

DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS62569>

先天性胫骨前脱位合并美尔戈林综合征: 病例报告

Igor Yu. Kruglov¹, Nicolai Yu. Rumyantsev¹, Gamzat G. Omarov^{2, 3}, Natalia N. Rumyantseva¹, Ilya M. Kagantsov^{1, 3}

¹ Almazov National Medical Research Centre, Saint Petersburg, Russia;

² H. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopaedics and Trauma Surgery, Saint Petersburg, Russia;

³ North-Western State Medical University named after I.I. Mechnikov, Saint Petersburg, Russia

论证。美尔戈林综合征 (Meier-Gorlin syndrome) 是一种罕见的遗传性疾病。美尔戈林综合征是一种常染色体隐性遗传病, 其特点是典型的三联症: 小耳症、很小或完全没有髌骨和纳米症。

临床观察。本研究介绍了一例患有美尔戈林综合征合并先天性胫骨前脱位的俄罗斯患者。主要的临床表现是小耳症、髌骨病变和纳米症。

讨论。在创伤骨科医生的实践中, 先天性胫骨前脱位的病例非常罕见, 尤其是作为综合征的一部分, 这使得这个病例很有意思。对我们观察到的病人以及文献中描述的病人的数据分析表明, 在临床检查中存在着提示美尔戈林综合征的典型临床表现。

结论。本报告介绍了俄罗斯联邦第一例合并先天性胫骨前脱位和美尔戈林综合征的病例。采用永久牵引和屈曲的保守治疗应避免胫骨近端成角。如果保守治疗不能奏效, 则可采用各种方法进行手术治疗。

关键词: 美尔戈林综合征; 先天性胫骨前脱位; 髌骨发育不良/发育不全。

引用本文:

Kruglov IYu, Rumyantsev NYu, Omarov GG, Rumyantseva NN, Kagantsov IM. 先天性胫骨前脱位合并美尔戈林综合征: 病例报告. *Pediatric Traumatology, Orthopaedics and Reconstructive Surgery*. 2021;9(4):447-454. DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS62569>

DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS62569>

Congenital dislocation of the knee in combination with Meyer-Gorlin syndrome: A case report

Igor Yu. Kruglov¹, Nicolai Yu. Rumyantsev¹, Gamzat G. Omarov^{2, 3}, Natalia N. Rumyantseva¹, Ilya M. Kagantsov^{1, 3}

¹ Almazov National Medical Research Centre, Saint Petersburg, Russia;

² H. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopaedics and Trauma Surgery, Saint Petersburg, Russia;

³ North-Western State Medical University named after I.I. Mechnikov, Saint Petersburg, Russia

BACKGROUND: Meyer-Gorlin syndrome is a rare genetic and autosomal recessive disease that is characterized by the classical triad, including, microtia, very small size or complete patellar absence, and nanism.

CLINICAL CASE: Herein, presented the first clinical case description of a Russian patient with Meyer-Gorlin syndrome in combination with congenital anterior shin dislocation. The main clinical disease manifestations are characterized by a combination of microtia, patellar pathology, and dwarfism.

DISCUSSION: In the practice of pediatric orthopedic surgeons, cases of congenital knee dislocations are extremely rare, especially as part of any syndromes, which cause interest in the presented clinical case publication. Our patient analysis, as well as the patients described in the literature, showed the presence of typical clinical manifestations, which allowed us to suspect the presence of Meyer-Gorlin syndrome during a clinical examination.

CONCLUSIONS: This report is the first case of combined congenital knee dislocation and Meyer-Gorlin syndrome with a diagnostic triad (short stature, microtia, and patellar aplasia) in the Russian Federation. Conservative treatment with constant traction and flexion must be carefully performed to avoid complications. Without the effect of conservative therapy, surgical treatment is indicated.

Keywords: Meyer-Gorlin syndrome; congenital knee dislocation; hypoplasia/aplasia of the patella.

