

DOI: <https://doi.org/10.17816/MSER81457>

Клинико-экспертный случай при сочетании синдромов Саула–Вильсона и Рубинштейна–Тейби

А.Г. Рябоконе, О.Е. Доронина

Главное бюро медико-социальной экспертизы по Ленинградской области, Санкт-Петербург, Российская Федерация

АННОТАЦИЯ

Синдром Саула–Вильсона, как и синдром Рубинштейна–Тейби, в соответствии с современной классификацией относят к редким генетическим болезням. Так, на сегодняшний день в литературных источниках имеется описание 16 больных из разных стран.

Для синдрома Саула–Вильсона характерны сочетание нанизма, патологии длинных трубчатых костей, позвоночника и органа зрения, типичные дизморфические черты строения лица и рентгенологические данные; для синдрома Рубинштейна–Тейби — разнообразные пороки скелета (низкий рост, расширение фаланг пальцев, полидактилия на ногах, деформации лица и черепа, высокое арковидное небо, изменение формы и положения ушных раковин, расширенные фаланги пальцев, лордоз, кифоз, сколиоз), косоглазие, аномалии рефракции, нарушения со стороны внутренних органов, нарушения интеллектуального и физического развития.

В статье представлен сложный клинико-экспертный случай при сочетании двух генетических болезней — синдромов Саула–Вильсона и Рубинштейна–Тейби, типичными проявлениями которых стали видимые черепно-лицевые дисморфии, изменения со стороны костно-мышечной системы в виде прогрессирующего двустороннего коксартроза, нестабильности грудного отдела позвоночника, деформации стоп, сопровождающиеся выраженными нарушениями нейромышечных, скелетных и статодинамических функций. Многосистемное поражение организма вызвало затруднение у специалистов при проведении медико-социальной экспертизы. Указанные нозологические формы отсутствуют в действующих классификациях и критериях установления инвалидности, в связи с чем количественная оценка стойких функциональных нарушений проводилась индивидуально — по наличию степени выраженности нарушенных функций, их сочетанию и влиянию друг на друга.

Применение современных методов диагностики, в том числе генетических исследований, при наследственных заболеваниях позволяет на раннем этапе установить диагноз, определить тактику ведения детей с целью обеспечения своевременного патогенетического лечения, в том числе хирургического, предупреждения развития тяжёлых осложнений, функциональных нарушений. Успехи медицины позволяют не только существенно улучшить качество жизни этой категории детей, но и увеличить их продолжительность жизни. Так как в большинстве случаев наследственные заболевания с вовлечением опорно-двигательного аппарата сопровождаются стойкими нарушениями функций организма и приводят к инвалидности, классификации и критерии установления инвалидности должны включать количественную оценку степени нарушенных функций при врождённых аномалиях и наследственных заболеваниях.

Ключевые слова: синдром Саула–Вильсона; синдром Рубинштейна–Тейби; медико-социальная экспертиза; инвалидность.

Как цитировать:

Рябоконе А.Г., Доронина О.Е. Клинико-экспертный случай при сочетании синдромов Саула–Вильсона и Рубинштейна–Тейби // *Медико-социальная экспертиза и реабилитация*. 2021. Т. 24, № 3. С. 63–69. DOI: <https://doi.org/10.17816/MSER81457>

DOI: <https://doi.org/10.17816/MSER81457>

Clinical expert case with a combination of the Saul–Wilson and Rubinstein–Taybi syndromes

Anna G. Riabokon, Olga E. Doronina

The Main Bureau of Medical and Social Expertise in the Leningrad region, Saint-Petersburg, Russian Federation

ABSTRACT

Saul–Wilson syndrome, like Rubinstein–Taybi syndrome, is classified as a rare genetic disease according to modern classification. So, to date, there are descriptions of 16 patients from different countries in literary sources.

