«Астана Медицина Университеті» КеАҚ

УДК 616.71-007.235-089-003.9-053.2 Қолжазба құқықтарында

ХАСЕНҚЫЗЫ АЛТЫНГҮЛ

Жетілмеген остеогенезі бар балаларды хирургиялық емдеу мен ерте оңалту әдістерін жетілдіру

8D10102 – Медицина

Философия докторы (PhD)
дәрежесін алу үшін дайындалған диссертация

Ғылыми жетекші: м.ғ.к. Б.А. Досанов
«Астана Медицина университеті» КеАҚ
балалар хирургиясы кафедрасының
қауымдастырылған профессоры.
Ғылыми кеңесші: PhD А.Н. Батпен,
академик Н.Д.Батпенов атындағы
ТОҒЗО білім беру бөлімінің
доценті.
Шетелдік ғылыми жетекші:
MD, PhD D. Anticevic JJ Strossmayer
University of Osijek Faculty
of Dental Medicine and Health,
Zagreb, Croatia

Қазақстан Республикасы Астана, 2026

МАЗМҰНЫ

НОРМАТИВТІ НҰСҚАУЛАР 3
АНЫҚТАМАЛАР 4
БЕЛГІЛЕР МЕН ҚЫСҚАРТУЛАР 6
КІРІСПЕ 9
1 БАЛАЛАРДАҒЫ ЖЕТІЛМЕГЕН ОСТЕОГЕНЕЗДІҢ ДИАГНОСТИКАСЫ, КЛИНИКАСЫ МЕН ЕМІ ТУРАЛЫ ЗАМАНАУИ КӨЗҚАРАСТАР (ӘДЕБИЕТТІК ШОЛУ). 14
1.1 Балалардағы жетілмеген остеогенездің пайда болу себебі, таралуы, патогенезі мен емі 14
1.2 Балалардағы жетілмеген остеогенезді емдеудің заманауи тәсілдері 27
2 ЗЕРТТЕУДІҢ ҚҰРАЛДАРЫ МЕН ӘДІСТЕРІ 34
2.1 Зерттеудің құралдары мен әдістері туралы жалпы түсініктеме 34
2.2 Зерттеу жұмысының проспективті кезеңіндегі зерттеу топтарының жалпы және клиникалық сипаттамасы 38
2.3 Зерттеудің клиникалық әдістері 39
2.4 Зерттеудің сәулелік әдістері 40
2.5 Зерттеудің зертханалық әдістері 41
2.6 Науқастардың қызмет көрсете алу қабілетін зерттеу 42
2.7 Зерттеудің статистикалық әдістері 44
3 БАЛАЛАРДАҒЫ ЖЕТІЛМЕГЕН ОСТЕОГЕНЕЗДІ ДӘСТҮРЛІ ХИРУРГИЯЛЫҚ ЕМДЕУДІҢ НӘТИЖЕЛЕРІН РЕТРОСПЕКТИВТІ ТАЛДАУ ЖӘНЕ АСҚЫНУЛАР МЕН ҚАНАҒАТТАНАРЛЫҚСЫЗ ЕМДІК НӘТИЖЕЛЕРДІҢ СЕБЕПТЕРІН АНЫҚТАУ. 46
4 СҮЙЕК ІШІЛІК БЕКІТІЛЕТІН ТЕЛЕСКОПИЯЛЫҚ ИМПЛАНТТЫ ҚҰРАСТЫРУ МЕН НЕГІЗДЕУ. 55
5 СҮЙЕК ІШІЛІК БЕКІТІЛЕТІН ТЕЛЕСКОПИЯЛЫҚ ИМПЛАНТТЫ ҚОЛДАНҒАННАН КЕЙІН ЕРТЕ ОҢАЛТУ АЛГОРИТМІН ӘЗІРЛЕУ. 62
6 ҰСЫНЫЛҒАН ӘДІС БОЙЫНША ЕМ АЛҒАН НАУҚАСТАРДЫҢ КЛИНИКАЛЫҚ- ФУНКЦИОНАЛЬДЫҚ НӘТИЖЕЛЕРІН,АСҚЫНУ ЖИІЛІГІ МЕН ТИІМДІЛІГІН ДӘСТҮРЛІ ТӘСІЛМЕН САЛЫСТЫРМАЛЫ ТАЛДАУЫ 70
ҚОРЫТЫНДЫ 99
ПАЙДАЛАНЫЛҒАН ӘДЕБИЕТТЕР ТІЗІМІ 103
ҚОСЫМША А - Патент 117
ҚОСЫМША Ә - Авторлық құқық куәлігі 118
ҚОСЫМША Б - Клиникаға енгізу туралы қаулы 119
ҚОСЫМША В - Клиникаға енгізу туралы қаулы 120
ҚОСЫМША Г - Сауалнама 121
ҚОСЫМША Ғ- Клиникалық зерттеуге қатысуы туралы ақпараттық келісім 123
ҚОСЫМША Д –Локальді этикалық комитеттің шешімі (хаттама) 124

