

КОРОТКИЕ СООБЩЕНИЯ

© Коллектив авторов, 2016



ПОДВЫВИХ В ТАЗОБЕДРЕННОМ СУСТАВЕ У РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ ШАРКО — МАРИ — ТУСА И ОСТЕОНИХОДИСПЛАЗИЕЙ

И.Ю. Поздников, М.М. Камоско, Д.Б. Барсуков, О.В. Барлова

ФГБУ «Научно-исследовательский детский ортопедический институт им. Г.И. Турнера»
Минздрава России, Санкт-Петербург, РФ

Представлено клиническое наблюдение пациентки 8 лет с нестабильностью тазобедренных суставов на фоне двух генетических синдромов — моторно-сенсорной невропатии Шарко — Мари — Туса и остеоониходисплазии. Описаны особенности клинической, рентгенологической, неврологической картины заболевания, диагностики и подхода к лечению. Углубленное обследование позволило разработать индивидуальный план лечения и предотвратить развитие неврологических осложнений.

Ключевые слова: остеоониходисплазия, синдром «ногтей — надколенника», наследственная моторно-сенсорная невропатия, тазобедренный сустав, подвывих бедра.

Hip Subluxation in a Patient with Charcot-Marie-Tooth Disease and Osteo-Onychodysplasia

I. Yu. Pozdnikin, M. M. Kamosko, D. B. Barsukov, O. V. Barlova

Turner Scientific and Research Institute for Children's Orthopedics, St. Petersburg, Russia

Clinical observation of an 8 years old patient with hip joints instability against the background of two genetic syndromes — Charcot-Marie-Tooth motor and sensory neuropathy and osteo-onychodysplasia is presented. Peculiarities of clinical, roentgenologic, neurologic picture, diagnosis and approaches to the treatment are described. Thorough examination enabled to develop the individual treatment plan and prevent neurologic complications.

Key words: osteo-onychodysplasia, nail-patella syndrome, hereditary motor and sensory neuropathy, hip joint, hip subluxation.

Наследственная остеоониходисплазия (синдром «ногтей-надколенника») — редкое генетическое аутосомно-доминантное заболевание, вызванное аномалией в гене LMX1B 9-й хромосомы с дефектом белка, который играет ключевую роль в закладке органов из мезенхимальной ткани. Синдром встречается приблизительно у 1 из 50 000 новорожденных [1, 2]. В литературе имеется много синонимов данного заболевания — «Nail-Patella Syndrome», болезнь (синдром) Фонга (Fong), синдром Остеррайхера (Osterreicher), синдром Turner-Kieser, онихоартроз наследственный, дисплазия эктодермально-мезодермальная и др.

Первое сообщение о больном с дистрофией ногтей и дисплазией скелета было опубликовано Chaterlain в 1820 г. В последующем наследственную природу заболевания и триаду симптомов — атрофию ногтей, аплазию надколенников и вывих головки лучевой кости — в 1931 г. описал W. Osterreicher. В 1957 г. W. Love и D. Beiler предложили термин «наследственная остеоониходисплазия», который наиболее часто применяется в настоящее время [3, 4].

Заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин; в 88% случаев отмечается на-

следственный характер патологии [1]. Изменения ногтей являются наиболее постоянным признаком синдрома (98% случаев). Чаще поражаются I и II пальцы кисти: ногти могут отсутствовать, быть гипопластичными, ребристыми, расщепленными. Выраженность изменений максимальна на II пальце и минимальна — на V [1, 5]. Коленные суставы поражаются примерно в 70–75% случаев. Надколенник может быть гипопластичным, неправильной формы или отсутствовать. Изменения локтевых суставов характеризуются дисплазией и гипоплазией костей, что может приводить к подвывиху или вывиху головки лучевой кости.

В 1933 г. J. Turner и в последующем E. Fong в 1946 г. описали изменения формы тазовых костей, которые являются патогномоничными для данного заболевания и заключаются в наличии конических костных выступов на заднелатеральной поверхности подвздошных костей. Другие изменения костей таза включают изменение формы подвздошных костей — удлинение передневерхних подвздошных остей, деформацию крыльев подвздошных остей по типу «уха слона» [6].

Реже встречаются другие скелетные аномалии — гиперэкстензии суставов, рекурвация,

варусная или вальгусная деформация коленных суставов, деформация грудной клетки, шейные ребра, сколиоз, гиперлордоз поясничного отдела позвоночника, спондилолистез, спондилолиз, spina bifida и др. В целом же клинические проявления заболевания довольно разнообразны как по частоте, так и по тяжести [1]. Неврологическими особенностями пациентов являются пониженная болевая и температурная чувствительность, гиперестезии [2].

Поражение тазобедренных суставов (дисплазия, подвывих, вывих бедра, вальгусная деформация шеек) при наследственной остеоониходисплазии не является однозначно характерным [1, 7, 8], однако в практике мы наблюдали несколько семейных случаев coxa valga bilateralis у пациентов с данным заболеванием.

Дифференциальная диагностика проводится с такими заболеваниями, как синдром Скотта — Таора (синдром маленького надколенника), синдром Мейера — Горлина, PTLAH-синдром, генитопателлярный синдром, DOOR-syndrome, трисомия 8 (синдром Варкани), Coffin-Siris syndrome и др.