The Saul–Wilson syndrome is characterized by a combination of nanism, pathology of long tubular bones, the spine and the organ of vision, typical dysmorphic facial features and radiological data; Rubinstein–Taybi syndrome has various skeletal defects (low height, dilation of the phalanges of the fingers, polydactyly on the legs, deformities of the face and skull, high arched palate, changes in the shape and position of the auricles, dilated phalanges of the fingers, lordosis, kyphosis, scoliosis), strabismus, anomalies refraction, disorders of internal organs, disorders of intellectual and physical development.

The article presents a complex clinical and expert case with a combination of two genetic diseases — Saul–Wilson and Rubinstein–Taybi syndromes, typical manifestations of which were visible craniofacial dysmorphia, changes in the musculoskeletal system in the form of progressive bilateral coxarthrosis, instability of the thoracic spine, deformities of the feet, accompanied by pronounced disorders of neuromuscular, skeletal and statodynamic functions. The multi-system lesion of the body caused difficulties for specialists during the medical and social examination. These nosological forms are absent in the current classifications and criteria for establishing disability, and therefore the quantitative assessment of persistent functional disorders was carried out individually — according to the degree of severity of impaired functions, their combination and influence on each other.

The use of modern diagnostic methods, including genetic studies, in hereditary diseases allows to establish a diagnosis at an early stage, to determine the tactics of managing children in order to ensure timely pathogenetic treatment, including surgical, prevention of the development of severe complications, functional disorders. The successes of medicine can not only significantly improve the quality of life of this category of children, but also increase their life expectancy. Since in most cases hereditary diseases involving the musculoskeletal system are accompanied by persistent disorders of the body's functions and lead to disability, classifications and criteria for establishing disability should include a quantitative assessment of the degree of impaired functions in congenital anomalies and hereditary diseases.

Keywords: Saul–Wilson syndrome; Rubinstein–Taybi syndrome; medical and social expertise; disability.

To cite this article

Riabokon AG, Doronina OE. Clinical expert case with a combination of the Saul–Wilson and Rubinstein–Taybi syndromes // *Medical and social expert evaluation and rehabilitation*. 2021;24(3)63–69. DOI: <https://doi.org/10.17816/MSER81457>

ВВЕДЕНИЕ

Синдром Саула–Вильсона (микроцефальная остеодиспластическая дисплазия) относится к редким генетическим болезням, отнесённым в соответствии с современной классификацией к группе скелетных дисплазий (дисплазий тонких костей). В литературных источниках имеется описание 16 больных из разных стран (из них двое в Российской Федерации) с синдромом Саула–Вильсона, обусловленным нуклеотидной заменой гуанина на цитозин или аденин в положении 1546 в гене *COG4*, приводящей к замене глицина на аргинин в положении 516 белковой молекулы [1–3]. Установлено, что основные клинические проявления заболевания характеризуются сочетанием низкого роста, патологии длинных трубчатых костей, позвоночника и органа зрения. Анализ особенностей клинических проявлений у больных, описанных в литературе, показал типичные дизморфические черты строения лица и рентгенологические данные.

Синдром Рубинштейна–Тейби — генетически гетерогенное наследственное заболевание, которое сопровождается нарушениями интеллектуального и физического развития, разнообразными пороками скелета и другими пороками развития [4]. Симптомами этого состояния являются низкий рост, расширение фаланг пальцев, полидактилия на ногах, деформации лица и черепа (микро- или брахицефалия, расширение переносицы, эпикант, клювовидный нос), высокое арковидное нёбо, изменение формы и положения ушных раковин, расширенные фаланги пальцев, лордоз, кифоз, сколиоз, косоглазие, аномалии рефракции, умственная отсталость, разнообразные нарушения со стороны внутренних органов.

Результаты нашего клинического наблюдения представляют интерес в связи с редкой встречаемостью и сочетаемостью патологий, сложностью оценки функциональных нарушений как у детей, так и у взрослых, отсутствием экспертных подходов в практике медико-социальной экспертизы.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Пациентка Ц., 18 лет, страдающая сочетанием двух генетических синдромов, направлена на медико-социальную экспертизу в 2021 г. по достижении совершеннолетия.