НОРМАТИВТІ НҰСҚАУЛАР

Бұл диссертацияда келесі стандарттар мен нормативтік құжаттарға нұсқаулар бар:

ГОСТ 2.105-95- Құрылымдық құжаттаманың бірыңғай жүйесі. Мәтіндік құжаттарға қойылатын жалпы талаптар.

ГОСТ 7.05-2008- Библиографиялық жазба. Құжаттың библиографиялық сипаттамасы. Жалпы талаптар және құрастыру ережелері.

ГОСТ 7.9-95 (ISO 214-76)- Ақпарат, кітапхана және баспа ісі бойынша стандарттар жүйесі.

ҚР Білім және ғылым министрінің бұйрығы – 2011 жылдың 31 наурызындағы №127 «Ғылыми дәрежелерді беру қағидаларын бекіту туралы» бұйрыққа өзгерту енгізу туралы (2020 жылы 30 сәуірде енгізілген өзгерістер мен толықтырулармен)

РИ-МУА-48-20- PhD докторлық диссертациясының мазмұны мен рәсімделуіне қойылатын талаптар.

Хельсинки декларациясы: Адам қатысуымен жүргізілетін медициналық-биологиялық зерттеулерді жүзеге асыратын дәрігерлерге арналған ұсынымдар. 1964 жылы Хельсинкиде қабылданған. 1975 ж. Токио, 1983 ж. Венеция, 1989 ж. Гонконг қалаларында қайта қаралған.

Қазақстан Республикасының 2020 жылы 7 шілдеде қабылданған «Халықтың денсаулығы мен денсаулық сақтау жүйесі» №360-VI Кодексі

Қазақстан Республикасының денсаулық сақтау министрлігі. «Балалардағы генетикалық аурулардың диагностикасы мен емінің хаттамасы». 12.02.2017жылдағы №325 бұйрығы.

Қазақстан Республикасының денсаулық сақтау министрлігі. «Орфанды аурулар мен оларды емдеуге арналған дәрілік заттарды бекіту туралы» 20.10.2020 жылдағы №142/2020 бұйрығы.

Клиникалық хаттама- «Жетілмеген остеогенез» диагностикасы мен емдеу. ҚР Денсаулық сақтау министрлігінің медициналық қызмет сапасы бойынша біріктірілген кеңесте бекітілген 2021 жылдың 30 шілде № 145 хаттама

Қазақстан Республикасының денсаулық сақтау министрлігі. Қазақстан Республикасының дәрігерлердің этикалық кодексі». Астана, 2020.

АНЫҚТАМАЛАР

Антеградты (лат. *ante* – алға) — қалыпты немесе алға бағытталған қозғалыс, үдеріс немесе ақпараттың берілуі.

Аутосомды – доминантты-тұқым қуалау түрі, ауру белгісі бір ата-анадан берілсе де, ұрпақта көрініс табады.

Аутосомды-рецессивті- тұқым-қуалау түрі, ауру белгісі көрінуі үшін геннің екі көшірмесі де (ата-ананың екеуінен) өзгерген болуы керек.

Бифосфонаттар — сүйек тініндегі остеокласттар белсенділігін тежейтін және сүйек резорбциясын (ыдырауын) азайтатын дәрілік заттар тобы.

Бекітілетін имплант- сүйек сынықтарын анатомиялық қалпына келтіру және қозғалысын шектеу мақсатында қолданылатын, бұрандамалармен (блоктау бұрандалары) бекітілетін металл стержень немесе пластина.

Гендік мутация- ген құрылымының өзгеруі, тұқымқуалайтын белгілердің өзгеруіне әкеледі.

Денситометрия- сүйектегі кальций мен басқа минералдардың мөлшерін анықтап, остеопороз сияқты ауруларды ерте кезеңде анықтауға мүмкіндік беретін зерттеу әдісі.

Дисплазия- тіннің немесе ағзаның дұрыс дамымауы, құрылымдық ақаулармен сипатталады.

Коллаген- дәнекер тіннің негізгі ақуызы, тері, сүйек, сіңір мен шеміршекке беріктік пен серпімділік береді.