Болезнь Шарко — Мари — Туса (БШМТ, Charcot — Marie — Tooth disease) — наследственная моторно-сенсорная невропатия — неврологическое заболевание, впервые описанное в 1886 г., при котором наблюдается поражение миелина мотосенсорных волокон, что проявляется слабостью и атрофией дистальной группы мышц нижних конечностей [9–17]. Болезнь Шарко — Мари — Туса — одно из наиболее распространенных наследственных нейромышечных заболеваний, которое встречается у 36 из 100 000 человек и характеризуется клинической и генетической гетерогенностью. Наиболее часто встречается форма 1А заболевания (до 80% случаев) с аутосомно-доминантным типом наследования, в основе которой лежит дупликация в локусе 17p11.2, в то время как точечные мутации регистрируются во многих генах, но, как правило, их частота невысока и нередко они уникальны [18–23].

Ранняя диагностика затруднена в связи с противоречивыми клиническими признаками и незначительной выраженностью симптомов заболевания. Гипотрофия и снижение силы мышц перонеальной группы и стоп обуславливают основные жалобы пациентов — повышенную утомляемость при длительной ходьбе, неустойчивость, частые спотыкания, затруднение подъема и спуска по лестнице, прыжков. Прогрессирующая гипотрофия мышц в последующем приводит к деформации стоп (высокий свод, когтеобразные пальцы), а походка приобретает характер степпажа [9, 12, 18]. Начальными клиническими симптомами заболевания являются трудности при тыльном сгибании стопы и нарушение чувствительности в дистальных отделах конечности по типу «носков». Снижение сухожильных рефлексов в дистальных отделах конечностей и вибрационной чувствительности отмечается в 70–80% случаев [11, 12, 24–26].

У 10% больных клинические проявления заболевания минимальны и диагностика возможна только при тщательном клиническом и электромиографическом обследовании [26]. Характерным признаком при это является снижение скоростей проведения импульса (СПИ) по периферическим нервам. Так, по срединному нерву этот показатель варьирует от 25 до 35 м/с (норма $57,7 \pm 4,9$ м/с).

Деформации костей стоп расцениваются большинством исследователей как облигатный признак БШМТ I типа и достаточно подробно описаны [3, 8, 27]. И, напротив, в отечественной литературе мы не встретили работ, посвященных лечению детей с нарушением соотношений в тазобедренных суставах при данном заболевании. Взаимосвязь таких нарушений с наследственной полинейропатией впервые была отмечена S. Kumar и соавт. в 1985 г. [28]. В публикациях последующих лет авторы указывают, что такие нарушения в тазобедренном суставе у данной категории больных выявляются не реже чем в 10% наблюдений, занимая при этом второе место по частоте поражения после деформаций стоп [29–33].

Цель настоящей работы — описать основные ортопедо-неврологические особенности пациента с уникальным сочетанием двух наследственных синдромов и нашего подхода в лечении больной.

Под нашим наблюдением в отделении патологии тазобедренного сустава НИДОИ им. Г.И. Турнера находилась пациентка В. в возрасте 8 лет с двусторонним подвывихом бедра на фоне моторно-сенсорной невропатии Шарко — Мари — Туса и остеоониходисплазии.

Анамнез заболевания. Ребенок от первой беременности, протекавшей с хронической внутриутробной гипоксией плода. Роды в срок естественным путем в головном предлежании, стремительные. Масса при рождении 3170 г, длина тела 51 см, оценка по шкале Апгар 7/9. Выписана из родильного дома на 3-и сутки. При плановом осмотре специалистами на первом году жизни отклонений не выявлено. Скрининговое сонографическое исследование тазобедренных суставов в первые месяцы жизни не проводилось. Раннее психомоторное развитие по возрасту; сидит с 5 мес, ходит без поддержки с 1 года 2 мес. Семейная история без особенностей.

В 5 лет мать обратила внимание на изменение формы коленных суставов ребенка. В 7 лет аплазия надколенников подтверждена рентгенологически; отмечено также изменение ногтевых пластинок I–II пальцев кисти. По совокупности клинических признаков установлен диагноз остеоониходисплазии. В дальнейшем родители отмечали повышенную утомляемость ребенка при длительной ходьбе и нарушение походки в виде неустойчивости, частых спотыканий. Рентгенография тазобедренных суставов выявила нарушение соотношений в суставах в виде подвывиха бедра с двух сторон. При обследовании в институте данные электрофизиологического обследования (снижение скорости проведения импульса по периферическим нервам) позволили заподозрить моторно-сенсорную невропатию.

Для уточнения диагноза и оценки динамики неврологических нарушений, в частности для исключения тяжелых форм моторно-сенсорных нейропатий, сопровождающихся нарушением вегетативных функций, пациентку наблюдали амбулаторно. На основании данных клинического, электрофизиологического исследований и ДНК-анализа, выполненного в Медико-генетическом научном центре РАМН (Москва), синдромы остеоониходисплазии и моторно-сенсорной невропатии I типа были подтверждены.

Молекулярно-генетическим методом выявлена дупликация в гене RMP22 в хромосоме 17p12.

В возрасте 8 лет пациентка госпитализирована в институт для хирургического лечения. При поступлении предъявляла жалобы на нарушение походки, усталость и умеренные боли после длительной ходьбы, щелчки в тазобедренных суставах.