To cite this article:

Kruglov IYu, Rumyantsev NYu, Omarov GG, Rumyantseva NN, Kagantsov IM. Congenital dislocation of the knee in combination with Meyer-Gorlin syndrome: A case report. *Pediatric Traumatology, Orthopaedics and Reconstructive Surgery*. 2021;9(4):447–454. DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS62569>

УДК 617.584-001.6-053.1-06:616.441-006
DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS62569>

Врожденный передний вывих голени в сочетании с синдромом Мейера – Горлина: описание клинического случая

И.Ю. Круглов¹, Н.Ю. Румянцев¹, Г.Г. Омаров^{2, 3}, Н.Н. Румянцева¹, И.М. Каганцов^{1, 3}

¹ Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова, Санкт-Петербург, Россия;

² Национальный медицинский исследовательский центр детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера, Санкт-Петербург, Россия;

³ Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия

Обоснование. Синдром Мейера – Горлина — это редкое генетическое заболевание. Синдром Мейера – Горлина является аутосомно-рецессивным заболеванием и характеризуется классической триадой: микротией, очень малыми размерами или полным отсутствием надколенников, а также нанизмом.

Клиническое наблюдение. Описание клинического случая российского пациента с синдромом Мейера – Горлина в сочетании с врожденным передним вывихом голени. Основные клинические проявления — микротия, патология надколенников и нанизм.

Обсуждение. В практике врачей — ортопедов-травматологов крайне редко встречаются случаи врожденного переднего вывиха голени, особенно в составе каких-либо синдромов, что обуславливает интерес к представленному клиническому случаю. Анализ данных наблюдаемого нами пациента, а также пациентов, описанных в литературе, показал наличие типичных клинических проявлений, позволяющих заподозрить синдром Мейера – Горлина в ходе клинического осмотра.

Заключение. В данном сообщении представлен первый случай в Российской Федерации сочетания врожденного переднего вывиха голени и синдрома Мейера – Горлина. При консервативном лечении методом постоянной тракции и сгибания следует не допускать ангуляции проксимальной части большеберцовой кости. При отсутствии эффекта консервативной терапии показано хирургическое лечение различными методами.

Ключевые слова: синдром Мейера – Горлина; врожденный передний вывих голени; гипоплазия/аплазия надколенников.

Как цитировать:

Круглов И.Ю., Румянцев Н.Ю., Омаров Г.Г., Румянцева Н.Н., Каганцов И.М. Врожденный передний вывих голени в сочетании с синдромом Мейера – Горлина: описание клинического случая // Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. 2021. Т. 9. № 4. С. 447–454.
DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS62569>

论证

美尔戈林综合征 (MGS) 是一种罕见的遗传性疾病, 由五个基因 (*ORC1*, *ORC4*, *ORC6*, *CDT1* 和 *CDT6*) 中的一个复制前复合物的突变引起, 这些基因在复制起始点组装在基因组DNA上。美尔戈林综合征是一种常染色体隐性遗传病, 其特点是典型的三联症: 小耳症、很小或完全没有髌骨和纳米症。97%的美尔戈林综合征患者至少有三个临床症状中的两个。在大多数病例中, 合并髌骨发育不良/发育不全和小耳畸形是常见的[1]。

美尔戈林综合征是由Meier和Rothschild于1959年首次描述[2]。Gorlin等人在1975年进行了第二次描述[3]。美尔戈林综合征的确切发病率尚未确定, 但根据文献中描述的病例数, 各种估计都低于每1000 000名活产儿中的1—9例[1]。

如上所述, 美尔戈林综合征最常见的临床特征是小耳畸形、髌骨发育不良/发育不全和纳氏症。在极少数情况下, 这些病人被发现先天性肺气肿、喂养问题(需要肠外营养)、各种骨骼异常、泌尿生殖系统异常、先天性心脏异常和乳房发育不全。通常描述随着年龄增长逐渐改变的特征性面部特征。婴儿的临床症状是嘴小而嘴唇饱满, 下颌畸形, 而成人则有高额头和更突出的窄鼻, 鼻中隔宽。智力绝大部分不受影响[1]。