Оңалтуды оңтайландыру- науқастың функционалдық мүмкіндіктерін барынша қалпына келтіру үшін медициналық, физикалық, психологиялық және әлеуметтік оңалту шараларын ғылыми негізделген, тиімді және жекелендірілген тәсілдермен үйлестіру процесі.

Остеобласттар- сүйек тінін түзетін жасушалар, жаңа сүйек затын синтездейді.

Остеопения — бұл сүйек тінінің тығыздығының (минералды құрамының) қалыптыдан төмендеу жағдайы.

Остеопороз — сүйек массасының төмендеуі мен сүйек микроқұрылымының бұзылуы нәтижесінде сүйектің әлсіздігі мен сынғыштығы артатын ауру.

Өзек (стержень) – ұзындығын өзгертуге (қысқартуға немесе ұзартуға) болатын, бөліктері бір-біріне сырғып кіретін құрама.

Өмір сүру сапасы- адамның физикалық, психикалық, әлеуметтік және эмоционалдық жағдайларын қамтитын, оның өміріне қанағаттану дәрежесін көрсететін көрсеткіш.

Ретроградты (лат. *retro* – артқа)– кері бағыттағы, уақыт немесе кеңістікте артқа қарай жүретін үдеріс.

Сегменттер- қаңқа жүйесінің белгілі бір бөлігі, ол бір сүйектен немесе бірнеше өзара байланысқан сүйектерден тұрып, қозғалыс пен тірек қызметін атқарады. Қол-аяқ сегменттері: йық сегменті – иық сүйегі (humerus), білек сегменті – шынтақ және шыбық сүйектері (ulna, radius), сан сегменті – ортан жілік (femur), жіліншік сегменті – үлкен жіліншік (асықты жілік) пен кіші жіліншік (шыбық сүйегі) (tibia, fibula).

Сүйекішілік остеосинтез- сүйек сынықтарын немесе деформациясын түзетіп, сүйек ішіне енгізілетін арнайы имплант арқылы тұрақтандыру әдісі.

Телескопия- сүйекті тұрақты түрде ішінен бекітіп тұратын имплантың сүйектің өсуіне қарай ұзару қасиеті

Телескопиялық имплант- сүйекке орнатылатын,баланың өсуіне сәйкес бөліктері бір-біріне қатысты сырғып ұзаруға қабілетті, сүйекті тұрақтандыруға арналған металл құрылғы.

Хирургиялық емдеу әдістерін оңтайландыру олардың тиімділігін арттыру, асқыну қаупін азайту және жетілмеген остеогенезбен ауыратын науқастардың жалпы нәтижесін жақсарту мақсатында қолданыстағы хирургиялық шараларды жақсартуды қамтиды.

БЕЛГІЛЕР МЕН ҚЫСҚАРТУЛАР

AFO - Ankle-Foot Orthosis/Тобық-табандақ ортез
AP - Антеропостеральды
BMP1 - Bone morphogenetic protein 1/Сүйек морфогенетикалық ақуыз 1
COL1A1 - Collagen type I alpha-1 chain /Коллаген типі I, альфа-1 тізбегі
COL1A2 - Collagen type I alpha-2 chain /Коллаген типі I, альфа-2 тізбегі
CREB3L1 - cAMP responsive element binding protein 3-like 1/cAMP-жауапты элементпен байланысатын ақуыз 3-тәрізді 1
CRTAP - Cartilage-associated protein /Шеміршекпен байланысты ақуыз
C2 - Cervical 2 /Екінші мойын омыртқасы
DXA –ЕЭРА - Екі энергиялы рентгендік абсорбциометрия
FD - Fassier-Duval телескопиялық жүйесі
FKBP10 -FK506 binding protein 10/ FK506-байланыстырушы ақуыз 10
GFAQ -Gillette Frequently Asked Questions сауалнамасы
HB -Hoffer-Bullock сауалнамасы
HR -pQCT-компьютерлік томограф моделі
IFITM5 -Interferon induced transmembrane protein 5/Интерферон-индуцирленетін трансмембраналық ақуыз 5
INCDS - Қаңқаның Конституциялық Бұзылыстары жөніндегі Халықаралық Номенклатуралық Комитеті
KAFO -Knee-Ankle-Foot Orthosis/Тізе–тобық–табан ортезі
L5 -Lumbar 5/Бесінші бел омыртқасы
LEPRE1 (P3H1) -Prolyl 3-hydroxylase 1Лепрекан тәрізді 1 ген / Пролил-3-гидроксилаза1
LRP5 -Low-density lipoprotein receptor-related protein 5/Төмен тығыздықтағы липопротеин рецепторына ұқсас ақуыз 5
L -Бүйірлік (латеральды)
M ± SD -Орташа мән ± стандартты ауытқу (mean ± standard deviation)
MBTPS2 - Membrane-bound transcription factor peptidase, site 2/Мембранамен байланысқан транскрипциялық фактор протеазасы, 2-тип
Me [Q1; Q3] -Медиана және квартильдер (Me – медиана, Q1 – төменгі квартиль, Q3 – жоғары квартиль)
MESD -Mesoderm development candidate 2/LRP рецепторларының жетілуіне қатысатын мезодермалық даму ақуызы
NAI - Кездейсоқ емес жарақат
P–C–P -Фосфор–көміртек–фосфор байланысы
PLOD2 - Procollagen-lysine,2-oxoglutarate 5-dioxygenase 2/Лизил гидроксилаза 2