Объективный статус. Ребенок женского пола, 8 лет, телосложение астеническое, пониженного питания. Кожные покровы и видимые слизистые обычной окраски, чистые. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Тоны сердца чистые, шумов нет. Дыхание везикулярное, хрипов нет. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Диспепсических расстройств нет.

Ортопедический статус. Ходит самостоятельно; походка неуверенная, с тенденцией к наружной ротации бедер, с элементами степпажа. Ходьба на пятках затруднена. Ось позвоночника правильная; осанка вялая, физиологические изгибы не изменены. Умеренно впалая грудная клетка. Отмечается общая гипермобильность суставов. Имеет место избыточная амплитуда движений в плечевых, локтевых (переразгибание), лучезапястных суставах, вальгусная деформация в локтевых суставах 25° (рис. 1).

Пальцы кистей конической формы. Двустороннее симметричное изменение формы ногтей I–II пальцев кисти — гипоплазия, дистрофические изменения их, расщепление; сглаженность кожных складок на дистальных межфаланговых суставах (рис. 2).

Движения в тазобедренных суставах: полная амплитуда с увеличением внутренней ротации бедер до 80°. Умеренная болезненность при определении импинджмент-синдрома; щелчки в тазобедренных суставах, больше выраженные справа. При пальпации в ягодичной области, на крыльях подвздошной кости определяются двусторонние симметричные безболезненные костные выступы. Отсроченный симптом Дюшена — Тренделенбурга слабо положительный, больше справа. Тест Thomas отрицательный.

Форма коленных суставов изменена; контуры надколенника не определяются (рис. 3). Движения сохранены полностью, безболезненные. Боковые и крестообразные связки стабильны. Отмечается напряжение ахиллова сухожилия с тенденцией к эквиноварусной деформации стопы. Сгибание умеренно ограничено.

Неврологический статус. Мышечный тонус снижен в дистальных отделах нижних конечностей. Сухожильные

рефлексы верхних конечностей живые, D=S. В нижних конечностях: коленные рефлексы не вызываются, ахилловы рефлексы без особенностей. Умеренная диффузная мышечная гипотония. Отмечается расстройство поверхностной чувствительности по полиневритическому типу. Изменений вибрационной чувствительности достоверно не выявлено, возможно, в силу возраста ребенка. Физиологические отправления в норме.

Результаты ЭКГ, оценки функции внешнего дыхания без изменений. Органы брюшной полости, почки и органы малого таза согласно данным УЗИ без экоструктурных изменений. Лабораторные показатели (клинический и биохимический анализы крови, общий анализ мочи) в пределах нормы.

По данным электрофизиологического обследования отмечаются признаки распространенной демиелинизирующей полинейропатии с поражением моторных и сенсорных волокон верхних и нижних конечностей. Скорость проведения импульса по моторным волокнам срединного нерва составляет 17–20 м/с (норма $57,7 \pm 4,9$ м/с), по сенсорным волокнам — 8–18 м/с (норма $65,8 \pm 3,1$ м/с); по моторным волокнам малоберцовых нервов — 11–14 м/с (норма $52,0 \pm 6,2$ м/с).

Данные лучевых методов исследования (рентген, КТ)

Локтевые суставы. Отмечается гипоплазия костей, образующих локтевой сустав. Слева: уплощение блока плечевой кости; сглаженность локтевого и венечного отростков; наружный подвывих головки лучевой кости. Справа изменения более выражены: определяется вывих головки лучевой кости (рис. 4).

Коленные суставы. Имеют место аплазия надколенников, избыточная скошенность латеральных мыщелков бедренных костей, расширение межмыщелковых ямок (рис. 5).

Тазобедренные суставы. Отмечается нарушение соотношений в суставах. Угол Шарпа 53° справа, 56° слева; соха valga (истинный шеечно-диафизарный угол (ШДУ) 150°, D=S), децентрация и подвывих бедра при степени костного покрытия (СКП) 1/2 справа и 2/3 слева; угол Виберга 0° справа и 14° слева; разрыв линии Шентона с двух сторон. На функциональной рентгенограмме с отведением и внутренней ротацией бедер головки удовлетворительно центрируются во впадинах (рис. 6). На компьютерной 3D-томограмме наглядно визуализируются изменения со-

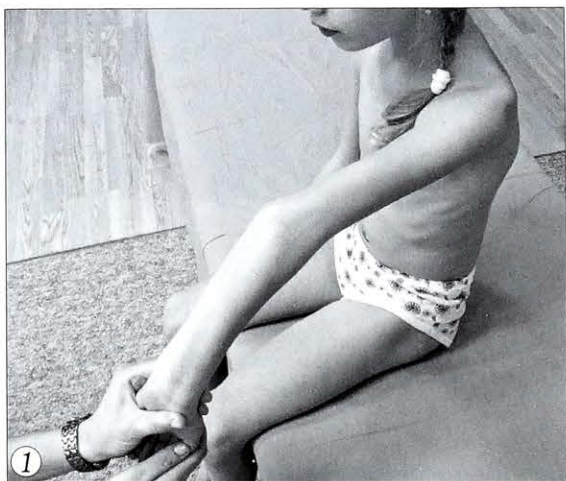
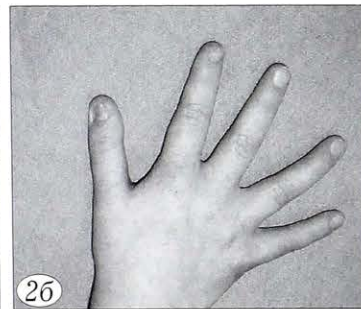
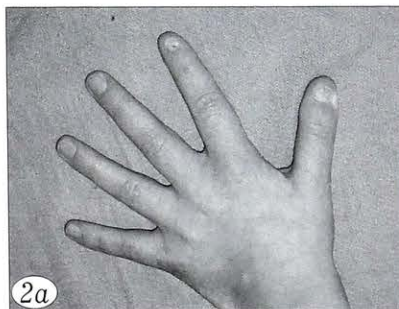


Рис. 1. Вальгусная деформация и переразгибание в локтевом суставе.