因此, 临床症状的严重程度是不同的。已知美尔戈林综合征与骨科问题, 如先天性马蹄内

翻足、活动性平足[4], 美尔戈林综合征与膝关节过伸、其他关节挛缩的组合[4], 但没有美尔戈林综合征与小腿先天性前脱位组合的报道。

在这份出版物中, 我们介绍了我们自己的临床观察: 一名10岁的美尔戈林综合征合并先天性胫骨前脱位患者。

临床观察

早产男孩, 体重2740克, 身高47厘米, 头围33厘米, 胸围31厘米, 阿普加评分7/7 (<3分), 由于长期的先兆子痫治疗无效和产道的生理准备不足, 于38周剖腹产。母亲的怀孕因2型糖尿病和I级高血压而变得复杂。初步检查发现, 该患儿病情严重, 有中度呼吸障碍, 肌肉张力低下, 反射不足, 两侧胫骨先天性前脱位。此外, 还有多种胚胎发育不良的迹象: 高腭、短颈、左手掌的横沟。我们在孩子出生的第一天就对其进行了检查。已确诊为先天性双侧胫骨前脱位(图1)。根据Tarek (2011) 为G3严重程度[5], 根据Seringe (1992) 为III型(表1)。

临床检查发现在髌骨上方有一个横向的深折痕, 并在两侧股骨窝区域触摸到了股骨髁。在出生后的第一天就开始治疗, 持续进行人工牵引和屈伸3小时。操作后, 被动屈膝增加了40° (右膝屈膝达到10°, 左膝屈膝达到15°)。为了保持所取得的矫正效果, 从指尖到大腿的上三分之一处都要打上高石膏。第2天, 皮肤检查发现大腿髁部有一个褥疮, 这是由于在操作过程中压力过大造成的。

因此, 在病变完全上皮化并保留固定之前, 放弃了矫正的尝试。患儿被转移到外科病房接受进一步观察和治疗。在第6天, 继续用上述方法进行保守治疗。在第10天, 每个膝关节的被动屈曲增加了15° (与出生后第一天的矫正结果相比)。在临床检查中, 触摸到腿部的股骨髁, 并注意到右膝关节的肿胀。对膝关节进行了磁共振成像



图1 P.患者, 年龄1小时。治疗前: a—外观; b—射线照片

表1 根据两个评估系统的基线严重程度

系统	类型	过度伸展 (反向弯曲)		可能的弯曲 (被动)	
		右KJ	左KJ	右KJ	左KJ
Tarek	G3	30°	25°	-30° (固定反向弯曲30°)	-25° (固定反向弯曲25°)
Seringe	III	30°	25°	-30° (固定反向弯曲30°)	-25° (固定反向弯曲25°)

注: KJ—膝关节。

扫描。研究结果证实了两侧胫骨完全前脱位的持续存在。还发现髌骨发育不全和右股骨干的撞击性骨折(图2)。达到的屈曲位置用石膏固定了3周, 由于发现了右股骨骨骺的撞击性骨折, 在此期间没有尝试纠正胫骨脱位。

随后, 在石膏模型的作用下, 尝试了胫骨前脱位2周。由于这个手术的结果, 胫骨不能被重新定位。继续操纵以获得膝关节屈伸的股直肌。3个月时, 各膝关节屈曲成直角(90°)时伸肌挛缩的假矫正持续。鉴于保守矫正方法不成功, 决定进行手术治疗。我们进行了V-Y-四肢肌腱移植手术, 但没有结果。只有膝关节囊的前部释放和髌骨外侧的固定器(根据a la carte[7]的原则)才能确保回缩(图3)。手术过程中发现膝关节囊紧张, 前交叉韧带过度拉伸变薄, 后韧带没有明显变化, 没有发现半月板病变。