Из анамнеза известно, что девочка родилась недоношенной от вторых преждевременных стремительных родов (мать умерла в родах), имела массу тела 1950 г, длину тела 42 см; с рождения отставала в росте. В первый год жизни консультирована генетиком по поводу задержки роста, врождённой двусторонней варусной деформации стоп.

По результатам генетического обследования установлен диагноз: Синдром Рубинштейна–Тейби с неполной экспрессивностью гена. В два года проведены операции

Зацепина–Штурмана на стопах и голенях по поводу врождённой двусторонней косолапости.

Категория «ребёнок-инвалид» установлена с 3-летнего возраста до 18 лет на основании диагноза: «Низкорослость тяжёлой степени в структуре генетической патологии (примордиальный остеодиспластический дварфизм, тип 2). Выраженная сложная деформация обеих стоп после оперативного лечения от 26.07.2004 слева, от 08.10.2004 справа. Коксартроз. Сколиоз груднопоясничного отдела позвоночника. Метафизарная спондилодисплазия. Остеопороз смешанного генеза. Расходящееся непостоянное альтернирующее косоглазие. Врождённая зонулярная катаракта».

В течение 15 лет пациентка регулярно наблюдалась эндокринологом, генетиком, периодически обследовалась в эндокринологическом отделении государственного педиатрического медицинского университета (ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет», ФГБОУ ВО СПб ГПМУ). В 2007 г. по результатам эхокардиографии выявлены открытое овальное окно и две ложные хорды в левом желудочке; патологических токов крови нет. В 2011 г. исключены соматотропная недостаточность и заболевания щитовидной железы. В 2016 г. проведён курс гормона роста (Растан) в рост-стимулирующей дозе 0,05 мг/кг в течение 6 мес, однако в росте не прибавила. По данным рентгенографического исследования зоны роста закрыты, уровень инсулиноподобного фактора роста 1 выше 50-й перцентили; дальнейшая терапия гормоном роста признана нецелесообразной.

В 2019 г. в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (Москва) проведено генетическое исследование, по результатам секвенирования ДНК (секвенирование клинического экзона) выявлена мутация в гене *COG4* в гетерозиготном состоянии. Установлен диагноз: «Скелетная дисплазия, синдром Саула–Вильсона (OMIM 618150)».

Больная консультирована в 2020 г. в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера» (Санкт-Петербург) с диагнозом: «Двусторонний коксартроз III ст., подвывих бедра. Двусторонняя косолапость, состояние после хирургического лечения». Заключение: показано индивидуальное эндопротезирование тазобедренных суставов, так как тотальное эндопротезирование тазобедренных суставов стандартными имплантатами невозможно из-за размеров каналов бедренных костей.

С 13.02.2020 по 26.02.2020 находилась на плановом стационарном обследовании в эндокринологическом отделении ФГБОУ ВО СПб ГПМУ.

При поступлении в возрасте 17 лет: рост 99 см, вес 22 кг, индекс массы тела (ИМТ) 22,4 кг/м. Обращают внимание множественные аномалии развития, низкий рост, тяжёлая деформация груднопоясничного отдела позвоночника.

Половое развитие по Таннеру, менструации с 2016 г., нерегулярные. Из лабораторных показателей отмечалось снижение 25-ОН витамин D (25 нг/мл), повышение лютеинизирующего гормона (32,68 мМЕ/л). Данных за нарушение углеводного обмена, патологию щитовидной железы нет.