Рис. 2. Изменения ногтей I–II пальцев кисти при наследственной остеониходисплазии.

Рис. 3. Внешний вид коленных суставов. Контур надколенника отсутствуют.



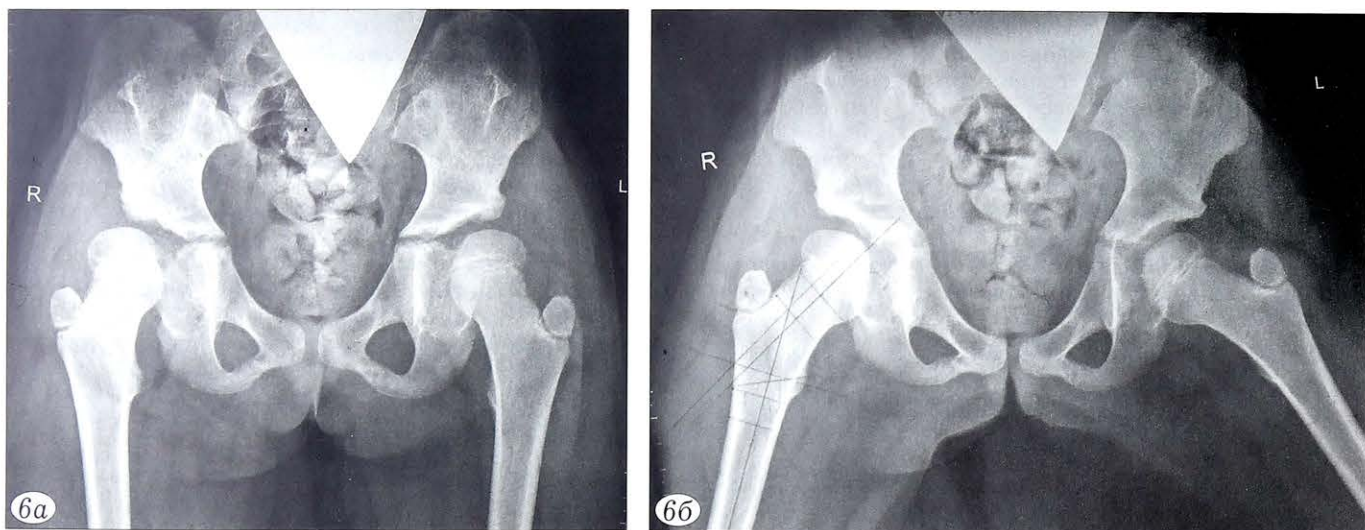
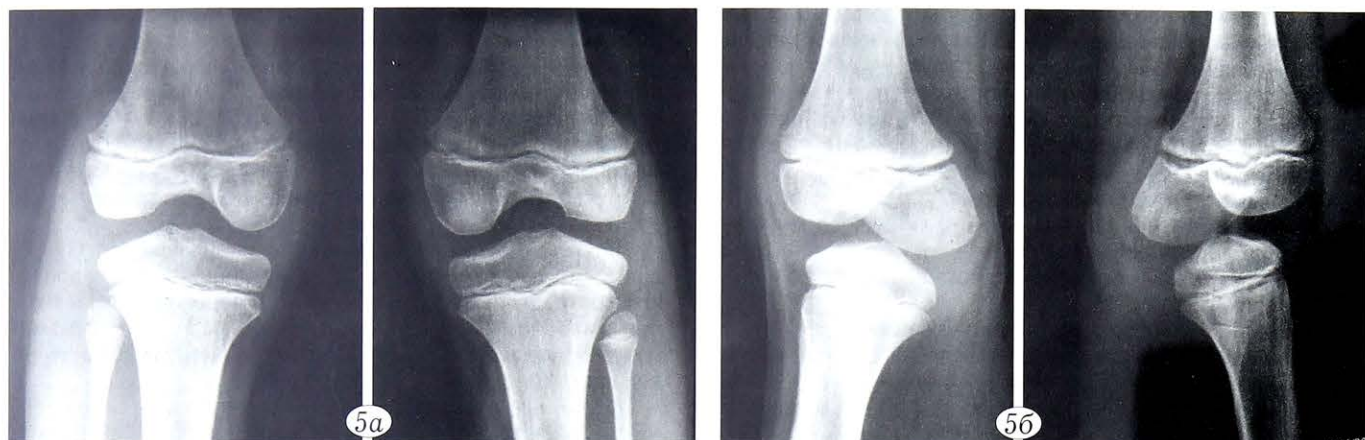
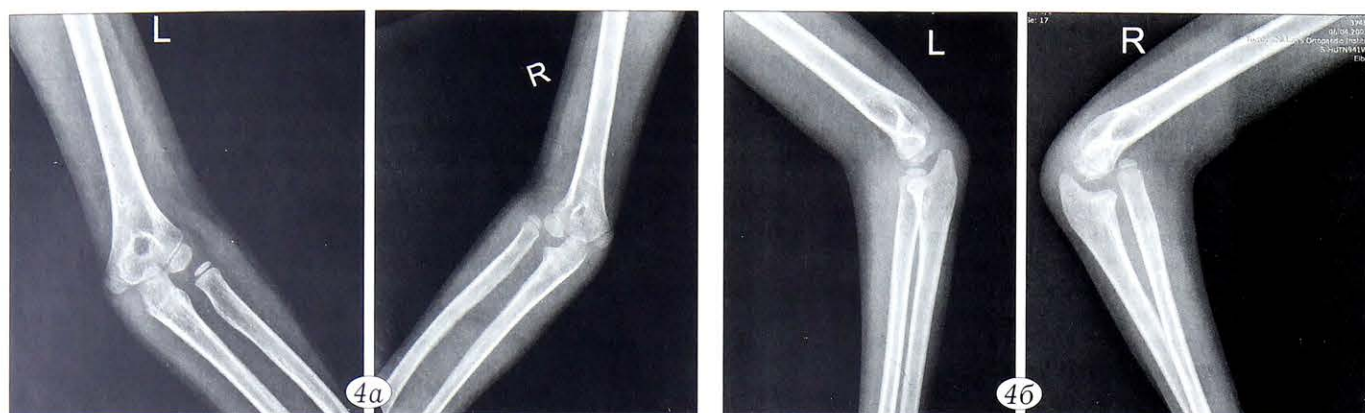