P–O–P - Фосфор–оттегі–фосфор байланысы
Posit, PBC - Public Benefit Corporation/Posit компаниясының статистикалық есептеулер мен деректерді талдауға арналған бағдарламалық ортасы
PPIB - Peptidyl-prolyl cis-trans isomerase B /Пептидил-пролил цис-транс изомераза B (циклофилин B)
QUS -ультрадыбыстық зерттеу құралының моделі
REMS - радиожиіліктік эхографиялық мультиспектрометрия
SERPINH1 - Serpin family H member 1/Серин протеаза тежегіші, H1 (HSP47 шаперон ақуызы)
SP7 (OSX) - Sp7 transcription factor /Остерикс транскрипциялық факторы
SPARC - Secreted protein acidic and rich in cysteine/Қышқыл және цистеинге бай секреторлық ақуыз (остеонектин)
SPSS - Statistical Package for the Social Sciences/Әлеуметтік ғылымдарға арналған статистикалық пакет
TBS - trabecular bone score
TENT5A - Terminal nucleotidyltransferase 5A /Терминалдық нуклеотидилтрансфераза 5A
TEN -титан серпімді таяқшалар
TMEM38B Transmembrane protein 38B/Трансмембраналық ақуыз 38B
UHN -Интрамедуллярлы бекіткіш металл таяқшалар
UMC КФ -University Medical Center Корпоративтік фонды
VAS -Visual Analog Scale/Көру аналогтық шкаласы
WNT -Wnt signaling proteins family/ақуыздар тобы (сигналдық молекулалар)
WNT1 -Wnt family member 1/сигналдық жолының 1-ақуызы
БФ -Бифосфонаттар
ҒЖБМ -Ғылым және жоғары білім министрлігі
ДНҚ -Дезоксирибонуклеин қышқылы
ДТ -Дәнекер тіні
ЕДШ -Емдік дене шынықтыру
ЖО -Жетілмеген остеогенез
КеАҚ -Комерциялық емес акционерлік қоғам
КТ -Компьютерлік томография
ҚБТ -Қанның биохимиялық талдауы
ҚЖТ -Қанның жалпы талдауы
ҚР -Қазақстан Республикасы
МРТ -Магнитті-резонансты томография
СИ -Сенімділік интервалі
СТМТ -Сүйек тінінің минеральды тығыздығы

УДЗ	-Ультрадыбыстық зерттеу
ЭОТ	-Электронды оптикалық түрлендіргіш
ЭКГ	-Электрокардиограмма

КІРІСПЕ

Мәселенің өзектілігі.