По данным инструментального исследования:

- рентгенограмма тазобедренных суставов 22.02.2018: в прямой проекции на фоне системного изменения костной структуры по типу остеодисплазии отмечается неправильно сформированные крыши вертлужных впадин с обеих сторон, суставные поверхности крыш вертлужных впадин с признаками субхондрального склерозирования. Соотношения в суставах нарушены с обеих сторон. Головки бедренных костей деформированы, уплощены; на фоне общего пороза всех костей отмечаются участки просветления по типу кистозной перестройки в головках бедренных костей с обеих сторон. Шейки бедренных костей укорочены. Кортикальный слой обеих бедренных костей утолщён равномерно. Обе бедренные кости ротированы. Бедренные, подвздошные, лонные кости резко истончены; пороз всех костей. Высота тел позвонков в поясничном отделе снижена равномерно с формированием деформаций; от 15.01.2021: суставные щели сужены, деформация и краевые остеофиты бедренных костей с подвывихом сверху правого бедра, незаращение лонно-седалищного сочленения;
- рентгенография обеих кистей от 07.02.2020: в прямой проекции определяются уплотнение диафизов пястных костей и фаланг пальцев на фоне их деформации и периферического остеопороза; сужение суставных щелей пястно-фаланговых и межфаланговых суставов с уплощением суставных концов; узур деформированных головок пястных костей и проксимальных фаланг пальцев; отсутствует формирование диафизов ногтевых фаланг пятых пальцев обеих кистей. Заключение: остеохондропатическая дисплазия обеих кистей, остеопороз, артроз мелких суставов кистей;
- магнитно-резонансная томография (МРТ) пояснично-крестцового отдела позвоночника от 21.02.2020: передняя клиновидность тела L1 позвонка; МР-признаки дегенеративных изменений поясничного отдела позвоночника с нарушением статики: остеохондроз, дорзальные протрузии дисков L2-3, L4-5, дорзальные грыжи дисков L3-4, L5-S1, множественные грыжи Шморля. S-образный кифосколиоз I ст. грудного и поясничного отделов позвоночника. Передняя клиновидность тела L1 позвонка. Нельзя исключить вариант строения дуг позвонков и их отростков;
- рентгенограмма грудного и поясничного отделов позвоночника от 21.01.2021: определяется анома-

лия развития с деформацией позвонков, на фоне S-образного искривления позвоночника в Th5 углом 10,6°, в L3 — 17,9°, усиление кифоза углом 45,7°. Заключение: S-образный кифосколиоз I ст. грудного и поясничного отделов позвоночника, аномалия развития;

- рентгенография коленного сустава в двух стандартных проекциях от 15.01.2021: на рентгенограммах коленных суставов определяются аномальная асимметрия развития мыщелков бедра и уплощение мыщелков большеберцовых костей, сглаживание межмыщелковых возвышений, аномальная деформация головок малоберцовых костей;
- рентгенография стопы с нагрузкой в боковой и прямой (подошвенной) проекции от 15.01.2021: на рентгенограммах обеих стоп с нагрузкой определяется аномалия развития костей стопы вследствие нарушения минерального обмена и дисплазии. Определяются деформация костей предплюсны, нарушение их формы и структуры, деформация плюсневых костей и фаланг в виде их укорочения, склероза диафизов и вздутия эпифизарных концов. Состояние после операции по коррекции косолапости. Варусная деформация обеих стоп на фоне поперечного плоскостопия обеих стоп. Высота свода правой стопы 7,3 мм, левой — 11,7 мм. Величина угла продольного свода правой стопы 164°, левой — 151°, что соответствует продольному плоскостопию 3-й степени.

В направлении на медико-социальную экспертизу (МСЭ; форма 088/у) указан диагноз: «Низкорослость тяжёлой степени в структуре генетической патологии (примордиальный остеопластический дварфизм, тип 2; синдром Саула–Вильсона; синдром Рубинштейна–Тейби; скелетная дисплазия). Локальный кифоз груднопоясничного отдела позвоночника. Остеопороз смешанного генеза. Двусторонний коксартроз III ст., подвывих бедра. Варусная установка стоп. Двусторонняя косолапость, состояние после хирургического лечения. Двусторонняя осложнённая катаракта. Содружественное расходящееся альтернирующее косоглазие. Дисменорея смешанного характера».