Рис. 4. Рентгенограммы локтевых суставов в прямой (а) и боковой (б) проекциях.

Рис. 5. Рентгенограммы коленных суставов в прямой (а) и боковой (б) проекциях.

Рис. 6. Рентгенограммы тазобедренных суставов в переднезадней проекции (а), с отведением и внутренней ротацией бедер (б), в проекции Lauenstein (в).

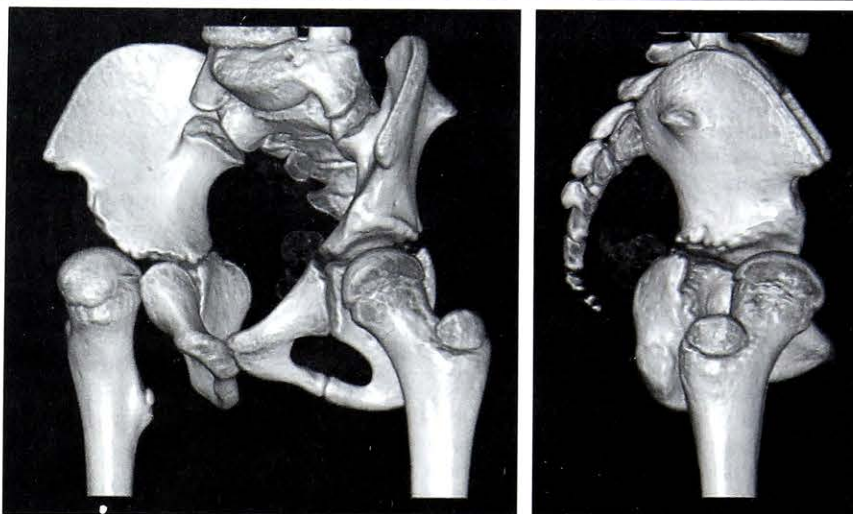
Рис. 7. Компьютерные 3D-томограммы тазобедренных суставов. Изменения тазовых костей при наследственной остеоониходисплазии.



отношений в суставах, формы костей таза и определяются двусторонние симметричные конические костные выросты на заднебоковой поверхности центральной части крыльев подвздошных костей (рис. 7).

Хирургическое лечение

Показанием к хирургическому лечению явилось нарушение соотношений в тазобедренном суставе в виде подвывиха бедра. Первым этапом хирургическое вмешательство выполнено на тазобедренном суставе справа, где нарушения были более выражены. Углообразный боковой доступ к тазобедренному суставу в положении больной на боку осуществляли по естественным межмышечным промежуткам для минимизации травмы тканей. Выполняли корригирующую (деторсионно-варизирующую) медиализирующую укорачивающую остеотомию бедра и остеотомию таза по Salter. Фрагменты таза в положении коррекции фиксировали спицами Киршнера, используя аутотрансплантат из диафиза бедренной кости для удержания фрагментов и обеспечения непрерывности тазового кольца. Фиксацию фрагментов бедра осуществляли углообразной пластиной при ШДУ 135°, угле антеверсии 15° и медиализации дистального фрагмента на 1/3–1/4 поперечника диафиза. Рентгенконтроль на операционном столе. Положение фрагментов стабильное. Головка бедра



центрирована во впадине при СКП=1; линия Шентона непрерывна (рис. 8, а).

После операции иммобилизацию конечности проводили полуторной кокситной гипсовой повязкой в положении отведения бедер 25° и сгибания в коленных и тазобедренных суставах по 20° в течение 10 дней. В последующем проводили лечебную гимнастику в комплексе с курсами физиотерапевтических процедур (электростимуляция мышц, электрофорез) и массажем, направленных на улучшение



Рис. 8. Рентгенограммы тазобедренных суставов непосредственно после операции справа (а) и слева (б).