每个膝关节达到90°弯曲。胫骨屈曲80°时缝合股四头肌肌腱。手术治疗结束后, 从指尖到大腿的上三分之一处都打上了高位

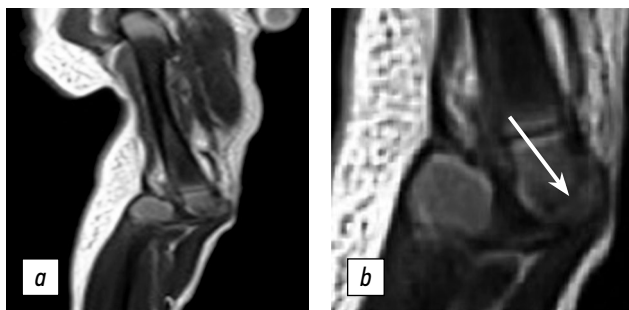


图2 P.患者, 10天, 治疗期间: a—保留胫骨前脱位, 髌骨发育不全, 右股骨干骺端撞击性骨折; b—显示骨折线



图3 P.患者, 3个月大, V-Y-四头肌腱挛缩术和前部释放术

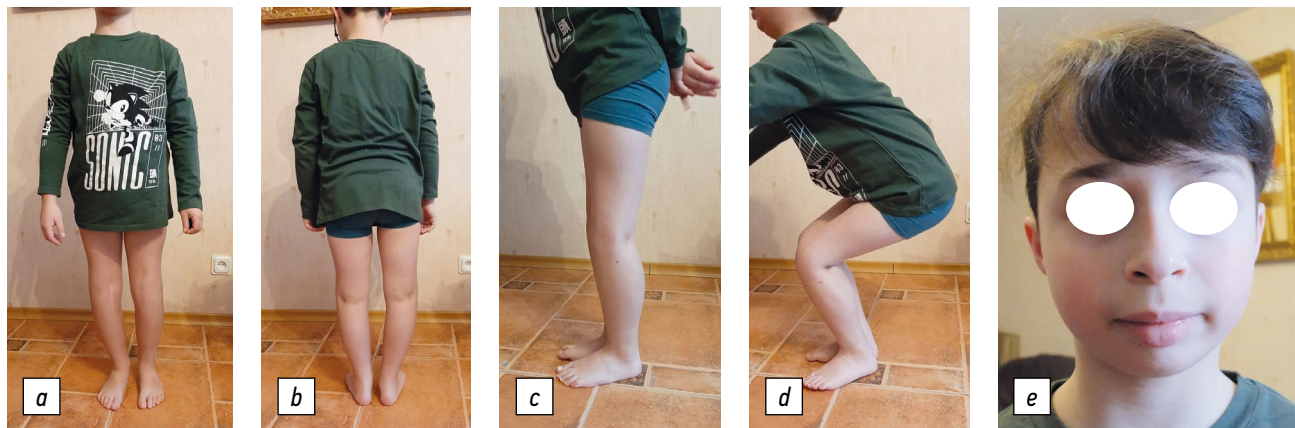


图4 P.患者, 10岁, 治疗后: a—前视图; b—后视图; c—侧视图; d—膝关节可能出现弯曲; e—外观(鼻子窄, 鼻中隔高, 耳朵小)

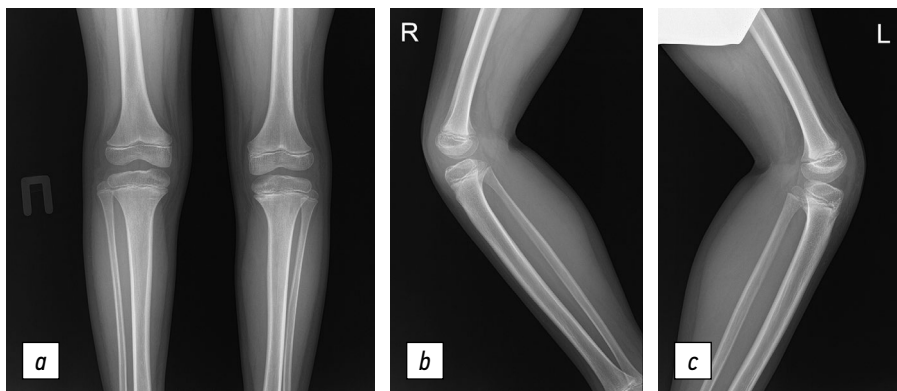


图5 P.患者, 10岁, 治疗后的X光照片: a—直接投影; b—右膝关节的侧向投影(髌骨增生); c—左膝关节的侧向投影(髌骨增生)