Пациентка Ц. окончила 9 классов общеобразовательной школы, периодически обучалась дистанционно на дому. С 2019 г. обучается в агропромышленном техникуме по профессии «повар». Из предоставленной характеристики (октябрь 2020 г.): на занятиях находилась по 2 часа, долго не могла сидеть за специализированной партой, на практических занятиях выполняла только нарезку овощей с трудом, самостоятельно подняться и спуститься в лабораторию не могла; с сентября 2020 г. переведена на дистанционное обучение.

Заключение психолого-медико-педагогической комиссии от 27.10.2020: имеются дефицитарное психическое развитие при нарушении опорно-двигательного аппарата,

средний уровень познавательной активности; речевых нарушений не выявлено; нуждается в создании специальных условий для получения образования; рекомендована программа среднего профессионального образования, адаптированная для обучающихся с нарушениями опорно-двигательного аппарата.

При освидетельствовании больная предъявляла жалобы на боли в обоих тазобедренных и коленных суставах, резкое ограничение движений в тазобедренных суставах, боли в поясничном отделе позвоночника, быструю усталость, выраженную хромоту при ходьбе.

При объективном осмотре: рост 99 см, вес 22 кг, ИМТ 22,4 кг/м. Лицо по типу «птичьего»: большой нос с загнутым кончиком, большой выпуклый лоб, микростомия, микрогнатия, тонкие губы, низкорасположенные ушные раковины; короткая шея, брахидактилия с пластиной, варусные стопы с изменённой пальцевой дугой. Кожные покровы бледно-розовые, щитовидная железа не пальпируется. Тоны сердца ясные, ритмичные. Частота сердечных сокращений 90/мин, артериальное давление 110/70 мм рт.ст. Живот мягкий, несколько увеличен, пень у края реберной дуги.

Выраженная гипоплазия всех конечностей, движения в плечевых, локтевых, лучезапястных суставах, межфаланговых суставах пальцев кистей практически в полном объёме. Определяется небольшая патологическая подвижность в локтевых суставах. В области обеих стоп послеоперационные рубцы по боковым поверхностям без воспаления. Движения в голеностопных суставах не ограничены. В области коленных суставов выпота нет. Объём движений в коленных суставах 180–75°. Большие вертеты с двух сторон смещены вверх. Объём движений в тазобедренных суставах 165–170–90°. Отведение обеих бёдер 3–5°. Наружная и внутренняя ротация обоих бёдер отсутствует. Ходит очень медленно, с выраженной хромотой на обе ноги («утиная» походка). Выраженный кифоз грудного отдела позвоночника с гипотрофией мышц. В основном передвигается в пределах квартиры, на улицу практически не выходит из-за ограничений при передвижении, вынуждена останавливаться каждые 10–20 м.

Сознание ясное, правильно ориентирована в месте, времени и собственной личности. Речь сохранена. Глазные щели S=D, зрачки средней величины, равные, фото-реакция сохранена, нистагма нет. Корнеальный рефлекс живой с обеих сторон. Движения глазных яблок в полном объёме. Лицо симметричное, язык по средней линии, глоточный рефлекс живой с обеих сторон; глотание, фонация не нарушены. Тонус мышц сохранён, глубокие рефлексы с конечностей S=D, средней живости; патологические знаки отрицательные; чувствительность сохранена; сила мышц в конечностях 5 баллов. Менингеальные знаки не вызываются. В позе Ромберга устойчива; пальце-носовую, пяточно-коленную пробу выполняет правильно. Физиологические отправления контролирует.

Диагноз: Код по МКБ-10 Q77.8.

Скелетная дисплазия — синдром Саула–Вильсона. Синдром Рубинштейна–Тейби. Низкорослость тяжёлой степени в структуре генетической патологии. S-образный кифосколиоз грудного и поясничного отделов позвоночника I стадии; аномалия развития. Двусторонний диспластический коксартроз III стадии; стойкая разгибательно-приводящая контрактура обоих тазобедренных суставов; двусторонний подвывих бедра, НФ III степени. Двусторонняя косолапость, варусная установка стоп, операция Зацепина–Штурма на нижних конечностях от 2004 г.