Рис. 9. Рентгенограммы тазобедренных суставов через 1 год 6 мес после операции слева в переднезадней проекции (а) и в проекции Lauenstein (б).

сосудистой и нервной трофики, укрепление мышц, постепенное восстановление амплитуды движений в тазобедренном суставе.

Дальнейшее консервативное лечение осуществляли амбулаторно. При контрольном осмотре пациентки через 4 мес после вмешательства жалобы на боли отсутствовали; амплитуда движений в тазобедренном суставе справа была полной. Рентгенологически соотношения в правом тазобедренном суставе приближены к норме: СКП=1; угол Виберга 35°; угол вертикального соответствия 90°; первичная костная консолидация мест остеотомий. Структура костной ткани удовлетворительная.

Динамическое неврологическое наблюдение, данные ЭМГ, ЭНМГ не выявили отрицательной динамики. Напротив, отмечено некоторое увеличение амплитуды электрогенеза исследованных мышц. Вторым этапом аналогичное хирургическое вмешательство выполнено на тазобедренном суставе слева (рис. 8, б).

Через 6 мес после хирургического вмешательства на левом тазобедренном суставе удалены металлоконструкции. Стабильность тазобедренных суставов восстановлена, полная костная консолидация мест остеотомий. Разрешена дозированная осевая нагрузка (рис. 9).

В настоящее время БШМТ является неизлечимым заболеванием, однако течение процесса в большинстве случаев медленно прогрессирующее, не приводящее к тяжелой инвалидизации, поэтому большинство больных остается под амбулаторным наблюдением на протяжении всей жизни [9, 10, 12, 18].

Причина поражения тазобедренных суставов при БШМТ остается до конца не изученной. Высказываются предположения, что прогрессирующие нервно-мышечные нарушения приводят к слабости мышц области тазобедренного сустава, в частности аддукторов и разгибателей. Исследователи [34, 35] пришли к выводу, что при рождении у таких больных тазобедренные суставы стабильны, а подвывих бедра и деформация вертлужной впадины развиваются вторично по мере роста ребенка.

Нарушения соотношений в тазобедренных суставах при БШМТ с возрастом ребенка прогрессируют; клинически отмечается ухудшение походки и возникновение болевого синдрома [29, 36–39]. Важной особенностью является то, что до подрост-

кового возраста или второго-третьего десятилетия жизни заболевание часто протекает бессимптомно и клинические признаки нарушения соотношений в тазобедренных суставах у детей с БШМТ могут стать первым проявлением неблагополучия [28, 35, 40]. В этой связи ряд авторов считает, что вопреки сложившимся представлениям невропатия не всегда должна трактоваться как процесс, поражающий исключительно дистальные отделы конечностей [7, 33].

Принципы хирургической коррекции нарушений соотношений в тазобедренных суставах у детей при БШМТ в целом сходны с таковыми при лечении врожденной дисплазии суставов. В зависимости от возраста пациента применяют центрирующие корригирующие остеотомии бедренной кости и транспозиции вертлужной впадины после операции Salter, тройной остеотомии таза или Бернской периацетабулярной остеотомии [36, 41]. Остеотомия таза по Salter, по нашему мнению, является оптимальным способом коррекции пространственного положения вертлужной впадины и дефицита покрытия головки бедренной кости у детей до 7–9 лет. У детей старшего возраста и подростков возникает потребность в проведении более объемных операций.

По данным зарубежной литературы, хирургические вмешательства на тазобедренных суставах у пациентов с БШМТ сопровождаются высокой частотой неврологических осложнений, в частности невропатии малоберцового нерва [42, 43].

Учитывая вышесказанное, особенностями нашего подхода к лечению данной больной были:

на этапе предоперационной подготовки:

- уточнение формы нейромышечного заболевания, оценка динамики неврологических нарушений;

- медикаментозная предоперационная терапия для профилактики возникновения неврологических расстройств (метаболическая, антиоксидантная терапия, витамины группы В);

интраоперационно:

- доступ к тазобедренному суставу по есте-

ственным межмышечным промежуткам; минимальная травматизация мягких тканей, сосудов, нервных образований;

— укорачивающая остеотомия бедренной кости и тенотомии мышц (при необходимости) для декомпрессии сустава;

— тщательный гемостаз и дренирование раны для предотвращения возникновения компрессионной нейропатии;

в послеоперационном периоде:

— сокращение сроков иммобилизации — использование кокситной гипсовой повязки только на период послеоперационного болевого синдрома (1–1,5 нед);

— раннее восстановительное лечение — лечебная физкультура (активные и пассивные движения в тазобедренных суставах), массаж.

Заключение. Данные литературы и представленное клиническое наблюдение указывают на необходимость комплексного ортопедо-неврологического обследования и определения тактики лечения пациентов с подобными пороками развития для предотвращения развития неврологических осложнений. Среди отечественных ортопедов традиционно сложилось настороженно-негативное отношение к реконструктивным оперативным вмешательствам у больных с БШМТ. Мы считаем, что в подобных случаях при нетяжелых, типичных формах заболевания хирургическое лечение является оправданным. В нашем наблюдении хороший ближайший результат лечения и восстановление правильных анатомических соотношений в тазобедренных суставах будет способствовать профилактике раннего болевого синдрома и развития коксартроза.