表2 对病人的临床评估

侧边	KJ屈曲, 度	疼痛	运动	功能	并发症
右KJ	0-90°	无	满意	良好	骨骺线的压迫性骨折
左KJ	0-85°	无	满意	良好	无

注: KJ—膝关节。

石膏, 膝关节屈曲80°, 持续3周。然后拆除石膏以评估运动范围, 并使用45° 屈曲夹板。术后阶段进展顺利。拆除石膏后, 开展了被动运动。孩子在2岁时开始独立行走。4岁时, 他在The University of Edinburgh分子医学和遗传学研究所被诊断为美尔戈林综合征。检测到CDT1突变c.599T>G, p.Met200Arg+c.943_951delIGCCTCCTG, p.Ala315_Leu317del(杂合子的组合)。

该孩子目前已经10岁了。临床检查显示额头宽, 鼻子窄, 鼻中隔高, 耳廓小, 嘴唇饱满。身高-117厘米, 体重-20.5公斤, 胸围-55厘米, 头围-50厘米(<3分)。在没有额外支持的情况下独立行走, 并进行运动(游泳池和乒乓球)。患者的外观和X光片分别见图4和图5。

表2总结了临床评估情况。

讨论

在创伤骨科医生的日常工作中, 小腿先天性前脱位的病例极为罕见, 尤其是作为综合征的一部分, 这就是我们对这个临床病例感兴趣的原因。作者在世界文献中没有发现小腿先天性前脱位和美尔戈林综合征合并的公开案例。大多数报告集中在小腿先天性前脱位与关节畸形、Larsen综合征和骨髓鞘的结合[8,9]。

目前, 治疗小腿先天性前脱位采用手法和石膏矫正, 对特发性的病例有良好的效果。小腿先天性前脱位是Larsen综合征的一部分, 关节畸形和其他神经肌肉疾病在肌肉不平衡以及韧带无力的情况下发生, 对传统石膏的反应不好[9-11]。在我们研究的病人中, 完全脱位不仅是由于上述所有原因, 而且是由于完全没有髌骨。我们采用了永久性的人工牵引和屈曲以及石膏矫正来进行治疗。这种方法以前曾在一大批病人身上使用过, 效果很好, 甚至非常好, 所以在这种情况下, 我们采用了同样的治疗方法。因此, 没有接受缩减手术, 而只是屈膝, 胫骨仍然脱位。鉴于出现了褥疮, 膝关节部位有中度水肿, 以及Jacobsen等人的数据表明[12], 在保守矫正

小腿先天性前脱位过程中, 先天性骨折的发生率为30%, 因此进行了核磁共振检查, 发现右股骨骨骺有撞击性骨折。我们遵循Dobbs[8]的方法。他认为在试图弯曲膝关节时, 对胫骨近端和股骨远端施力很重要。对胫骨远端施力会产生一个《长杠杆》, 导致胫骨近端或股骨远端出现人为的变形。

我们继续尝试用假性矫正的方法来纠正畸形, 希望能进一步拉伸膝关节囊, 减少不可避免的手术治疗量。然而, 无法达到预期的效果, 所以进一步尝试保守治疗是没有道理的。采用手术治疗的理由是, 长期的保守治疗未能产生令人满意的效果。我们使用的人工牵引和屈曲技术, 以及Shah[7]建议的手术策略, 都符合Roy和Crawford[11]制定的原则。然而, 在我们的病例中, 我们在做完四肢关节成形术后没有达到解剖学上的缩小, 所以我们进行了前关节切除术, 并获得了Dobbs推荐的所需结果[8]。