Жетілмеген остеогенез (ЖО) - бұл дәнекер тінінің тұқым қуалайтын ауруы, оның негізіне I типті коллагеннің синтезіне жауап беретін COL1A1 және COL1A2 гендеріндегі мутациялар жатады. Бұл мутациялар нәтижесінде коллагеннің сапалық және сандық ақаулары пайда болып, сүйек тінінің әлсіздігі мен сынғыштығына әкеледі [1-5]. Эпидемиологиялық зерттеулерге сәйкес, дүниежүзілік деңгейде ЖО-ның таралуы шамамен әр 15 000–20 000 жаңа туған нәрестеге 1 жағдайдан келеді [6-8]. Қазақстан Республикасында, «Науқастардың электрондық тіркеу жүйесі» соңғы деректеріне сәйкес, 2025 жылғы желтоқсан айында 0-17 жас аралығындағы 119 бала ЖО диагнозымен динамикалық бақылауда тұр. Алайда нақты таралу көрсеткіштері ресми статистикалық мәліметтерден ерекшеленуі мүмкін, бұл генетикалық нұсқалардың жеткілікті зерттелмеуімен, молекулалық-генетикалық диагностиканың қолжетімсіздігімен және генотип пен клиникалық фенотипті салыстырудағы қиындықтармен байланысты. ЖО кезінде сүйек тінінің құрылымдық әлсіздігі ұзын сүйектердің деформациясына, аяқ-қол биомеханикасының бұзылуына және жиі сынуларға әкеледі [9-11]. Қазіргі уақытта ЖО алдын алуға немесе түзетуге көмектесетін генетикалық қор жоқ. Сондықтан науқастар ортопедиялық ем мен БФ көмегімен жағдайларын жақсартуға мәжбүр. Әрине, соңғы 60 жылда ортопедиялық емдеу әдістері әлдеқайда тиімді бола бастады, имплланттар айтарлықтай жетілдірілді, статикалық өзекшелереден телескопиялық түріне ауысып, серпімді бола бастады, оталар ағзаға азырақ зақым келтіретін болды, артротомияны қажет етпейді. Дегенмен, емдеуді одан әрі жақсарту үшін тек клиникалық нәтижелерге сүйеніп қана қоймай, мәселенің төркінін түсіну маңызды. Бұл бағыттағы ерекше назар аударатын саланың бірі ота барысындағы қолданылатын хирургиялық тәсіл.

Заманауи тәжірибеде ұзын түтік тәрізді сүйектерді сүйек ішілік қондырғылармен бекітуге арналған хирургиялық әдістер кеңінен қолданылады. Солардың ішінде алдыңғы қатарда телескопиялық жүйелер тиімділігімен бағалы болып саналады, өйткені олар баланың сүйектерінің өсуін есепке алады және қайта хирургиялық араласулардың жиілігін төмендетуге мүмкіндік береді. Қазіргі хирургиялық әдістер мен сүйек ішілік қондырғылар кеңінен қолданылуына қарамастан, отадан кейінгі асқынулар қаупі әлі күнге дейін жоғары үлестерге ие және қызмет көрсетуінің қалпына келуі шектеулі болып қала береді. Сондықтан емдеу әдістерін әрі қарай жетілдіру және науқастарды бақылау бағдарламаларын оңтайландыру мүмкіндіктері бүгіндегі күрделі тапсырма. Отадан кейінгі алғашқы кезеңдегі оңалту бағдарламаларын әзірлеу және енгізу ерекше маңызды болып табылады. Әлемдік әдебиеттерде ЖО бар балалардағы ерте оңалту баланың қабілеті мен қимыл көрсеткіштеріне әсерін бағалауға арналған жүйелі зерттеулер жеткілікті емес, бұл кешенді клиникалық

зерттеулер жүргізу және оңтайландырылған тәсілдерді енгізу қажеттілігін көрсетеді.

Хирургиялық тәсіл мен ерте оңалтудың реттелген амалдар жүйесін жетілдіру, асқынулардың жиілігін төмендету және науқастардың қабілеті көрсеткіштерін арттыру қазіргі ортопедияның маңызды және өзекті міндеттері болып табылады және емдеу тәжірибесінде олардың одан әрі қолданылуын талап етеді. Халықаралық зерттеулер ЖО-ны хирургиялық емдеуде маңызды тәжірибелік бағыт береді және жаңа тәсілдерді әзірлеу үшін бағдар болып қызмет етеді. Аталған жұмыс балалардағы ЖО-ны хирургиялық емдеу мен ерте оңалтуды жетілдіруге бағытталған және осы саланың дамуына қосымша үлес қосады.

Зерттеу мақсаты: Сүйек ішілік бекітудің жетілдірілген жүйесі мен отадан кейінгі ерте оңалту бағдарламасын құрастыру мен клиникалық бағалау негізінде ЖО бар балаларды емдеу тиімділігін арттыру.

Зерттеу нысаны: жетілмеген остеогенезі бар балалар.

Зерттеу әдісі: клиникалық, рентгенологиялық, функционалдық, ретроспективті және проспективті салыстырмалы талдау, статистикалық өңдеу әдістері.

Зерттеу тапсырмалары:

1.Балалардағы ЖО-ді дәстүрлі хирургиялық емдеудің нәтижелерін ретроспективті талдау және асқынулар мен қанағаттанарлықсыз емдік нәтижелердің себептерін анықтау.

2. Қалыптан тыс сынуларды емдеуге арналған сүйек ішілік біріктіру жүйесін жетілдіру және клиникаға енгізу.

3.Сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты қолданудың нәтижелерін бағалау.

4. Ерте кезеңдегі оңалту алгоритмін әзірлеу және енгізу, емдеудің функционалды нәтижелеріне әсерін бағалау.