ЛИТЕРАТУРА [REFERENCES]

1. Sweeney E., Fryer A., Mountford R., Green A., McIntosh I. Nail patella syndrome: a review of the phenotype aided by developmental biology. *J. Med. Genet.* 2003; 40 (3): 153–62.
2. Sweeney E., Hoover-Fong J.E., McIntosh I. Nail-patella syndrome. 2003 [Updated 2009 Jul 28]. In: Pagon R.A., Adam M.P., Bird T.D. et al., eds. *GeneReviews™* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2013. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1132/>.
3. Herring J.A. Tachdjian's pediatric orthopaedics, 5rd ed. Philadelphia. Saunders Elsevier; 2013: 285–319, 473–581, 761–864.
4. Love W.H., Beiler D.D. Osteo-onychodysplasia. *J. Bone Joint Surg. Am.* 1957; 39 (3): 645–50.
5. Zidorn T., Barthel T., Eulert J. Nail-patella syndrome A 4 – generation family study. *Z. Orthop. ihre Grenzgeb.* 1994; 132 (6): 486–90 (in German).
6. Neuhold A., Seid G., Stummvoll H., Syre G., Brandstätter G. Nail-patella syndrome. *Radiologe.* 1982; 22 (12): 568–71 (in German).
7. Hadianfard M.J., Ashraf A. Hip dysplasia associated with a hereditary sensorimotor polyneuropathy mimics a myopathic process. *Ann. Indian Acad. Neurol.* 2012; 15 (3): 211–3.
8. Hogg J., Macnicol M.F. Foot deformities associated with onychoosteodysplasia. A familial study and a review of associated features. *Int. Orthop.* 1985; 9: 135–8.
9. Вельтищев Ю.С. Наследственные болезни нервной системы. М.: Медицина; 1998 [Vel'tishchev Yu. S. Hereditary nerve system diseases. Moscow: Meditsina; 1998 (in Russian)].
10. Дадали Е.Л. Наследственные нервно-мышечные заболевания: диагностика и медико-генетическое консультирование: Автореф. дис. ... д-ра мед. наук. М.; 1999 [Dadali E.L. Hereditary neuromuscular diseases: diagnosis and medical genetic counseling. Dr. med. sci. Dis. Moscow; 1999 (in Russian)].
11. Левин О.С. Полиневропатии. М.: Медицинское информационное агентство; 2006 [Levin O.S. Polyneuropathies. Moscow: Meditsinskoe informatsionnoe agentstvo; 2006 (in Russian)].
12. Петрухин А.С. Неврология детского возраста. М.: Медицина; 2004 [Petrukhin A.S. Childhood neurology. Moscow: Meditsina; 2004 (in Russian)].
13. Яхно Н.Н. Болезни нервной системы: Руководство для врачей. М.: Медицина; 2001 [Yakhno N.N. Nerve system diseases. Manual for physicians. Moscow; Meditsina; 2001 (in Russian)].
14. Berghoff C., Berghoff M., Leal A., Morera B., Barrantes R., Reis A. et al. Clinical and electrophysiological characteristics of autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease (ARCMT2B) that maps to chromosome 19q13.3. *Neuromusc. Disord.* 2004; 14: 301–6.
15. Nelis E., Erdem S., Van den Bergh P.Y., Belpaire-Dethiou M.C., Ceuterick C., Van Gerwen V. et al. Autosomal recessive CMT with demyelination and axonopathy. *Neurology.* 2002; 59 (12): 1865–72.
16. Street V.A., Goldy J.D., Golden A.S., Tempel B.L., Bird T.D., Chance P.F. Mapping of Charcot-Marie-Tooth disease Type 1C to chromosome 16p identifies a novel locus for demyelinating neuropathy. *Am. J. Hum. Genet.* 2002; 70: 244–50.
17. Tang B.S., Luo W., Xia K., Xiao J.F., Jiang H., Shen L. et al. A new locus for autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 (CMT2L) maps to chromosome 12q24. *Hum. Genet.* 2004; 114: 527–33.
18. Бадалян Л.О. Невропатология. М.: Академия; 2000 [Badalyan L.O. Neuropathology. Moscow: Akademiya; 2000 (in Russian)].
19. Harding A.E. From the syndrome of Charcot, Marie and Tooth to disorders of peripheral myelin proteins. *Brain.* 1995; 118 (Pt 3): 809–18.
20. Li J. Inherited neuropathies. *Semin. Neurol.* 2012; 32 (3): 204–14.
21. McMillan J.C., Harper P.S. The Charcot-Marie-Tooth syndrome: clinical aspects from a population study in South Wales, UK. *Clin. Genet.* 1994; 45: 128–34.
22. Mersyanova I.V., Perepelov A.V., Polyakov A.V., Sitnikov V.F., Dadali E.L., Oparin R.B., Petrin A.N., Evgrafov O.V. A new variant of Charcot-Marie-Tooth Disease type 2 is probably the result of a mutation in the neurofilament-light gene. *Am. J. Hum. Genet.* 2000; 67 (1): 37–46.
23. Ouvrier R. Correlation between the histopathologic, genotypic, and phenotypic features of hereditary peripheral neuropathies in childhood. Review. *J. Child. Neurol.* 1996; 11 (2): 133–46.
24. Berciano J., Garcia A., Combarros O. Initial semeiology in children with Charcot-Marie-Tooth disease 1A duplication. *Muscle Nerve.* 2003; 27 (1): 34–9.
25. Gemignani F., Melli G., Alfieri S., Inglese C., Marbini A. Sensory manifestations in Charcot-Marie-Tooth. *J. Peripher. Nerv. Syst.* 2004; 9 (1): 7–14.
26. Kamholz J., Menichella D., Jani A., Garbern J., Lewis R.A., Krajewski K.M., et al. Charcot-Marie-Tooth disease type 1. Molecular pathogenesis to gene therapy. *Brain.* 2000; 123 (Pt 2): 222–33.

