meditinskii al'yans*. 2019;7(3):57–65. (In Russ.) doi: 10.36422/2307-6348-2019-7-3-57-65

8. Oberklaid F, Danks DM, Mayne V, Campbell P. Asphyxiating thoracic dysplasia. Clinical, radiological, and pathological information on 10 patients. *Arch Dis Child*. 1977;52(10):758–765. doi: 10.1136/adc.52.10.758

9. Keppler-Noreuil KM, Adam MP, Welch J, et al. Clinical insights gained from eight new cases and review of re-

ported cases with Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy). *Am J Med Genet A*. 2011;155A(5):1021–1032. doi: 10.1002/ajmg.a.33892

10. Shaheen R, Schmidts M, Faqeh E, et al. A founder CEP120 mutation in Jeune asphyxiating thoracic dystrophy expands the role of centriolar proteins in skeletal ciliopathies. *Hum Mol Genet*. 2015;24(5):1410–1419. doi: 10.1093/hmg/ddu555

11. Ovsyannikov DY, Stepanova EV, Belyashova MA, Degtyareva EA. Jeune syndrome: case series report. *Annals of the Russian Academy of Medical Sciences*. 2016;71(1):61–67. (In Russ.) doi: 10.15690/vramn634

12. de Vries J, Yntema JL, van Die CE, et al. Jeune syndrome: description of 13 cases and a proposal for follow-up protocol. *Eur J Pediatr*. 2010;169(1):77–88. doi: 10.1007/s00431-009-0991-3

13. Labrune P, Fabre M, Trioche P, et al. Jeune syndrome and liver disease: report of three cases treated with ursodeoxycholic acid. *Am J Med Genet*. 1999;87(4):324–328. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19991203)87:4<324::aid-ajmg8>3.0.co;2-u

14. Yerian LM, Brady L, Hart J. Hepatic manifestations of Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy). *Semin Liver Dis*. 2003;23(2):195–200. doi: 10.1055/s-2003-39950

15. Tüysüz B, Barış S, Aksoy F, et al. Clinical variability of asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune) syndrome: evaluation and classification of 13 patients. *Am J Med Genet A*. 2009;149A(8):1727–1733. doi: 10.1002/ajmg.a.32962

16. Imai Y, Kitanishi R, Saiki Y, et al. Distraction osteogenesis of the sternum for thoracic expansion in a severe case of Jeune syndrome: a preliminary report. *J Plast Surg Hand Surg*. 2016;50(3):180–183. doi: 10.3109/2000656X.2016.1147736

ОБ АВТОРАХ

***Ардан Петрович Афанасьев** — канд. мед. наук; адрес: Россия, 127299, Москва, ул. Приорова, д. 10; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5089-2524>; e-mail: afanasevap@cito-priorov.ru.

Игорь Александрович Комолкин — д-р. мед. наук; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0021-9008>; e-mail: igor_komolkin@mail.ru.

Александр Юрьевич Мушкин — д-р мед. наук, профессор; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1342-3278>; e-mail: aymushkin@mail.ru.

Ольга Евгеньевна Агранович — д-р мед. наук; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6655-4108>; e-mail: olga_agranovich@yahoo.com.

AUTHORS INFO

Ardan P. Afanasiev — MD, PhD, Cand. Sci. (Med.); address: 10 Priorova str., Moscow, 127299, Russia; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5089-2524>; e-mail: afanasevap@cito-priorov.ru.

Igor A. Komolkin — MD, PhD, Dr. Sci. (Med.); ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0021-9008>; e-mail: igor_komolkin@mail.ru.

Aleksandr Yu. Mushkin — MD, PhD, Dr. Sci. (Med.), Professor; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1342-3278>; e-mail: aymushkin@mail.ru.

Olga E. Agranovich — MD, PhD, Dr. Sci. (Med.); ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6655-4108>; e-mail: olga_agranovich@yahoo.com.