Стойкие выраженные нарушения нейромышечных, скелетных и связанных с движением (статодинамических) функций.

Двусторонняя осложнённая катаракта, содружественное расходящееся альтернирующее косоглазие, гиперметропия средней степени OU (оба глаза). Vis с/к OD (правый глаз) +5,0 D=0,4; OS (левый глаз) +5,0 D=0,4. Стойкие незначительные нарушения сенсорных функций (зрение).

ОБСУЖДЕНИЕ

В данном клинико-экспертном случае представлено сочетание редких генетических заболеваний (скелетной дисплазии) — синдромов Саула–Вильсона и Рубинштейна–Тейби, типичными проявлениями которых явились видимые черепно-лицевые дисморфии, изменения со стороны костно-мышечной системы в виде прогрессирующего двустороннего коксартроза III ст., нестабильности грудного отдела позвоночника, деформации стоп, сопровождающиеся выраженными нарушениями нейромышечных, скелетных и связанных с движением (статодинамических) функций. После закрытия зон роста социально значимый рост не достигнут, низкорослость оценивается как выраженная. Прогноз как клинический, так и реабилитационный неблагоприятный.

По достижении 18 лет в ходе проведения медико-социальной экспертизы возникли трудности в принятии экспертного решения, т.к. в приложении № 1 к действующему Приказу Министерства труда и социальной защиты РФ от 27 августа 2019 г. № 585н не предусмотрена количественная оценка степени выраженности нарушений вследствие наследственных (генетических) заболеваний (дисплазий) [5]. В этой связи в соответствии с п. 5 раздела II (Классификации и критерии), «степень выраженности стойких нарушений в процентном выражении устанавливается исходя из клинико-функциональной характеристики заболеваний, характера и тяжести осложнений, стадии, течения и прогноза патологического процесса». В приложении № 2 Приказа Минтруда России № 585н в п. 4.5 сообщается, что при наследственных синдромах с низкорослостью у детей в возрасте 14–17 лет категория «ребёнок-инвалид» устанавливается после закрытия зон роста с учётом выраженности низкорослости и нарушений функций органов и систем организма, количественная оценка колеблется в пределах 40–80%.

В связи с наличием у больной стойких выраженных нарушений нейромышечных, скелетных и связанных с движением (статодинамических) функций (70%), а также незначительных нарушений сенсорных функций (зрения), приводящих к ограничениям способности к передвижению 2-й степени, способности к обучению 2-й степени, способности к трудовой деятельности 2-й степени, способности к самообслуживанию 1-й степени, пациентке установлена II группа инвалидности.

Имеются основания для установления причины инвалидности «инвалидность с детства» в соответствии с п. 7 Приказа Минтруда России от 28.11.2019 № 742н «Об утверждении Порядка установления причин инвалидности». Инвалидность установлена без срока переосвидетельствования согласно п. 13 раздела II Постановления Правительства Российской Федерации от 20 февраля 2006 г. № 95 [6].

В целях компенсации ограничений жизнедеятельности разработана индивидуальная программа реабилитации и абилитации инвалида, в которую включены рекомендации по медицинской реабилитации, созданию условий для получения профессионального образования, профессиональной реабилитации (содействие в трудоустройстве и создание специального рабочего места), а также определена потребность в технических средствах реабилитации (шагающие ходунки, кресло-коляска прогулочная, кресло-стул с санитарным оснащением, сложная ортопедическая обувь, ортопедические ботинки) [7].

Учитывая получение среднего профессионального образования по профессии (специальности) «повар», положительную трудовую направленность больной, трудовая деятельность возможна при создании ей условий в виде специального рабочего места.