Зерттеу ғылыми жаңалығы:

-ЖО бар балаларды дәстүрлі хирургиялық емдеу кезінде асқынулардың негізгі себептері анықталды, олар остеосинтездің жеткіліксіз осьтік және ротациялық тұрақтылығымен, сондай-ақ сүйек пен имплант қасиеттеріне және енгізу тәсіліне байланысты болып, қайта хирургиялық араласулардың жоғары қаупін анықтайды.

-Балаларда қолданылатын сүйек ішілік бекітуге қойылатын ғылыми негізделген талаптар айқындалды, соған сай өсу үрдісінде биомеханикалық беріктікті және ұзын түтік тәрізді сүйектерінің ості және ротациялық тұрақтылығының жоғарылауын қамтамасыз ететін жетілдірілген сүйек ішілік телескопиялық имплант әзірленіп, енгізілді (ҚР Патент №10590, 23.05.2025ж. Қосымша А).

-Сүйек ішілік телескопиялық имплланттың дәстүрлі әдісте қолданылатын қондырғымен салыстырғанда артықшылықтары дәлелденді, бұл отадан кейінгі асқыну мен қайта араласулар жиілігінің статистикалық тұрғыда сенімді төмендеуімен сипатталды.

- Ем нәтижелерінің функциональдық көрсеткіштері мен оңалтуды бастау мерзімдері арасындағы тәуелділік анықталды, бұл отадан кейін ерте белсендірудің тиімділігін дәлелдейді.

- Тұрақты сүйек ішілік бекіту мен ерте оңалтуды қамтитын кешенді тәсілдің тиімділігі ғылыми негізделді және науқастардың қызмет көрсете алу мүмкіндігінің жақсаруына оң әсері дәлелденді (GFAQ өлшемі p=0.001).

Ғылыми-тәжірибелік маңызы:

-Балалардағы ұзын түтікті сүйектердің ауруларын хирургиялық емдеуге арналған жетілдірілген сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант клиникалық тәжірибеге енгізілді, бұл бекіту тұрақтылығын арттыруға және отадан кейінгі асқынулар жиілгін төмендетуге мүмкіндік береді.

-Отадан кейін науқастардың функционалдық жағдайының жақсаруына ықпал ететін ерте кезеңдегі оңалту алгоритмі әзірленіп, клиникалық тәжірибеге енгізілді. Алгоритмге авторлық құқық объектісі ретінде мемлекеттің тізімге енгізу туралы куәлік алынды №69032, 20.03.2026ж. (Қосымша Ә)

-Ұсынылған кешенді тәсіл ем нәтижелерін жақсартуға, қайта хирургиялық араласулар санын азайтуға және науқастардың функционалдық күйін арттыруға мүмкіндік береді.

-Зерттеу нәтижелері балалар травматологиясы мен ортопедиясы бөлімшелерінде, сондай-ақ оңалту орталықтарында емдеу тәсілін жетілдіру үшін қолданылуы мүмкін.

-Алынған ғылыми-тәжірибелік нәтижелер медициналық жоғары оқу орындарында және резидентура бағдарламаларында оқу үрдісінде пайдалануға ұсынылады.

Қорғауға ұсынылатын негізгі қағидалар:

-Сүйек өзегінде толық орнығуы арқылы сүйек негізіне тірек беретін сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант әзірленіп, емдеу тәжірибесіне енгізілді, бұл ротациялық тұрақсыздықты болдырмайды және сүйектің бойлық тұрақтылығын арттырып, сынулардың алдын алуға қолайлы жағдай жасайды.

-Ұсынылған әдісті қолдану отадан кейінгі қолайсыз жағдайлардың жиілігін төмендетуге, функционалдық нәтижелерді жақсартуға және қалпына келу мерзімін қысқартуға мүмкіндік береді.

-Ерте кезеңдегі отадан кейінгі оңалту алгоритмі аяқ-қол қызметінің жақсаруына, қалпына келуінің жеделдеуіне және науқастардың қызмет көрсете алу мүмкіндігінің артуына ықпал етеді.

Жұмысты енгізу және апробациялау

Жасалған құрылғы мен емдеу әдістері Астана қаласы «Аланда» көпсалалы клиникасының «Сирек сүйек патологиясы орталығы» бөлімшесінде емдеу тәжірибесіне енгізілді. Жұмыстың негізгі қағидалары КеАҚ «Астана медицина университеті», балалар хирургиясы кафедрасында дәрігер-интерндерді, резиденттерді және студенттерді оқыту процесінде қолданылады.