美尔戈林综合征必须与一些以小耳畸形、身材矮小和髌骨增生/发育不良为特征的疾病相区别。其中包括Coffin-Siris综合征[13]和RAPADILINO[14]。然而, 小耳症并不是这些综合征的特征。膝关节发育不良/发育不全而无其他骨骼异常的情况发生在常染色体显性遗传的髌骨增生/发育不良中[15], 并与骨盆异常合并发生, 这是典型的小髌骨综合征[16]。

在长期的随访中, 注意到患者的外观变化(鼻子窄, 鼻中隔高, 耳朵小), 这也是美尔戈林综合征的临床特征。

结论

本报告是俄罗斯联邦第一例合并先天性胫骨前脱位和美尔戈林综合征的病例, 具有诊断三要素(身材矮小、小耳畸形和髌骨增生)。必须认真进行永久性牵引和屈曲的保守治疗, 以避免并发症。如果保守治疗不能奏效, 就需要进行手术治疗。

附加信息

资金来源。该研究是在俄罗斯联邦科学和高等教育部的国家任务框架内进行的(主题编号121031100293-9)。

利益冲突。作者声明,不存在与本文发布有关的明显和潜在利益冲突。

伦理审查。已获得患者和家长对处理和公布个人数据的同意。

作者贡献。*I. Yu. Kruglov*—负责病人的检查和治疗,写文章的所有部分,文献资料的收集与处理。*N. Yu. Rumyantsev, G. G. Omarov, N. N. Rumyantseva*—负责参与患者的检查和治疗,编辑文章文本。*I. M. Kagantsov*—文献资料的收集与处理。

所有作者都对文章的研究和准备做出了重大贡献,在发表前阅读并批准了最终版本。

REFERENCES

1. de Munnik SA, Hoefsloot EH, Roukema J, et al. Meier-Gorlin syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2015;10:114. DOI: 10.1186/s13023-015-0322-x
2. Meier Z, Rothschild M. Ein Fall von Arthrogryposis multiplex congenita kombiniert mit dysostosis mandibulofacialis (Franceschetti-Syndrome). *Helv Paediatr Acta;* 1959;14:213–216.
3. Gorlin RJ, Cervenka J, Moller K, et al. Malformation syndromes: a selected miscellany. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1975;11:39–50.
4. de Munnik SA, Otten BJ, Schoots J, et al. Meier-Gorlin syndrome: Growth and secondary sexual development of a microcephalic primordial dwarfism disorder. *Am J Med Genet Part A.* 2012;158A:2733–2742. DOI:10.1002/ajmg.a.35681
5. Abdelaziz TH, Samir S. Congenital dislocation of the knee: a protocol for management based on degree of knee flexion. *J Child Orthop.* 2011;5(2):143–149. DOI: 10.1007/s11832-011-0333-7
6. Mehrafshan M, Wicart P, Ramanoudjame M, et al. Congenital dislocation of the knee at birth Part I: Clinical signs and classification. *Orthop Traum Surg Research.* 2016;102:631–633. DOI: 10.1016/j.otsr.2016.04.008
7. Shah N, Limpaphayom N, Dobbs M. A minimally invasive treatment protocol for the congenital dislocation of the knee. *J Pediatr Orthop.* 2009;29:720–725. DOI: 10.1097/bpo.0b013e3181b7694d
8. Dobbs M, Boehm S, Grange D, Gurnett C. Congenital knee dislocation in a patient with Larsen Syndrome and a Novel Filamin B mutation. *Clin Ortop Relat Res.* 2008;466:1503–1509. DOI: 10.1007/s11999-008-0196-5
9. Curtis BH, Fisher RL. Heritable congenital tibiofemoral subluxation. Clinical features and surgical treatment. *J Bone Joint Surg Am.* 1970;52:1104–1114. DOI: 10.2106/00004623-197052060-00003
10. Johnson E, Audell R, Oppenheim WL. Congenital dislocation of the knee. *J Pediatr Orthop.* 1987;7:194–200. DOI: 10.1097/01241398-198703000-00017
11. Roy DR, Crawford AH. Percutaneous quadriceps recession: a technique for management of congenital hyperextension deformities of the knee in the neonate. *J Pediatr Orthop.* 1989;9:717–719. DOI: 10.1097/01241398-198911000-00016
12. Jacobsen K, Vopalecky F. Congenital dislocation of the knee. *Acta Orthop Scand.* 1985;56:1–7. DOI: 10.3109/17453678508992968.
13. Levy P, Baraitser M. Coffin-Siris syndrome. *J Med Genet.* 1991;28:338–341. DOI: 10.1136/jmg.28.5.338
14. Kääriäinen H, Ryöppy S, Norio R. RAPADILINO syndrome with radial and patellar aplasia/hypoplasia as main manifestations. *Am J Med Genet.* 1989;44:716–719. DOI: 10.1002/ajmg.1320330312
15. Mangino M, Sanchez O, Torrente I, et al. Localization of a gene for familial patella aplasia/hypoplasia (PTLAH) to chromosome 17q21–22. *Am J Hum Genet.* 1999;65:441–447. DOI: 10.1086/302505
16. Bongers EMHF, van Bokhoven H, van Thienen M-N, et al. The small patella syndrome: description of five cases from three families and examination of possible allelism with familial patella aplasia-hypoplasia and nail patella syndrome. *J Med Genet.* 2001;38:209–213. DOI: 10.1136/jmg.38.3.209