В последние годы применение при наследственных заболеваниях современных методов диагностики, включающих генетические исследования, позволяет на раннем этапе установить диагноз, определить тактику ведения детей с целью проведения им своевременного патогенетического лечения, в том числе хирургического, предупреждения развития тяжёлых осложнений, функциональных нарушений. Успехи медицины позволяют не только существенно улучшить качество жизни этой категории детей, но и увеличить их продолжительность жизни. Так как в большинстве случаев наследственные заболевания с вовлечением опорно-двигательного аппарата сопровождаются стойкими нарушениями функций организма и приводят к инвалидности, классификации и критерии установления инвалидности должны включать количественную оценку степени

нарушенных функций при врождённых аномалиях и наследственных заболеваниях.

На данном примере практика проведения медико-социальной экспертизы показала пробелы в законодательстве. В приложении № 2 (Количественная система оценки для ребёнка в возрасте до 18 лет) Приказа Минтруда России № 585н «Врождённые аномалии (пороки), деформации и хромосомные болезни» класс XVII по МКБ-10 [8] представлены в п. 15, однако код МКБ Q77 в него не включён, низкорослость рассматривается только в структуре эндокринных заболеваний в п. 4. В приложении № 1 (Количественная система оценки для граждан в возрасте 18 лет и старше) Приказа Минтруда России № 585н класс XVII по МКБ-10 вообще отсутствует.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

С целью единых подходов в практике медико-социальной экспертизы предлагаем рассмотреть вопрос о включении в классификации и критерии для граждан в возрасте 18 лет и старше количественную оценку степени выраженности стойких нарушений функций организма при врождённых аномалиях (пороках), деформациях и хромосомных болезнях (класс XVII по МКБ-10), в том числе код Q77 «остеохондродисплазии».

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ / ADDITIONAL INFO

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при проведении исследования.

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

Вклад авторов. Все авторы подтверждают соответствие своего авторства международным критериям ICMJE (все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, проведение исследования и подготовку статьи, прочли и одобрили финальную версию перед публикацией).

Funding source. This study was not supported by any external sources of funding.

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

Author contribution. All authors made a substantial contribution to the conception of the work, acquisition, analysis, interpretation of data for the work, drafting and revising the work, final approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the work.

ЛИТЕРАТУРА

1. Маркова Т.В., Кенис В.М., Мельченко Е.В., и др. Клинико-генетические характеристики и ортопедические проявления синдрома Саула-Вильсона у двух российских больных // Ортопедия, травматология и восстановительная

хирургия детского возраста. 2020. Т. 8, № 4. С. 451–460. doi: 10.17816/PTORS33826

2. Ferreira C.R., Xia Z.J., Clement A., et al. A recurrent de novo heterozygous COG4 substitution leads to Saul-Wilson syndrome,

disrupted vesicular trafficking, and altered proteoglycan glycosylation // *Am J Hum Genet.* 2018. Vol. 103, N 4. P. 553–567. doi: 10.1016/j.ajhg.2018.09.003

3. Ferreira C.R., Zein W.M., Huryn L.A., et al. Defining the clinical phenotype of Saul-Wilson syndrome // *Genet Med.* 2020. Vol. 22, N 5. P. 857–866. doi: 10.1038/s41436-019-0737-1

4. Rubinstein J.H., Taybi H. Broad thumbs and toes and facial abnormalities. A possible mental retardation syndrome // *American Journal of Diseases of Children.* 1963. Vol. 105. P. 588–608.

5. Приказ Министерства труда и социального развития Российской Федерации от 27.08.2019 № 585н «О классификация и критериях, используемых при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными государственными учреждениями медико-социальной экспертизы». Режим доступа: <https://www.garant.ru/products/ipo/prime/doc/72921006/>. Дата обращения: 18.08.2021.

6. Постановление Правительства Российской Федерации от 20 февраля 2006 г. № 95 «О порядке и условиях признания лица инвалидом». С изменениями и дополнениями, вступившими в силу 26 ноября 2020 г. Режим доступа: <https://base.garant.ru/12145177/>. Дата обращения: 18.08.2021.