Жұмыстың негізгі бөлімдері мен нәтижелері келесі ғылыми іс-шараларда ұсынылып, талқыланды:

I Халықаралық медициналық конгресс «Адам және денсаулық» (2022 ж., Семей)- «Қазақстанда жетілмеген остеогенезі бар балаларды диагностикалау және емдеуде мультидисциплинарлық тәсілді іске асыру».

«Травматология және ортопедиядағы инновациялар» республикалық ғылыми-практикалық конференциясы (2023 ж., Астана) - «Жетілмеген остеогенезі бар балаларды хирургиялық емдеу әдістерін қолдану тәжірибесі».

Жас ғалымдардың халықаралық форумы (2024 ж., Астана) - «Отандық интрамедуллярлық фиксация әдістерін қолдану арқылы жетілмеген остеогенезі бар балаларды емдеу көрсеткіштері».

«Балалар хирургиясы, анестезиологиясы және реаниматологиясындағы инновациялық технологиялар» халықаралық конференциясы (2024 ж., Бухара, Өзбекстан).

VIII Еуразиялық травматолог-ортопедтер конгресі (2024 ж., Ыстықкөл, Қырғызстан).

Диссертация тақырыбы бойынша:

- Scopus базасына кіретін журналдарда - 1 мақала;
- ҚР ҒЖБМ Ғылым және жоғары білім беру сапасын қамтамасыз ету комитеті ұсынған журналдарда - 2 мақала;
- конференция материалдарында - 5 тезис;
- 1 патент және 1 авторлық куәлік алынған.

Автордың жеке үлесі.

Автор зерттеудің мақсаты мен міндеттерін өз бетінше айқындап, зерттеу жүргізу хаттамасын әзірледі. Бастапқы клиникалық және диагностикалық деректерді жинақтап, оларды талдауға арналған мәліметтер жинағын жасады. Автор диагностика жүргізуге, хирургиялық ем тактикасын таңдауға, отадан кейінгі науқастарды жүргізуге және клиникалық нәтижелерді талдауға қатысты. Сонымен қатар, статистикалық өңдеуді орындап, алынған нәтижелерді сипаттап, ғылыми қағидаларды, қорытындыларды тұжырымдады. Автор ғылыми жарияланымдарды дайындауға және халықаралық ғылыми конференцияларға қатысуға арналған материалдарды әзірлеуге белсенді қатысты.

Зерттеу құралдары мен әдістерінің жалпы сипаттамасы.

Диссертациялық жұмыс жетілмеген остеогенезі (ЖО) бар науқастарды тексеру және емдеудің алдын ала әзірленген жоспарына сәйкес орындалды.

Зерттеу жүргізуге «Астана медицина университеті» КеАҚ жергілікті этикалық комитетінің рұқсаты алынды (№11 хаттама, 14 қараша 2023 ж. Қосымша Д).

Диссертацияның құрылымы мен көлемі.

Диссертациялық жұмыс 124 парақтан, басылған мәтінде баяндалған, дәстүрлі қағида бойынша құрылған, кіріспеден, әдебиеттік шолу, құралдары мен әдістері, алынған нәтижелерді талқылаудан, қорытындыдан, түйіннен, тәжірибелік ұсыныстардан, 143 дереккөзді қамтитын пайдаланылған әдебиеттер тізімінен тұрады. Жұмыс 21 кестемен және 43 суретпен суреттелген.

1 БАЛАЛАРДАҒЫ ЖЕТІЛМЕГЕН ОСТЕОГЕНЕЗДІҢ ДИАГНОСТИКАСЫ, КЛИНИКАСЫ МЕН ЕМІ ТУРАЛЫ ЗАМАНАУИ КӨЗҚАРАСТАР (ӘДЕБИЕТТІК ШОЛУ)

Жетілмеген остеогенез (ЖО) - бұл дәнекер тінінің тұқым қуалайтын ауруы, оның негізіне I типті коллагеннің синтезіне жауап беретін *COL1A1* және *COL1A2* гендеріндегі мутациялар жатады. Бұл мутациялар нәтижесінде коллагеннің сапалық және сандық ақаулары пайда болып, сүйек тінінің әлсіздігі мен сынғыштығына әкеледі [12-14]. Сирек кездесетін қаңқа дисплазиясының айрықша белгілері сүйектердің сынғыштығы, сынудың жоғары жиілігі, сүйектердің деформациясы мен бойының ұзаруының тапшылығы жатады [15-17]. Ауырлығы бойынша жеңіл дәрежеден, ауыр дәрежеге дейін болады, ең ауыр түрі перинатальді өлімге дейін әкеледі [18-21].