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. de Munnik S.A., Hoefsloot E.H., Roukema J. et al. Meier-Gorlin syndrome // *Orphanet. J. Rare Dis.* 2015. Vol. 10. P. 114. DOI: 10.1186/s13023-015-0322-x
2. Meier Z., Rothschild M. Ein Fall von Arthrogryposis multiplex congenita kombiniert mit dysostosis mandibulofacialis (Franceschetti-Syndrome) // *Helv. Paediatr. Acta.* 1959. Vol. 14. P. 213–216.
3. Gorlin R.J., Cervenka J., Moller K. et al. Malformation syndromes: a selected miscellany // *Birth Defects Orig. Artic. Ser.* 1975. Vol. 11. P. 39–50.
4. de Munnik S.A., Otten B.J., Schoots J. et al. Meier-Gorlin syndrome: Growth and secondary sexual development of a microcephalic primordial dwarfism disorder // *Am. J. Med. Genet. Part. A.* 2012. Vol. 158A. P. 2733–2742. DOI: 10.1002/ajmg.a.35681
5. Abdelaziz T.H., Samir S. Congenital dislocation of the knee: a protocol for management based on degree of knee flexion // *J. Child. Orthop.* 2011. Vol. 5. No. 2. P. 143–149. DOI: 10.1007/s11832-011-0333-7
6. Mehrafshan M., Wicart P., Ramanoudjame M. et al. Congenital dislocation of the knee at birth Part I: Clinical signs and classification // *Orthop. Traum. Surg. Research.* 2016. Vol. 102. P. 631–633. DOI: 10.1016/j.otsr.2016.04.008
7. Shah N., Limpaphayom N., Dobbs M. A minimally invasive treatment protocol for the congenital dislocation of the knee // *J. Pediatr. Orthop.* 2009. Vol. 29. P. 720–725. DOI: 10.1097/bpo.0b013e3181b7694d
8. Dobbs M., Boehm S., Grange D., Gurnett C. Congenital knee dislocation in a patient with Larsen Syndrome and a Novel Filamin

B mutation // Clin. Orthop. Relat. Res. 2008. Vol. 466. P. 1503–1509. DOI: 10.1007/s11999-008-0196-5

9. Curtis B.H., Fisher R.L. Heritable congenital tibiofemoral subluxation. Clinical features and surgical treatment // J. Bone Joint. Surg. Am. 1970. Vol. 52. P. 1104–1114. DOI: 10.2106/00004623-197052060-00003