27. Kang J.H., Kim H.J., Lee E.R. Electrophysiological evaluation of chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy and Charcot-Marie-Tooth Type 1: dispersion and correlation analysis. *J. Phys. Ther. Sci.* 2013; 25: 1265–8.
28. Kumar S.J., Marks H.G., Bowen J.R., MacEwen G.D. Hip dysplasia associated with Charcot-Marie-Tooth disease in the older child and adolescent. *J. Pediatr. Orthop.* 1985; 5: 511–4.
29. Bamford N.S., White K.K., Robinett S.A., Otto R.K., Gospe S.M. Jr. Neuromuscular hip dysplasia in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Dev. Med. Child Neurol.* 2009; 51 (5): 408–11.
30. Cucuzzella T.R., Guille J.T., MacEwen G.D. Charcot-Marie-Tooth disease associated with hip dysplasia: a case report. *Del. Med. J.* 1996; 68: 305–7.
31. Fuller J.E., De Luca P.A. Acetabular dysplasia and Charcot-Marie-Tooth disease in a family. A report of four cases. *J. Bone Joint Surg. Am.* 1995; 77 (7): 1087–91.
32. McGann R., Gurd A. The association between Charcot-Marie-Tooth disease and developmental dysplasia of the hip. *Orthopedics.* 2002; 25: 337–9.
33. Ushiyama T., Tanaka C., Kawasaki T., Matsusue Y. Hip dysplasia in Charcot-Marie-Tooth disease: report of a family. *J. Orthop. Sci.* 2003; 8: 610–2.
34. Bird T.D. Charcot-Marie-Tooth hereditary neuropathy overview. In: Gene Reviews at Gene Tests: Medical Genetics Information Resource. Available at <http://www.genetests.org> (accessed 08 July 2008).
35. Chan G., Sampath J., Miller F., Riddle E.C., Nagai M.K., Kumar S.J. The role of the dynamic pedobarograph in assessing treatment of cavovarus feet in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *J. Pediatr. Orthop.* 2007; 27 (5): 510–6.
36. Chan G., Bowen J.R., Kumar S.J. Evaluation and treatment of hip dysplasia in Charcot-Marie-Tooth disease. *Orthop. Clin. North Am.* 2006; 37: 203–9.
37. Newman C.J., Walsh M., O'Sullivan R., Jenkinson A., Bennett D., Lynch B. et al. The characteristics of gait in Charcot-Marie-Tooth disease types I and II. *Gait Posture.* 2007; 26: 120–7.
38. Novais E.N., Bixby S.D., Rennick J., Carry P.M., Kim Y.J., Millis M.B. Hip dysplasia is more severe in Charcot-Marie-Tooth disease than in developmental dysplasia of the hip. *Clin. Orthop. Relat. Res.* 2014; 472 (2): 665–73.
39. Walker J.L., Nelson K.R., Heavilon J.A., Stevens D.B., Lubicky J.P., Ogden J.A., VandenBrink K.A. Hip abnormalities in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *J. Pediatr. Orthop.* 1994; 14 (1): 54–9.
40. Pailthorpe C.A., Benson M.K. Hip dysplasia in hereditary motor and sensory neuropathies. *J. Bone Joint Surg. Br.* 1992; 74 (4): 538–40.
41. Trumble S.J., Mayo K.A., Mast J.W. The periacetabular osteotomy. Minimum 2 year follow-up in more than 100 hips. *Clin. Orthop. Relat. Res.* 1999; (363): 54–63.
42. Thawrani D., Sucato D.J., Podeszwa D.A., DeLaRocha A. Complications associated with the Bernese periacetabular osteotomy for hip dysplasia in adolescents. *J. Bone Joint Surg. Am.* 2010; 92 (8):1707–14.
43. Van Erve R.H., Driessen A.P. Developmental hip dysplasia in hereditary motor and sensory neuropathy type 1. *J. Pediatr. Orthop.* 1999; 19: 92–6.

Сведения об авторах: Поздникин И.Ю. — канд. мед. наук, науч. сотр. отделения патологии тазобедренного сустава; Камоско М.М. — доктор мед. наук, рук. отделения патологии тазобедренного сустава; Барсуков Д.Б. — канд. мед. наук, науч. сотр. отделения патологии тазобедренного сустава; Барлова О.В. — канд. мед. наук, врач-невролог.
Для контактов: Поздникин Иван Юрьевич. 196603, Санкт-Петербург, г. Пушкин, ул. Парковая, д. 64-68.
 Тел.: +7 (951) 662-32-60. E-mail: pozdnikin@gmail.com.