7. Приказ Министерства труда и социального развития Российской Федерации от 27.12.2017 № 888н «Об утверждении перечня показаний и противопоказаний для обеспечения инвалидов техническими средствами реабилитации». Режим доступа: <https://www.garant.ru/products/ipo/prime/doc/71793126/>. Дата обращения: 18.08.2021.

8. Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем, 10-й пересмотр. С изменениями и дополнениями, опубликованными Всемирной организацией здравоохранения в 1996–2019 гг. Последние изменения в МКБ-10 (по состоянию на 2021 г.) внесены ВОЗ в 2019 г. Режим доступа: <https://mkb-10.com/>. Дата обращения: 18.08.2021.

REFERENCES

1. Markova TV, Kenis VM, Melchenko EV, et al. Clinical and genetic characteristics and orthopedic manifestations of the Saul-Wilson syndrome in two Russian patients. *Pediatric Traumatology, Orthopaedics and Reconstructive Surgery.* 2020;8(4):451–460. (In Russ). doi: 10.17816/PTORS33826

2. Ferreira CR, Xia ZJ, Clement A, et al. A recurrent de novo heterozygous COG4 substitution leads to Saul-Wilson syndrome, disrupted vesicular trafficking, and altered proteoglycan glycosylation. *Am J Hum Genet.* 2018;103(4):553–567. doi: 10.1016/j.ajhg.2018.09.003

3. Ferreira CR, Zein WM, Huryn LA, et al. Defining the clinical phenotype of Saul-Wilson syndrome. *Genet Med.* 2020;22(5):857–866. doi: 10.1038/s41436-019-0737-1

4. Rubinstein JH, Taybi H. Broad thumbs and toes and facial abnormalities. A possible mental retardation syndrome. *Am J Dis Child.* 1963;105:588–608.

5. The Order of the Ministry of Labor and Social Protection of the Russian Federation dated 27.08.2019 No. 585n “On classifications and criteria used in the implementation of medical and social expertise

of citizens by federal state institutions of medical and social expertise”. (In Russ). Available from: <https://www.garant.ru/products/ipo/prime/doc/72921006/>. Accessed: 18.08.2021.

6. The Resolution of the Government of the Russian Federation of February 20, 2006 № 95 “On the procedure and conditions for recognizing a person as disabled”. With amendments and additions that entered into force on November 26, 2020. (In Russ). Available from: <https://base.garant.ru/12145177/>. Accessed: 18.08.2021.

7. Order of the Ministry of Labor and Social Development of the Russian Federation dated 27.12.2017 No 888n “On approval of the list of indications and contraindications for providing disabled people with technical means of rehabilitation”. (In Russ). Available from: <https://www.garant.ru/products/ipo/prime/doc/71793126/>. Accessed: 18.08.2021.

8. International Classification of Diseases and Related Health Problems, ICD-10. With amendments and additions, published by the World Health Organization in 1996-2019. The latest changes to the ICD-10 (as of 2021) were made by WHO in 2019. (In Russ). Available from: <https://icd-10.com/>. Accessed: 18.08.2021.

ОБ АВТОРАХ

Автор, ответственный за переписку:

Рябоконе Анна Григорьевна, к.м.н., с.н.с.,
адрес: Россия, 195197, Санкт-Петербург, Полюстровский пр-кт, д. 43 лит. А; e-mail: ryabokon.ag@lomse.ru;
eLibrary SPIN: 4296-0934,
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-4887-4404>

Соавтор:

Доронина Ольга Евгеньевна;
e-mail: doronina.oe@lomse.ru; eLibrary SPIN: 1103-4158

AUTHORS' INFO

The author responsible for the correspondence:

Anna G. Riabokon, MD, Cand. Sci. (Med.), Senior Researcher;
address: 43 lit. A Polyustrovsky ave., 195197, St. Petersburg, Russia; e-mail: ryabokon.ag@lomse.ru;
eLibrary SPIN: 4296-0934,
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-4887-4404>

Co-author:

Olga E. Doronina;
e-mail: doronina.oe@lomse.ru; eLibrary SPIN: 1103-4158