10. Johnson E., Audell R., Oppenheim W.L. Congenital dislocation of the knee // J. Pediatr. Orthop. 1987. Vol. 7. P. 194–200. DOI: 10.1097/01241398-198703000-00017

11. Roy D.R., Crawford A.H. Percutaneous quadriceps recession: a technique for management of congenital hyperextension deformities of the knee in the neonate // J. Pediatr. Orthop. 1989. Vol. 9. P. 717–719. DOI: 10.1097/01241398-198911000-00016

12. Jacobsen K., Vopalecky F. Congenital dislocation of the knee // Acta Orthop. Scand. 1985. Vol. 56. P. 1–7. DOI: 10.3109/17453678508992968.

13. Levy P., Baraitser M. Coffin-Siris syndrome // J. Med. Genet. 1991. Vol. 28. P. 338–341. DOI: 10.1136/jmg.28.5.338

14. Kääriäinen H., Ryöppy S., Norio R. RAPADILINO syndrome with radial and patellar aplasia/hypoplasia as main manifestations // Am. J. Med. Genet. 1989. Vol. 44. P. 716–719. DOI: 10.1002/ajmg.1320330312

15. Mangino M., Sanchez O., Torrente I. et al. Localization of a gene for familial patella aplasia/hypoplasia (PTLAH) to chromosome 17q21-22 // Am. J. Hum. Genet. 1999. Vol. 65. P. 441–447. DOI: 10.1086/302505

16. Bongers E.M.H.F., van Bokhoven H., van Thienen M.-N. et al. The small patella syndrome: description of five cases from three families and examination of possible allelism with familial patella aplasia-hypoplasia and nail patella syndrome // J. Med. Genet. 2001. Vol. 38. P. 209–213. DOI: 10.1136/jmg.38.3.209

AUTHOR INFORMATION

* **Igor Yu. Kruglov**, MD, paediatric orthopaedic surgeon, Junior Researcher; address: 2 Akkuratova str., Saint Petersburg, 197341, Russia; ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1234-1390>; eLibrary SPIN: 7777-1047; e-mail: dr.kruglov@yahoo.com

Nicolai Yu. Rumyantsev, MD, paediatric orthopaedic surgeon; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4956-6211>; E-mail: dr.rumyantsev@gmail.com

Gamzat G. Omarov, MD, PhD, Research Associate, Associate Professor of the Chair; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9252-8130>; eLibrary Author ID: 400296; E-mail: ortobaby@yandex.ru

Natalia N. Rumiantseva, MD, paediatric orthopaedic surgeon, Junior Researcher; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2052-451X>; eLibrary SPIN: 3497-3878; e-mail: natachazlaya@mail.ru

Ilya M. Kagantsov, MD, PhD, D.Sc., Chief Researcher, Professor of the Chair; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3957-1615>; eLibrary SPIN: 7936-8722; e-mail: ilkagan@rambler.ru

ОБ АВТОРАХ

* **Игорь Юрьевич Круглов**, врач — травматолог-ортопед, младший научный сотрудник; адрес: Россия, 197341, Санкт-Петербург, ул. Аккуратова, д. 2; ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1234-1390>; eLibrary SPIN: 7777-1047; e-mail: dr.kruglov@yahoo.com

Николай Юрьевич Румянцев, врач — травматолог-ортопед; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4956-6211>; E-mail: dr.rumyantsev@gmail.com

Гамзат Гаджиевич Омаров, канд. мед. наук, старший научный сотрудник, доцент кафедры; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9252-8130>; eLibrary Author ID: 400296; E-mail: ortobaby@yandex.ru

Наталья Николаевна Румянцева, врач — травматолог-ортопед, младший научный сотрудник; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2052-451X>; eLibrary SPIN: 3497-3878; e-mail: natachazlaya@mail.ru

Илья Маркович Каганцов, д-р мед. наук, главный научный сотрудник, профессор кафедры; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3957-1615>; eLibrary SPIN: 7936-8722; e-mail: ilkagan@rambler.ru

* Corresponding author / Автор, ответственный за переписку