1.1 Балалардағы жетілмеген остеогенез ауруының пайда болу себебі, таралуы, патогенезі мен емі

ЖО тарихы алғаш рет 1788 жылы швед әскери хирургі Olaus Jacob Ekman ғалымның сипаттауымен басталған. Ол туа біткен және тұқым қуалайтын сүйек осалдығын бір отбасының бірнеше ұрпағынан байқаған [22]. 1831 жылы Edmond Axman ЖО-ге тән негізгі төрт белгіні - сүйектің сынғыштығы, буындардың шамадан тыс артық қозғалғыштығы, көкшіл склера және бойдың аласа болуын - алғаш рет жүйелі түрде сипаттады [23]. Кейінірек, 1833 жылы француз ғалымы Jean Lobstein бұл аурудың тұқым қуалайтын сипатта екенін көрсетіп, оны қазіргі таңда 1 типті ЖО ретінде танылатын нұсқада суреттеді. 1849 жылы голландиялық патолог Willem Vrolik ауруға «Жетілмеген остеогенез» (Osteogenesis Imperfecta) атауын берді және туа біткен сынықтардан қайтыс болған нәресте фенотипін сипаттады [24]. Осыдан бастап бұл патологияны «Лобштейн-Вролик ауруы» деп те атай бастады. 1979 жылы австралиялық генетик David Sillence бастаған топ ЖО-ның клиникалық және генетикалық жіктелуін ұсынды. Олар 180 науқасқа жүргізілген зерттеулер нәтижесінде ЖО-ны аутосомды-доминантты жолмен тұқым қуалайтын төрт фенотипке бөлді [25,26]. Ал 2000 жылы Francois Glorieux жіктеуді V типпен толықтырды. Бұл түр сүйек мозолінің гипертрофиясы мен сүйекішілік мембрананың патологиялық оссификациясымен ерекшеленеді [27,28].

Orphanet ұйымының (Франция Ұлттық денсаулық сақтау институты мен денсаулық сақтау министрліктерінің) және Еурокомиссияның анықтамасы бойынша балалардағы «Жетілмеген остеогенез» ауруы сирек кездесетін аурулар қатарына жатады. Orphanet бұл ауруға өзінің бірегей Orpho-кодын – «ORPHA:666» тағайындап, оны халықаралық талаптарға сәйкес жеке сирек ауру ретінде ресми түрде таниды және растайды [www.orphanet.com]. Аурудың таралу жиілігі жаңа туылғандардың 15000-нан 20000-ға есептегенде 1 жағдайды құрайды [29-31].

ЖО пайда болу себебі дәнекер тінінің генетикалық және фенотиптік тұрғыдан алғанда жоғары деңгейдегі өзгермелі дисплазиясы. Дәнекер тіні адам

ағзасының барлық мүшелері мен жүйелерінде кездеседі және құрылымы жағынан жасушалық бөліктен гөрі жасушааралық затқа бай. Бұл жасушааралық матриксте коллаген, эластин және ретикулин сияқты талшықтар басты рөл атқарады, ал олардың талшықсыз бөлігі «аморфты зат» деп аталады. Ғалымдар дәнекер тінінің 15-ке жуық түрін сипаттаған, олар функционалдық және құрылымдық ерекшеліктеріне қарай үш негізгі топқа бөлінеді: талшықты, қаңқалық және арнайы сипаттағы дәнекер тіндері. Қаңқалық дәнекер тіндеріне шеміршек пен сүйек тінінің әртүрлі типтерімен қатар, дентин мен цемент те жатады. Бұл тіндердің барлығында I типті коллаген маңызды құрылымдық ақуыз ретінде кездеседі. I типті коллаген – сүйек, тері, сіңір, байлам, тіс және көздің ақ қабығындағы (склера) негізгі ақуыз [32-35] . Ол бүкіл ағзадағы ақуыздардың үштен бір бөлігін құрайтын ең көп таралған белок. Коллагенді талшықтар көбіне фибробластармен түзіледі, бірақ арнайы тіндерде бұл функцияны остеобластар, хондробластар, ретикулоциттер мен миоциттер секілді жасушалар атқарады. Бұл ақуыздың түзілу процесі ерекше күрделі және бірнеше кезеңнен тұрады [36-40]. Қазіргі таңда бұл дерттің дамуында 20-дан астам гендік мутация рөл атқаратыны белгілі болды. Олардың шамамен 90%-ында мутация *COL1A1* және *COL1A2* гендерінде кездеседі [41-44]. Бұл мутациялар I типті проколлагеннің құрамындағы α1 және α2 тізбектеріне әсер етеді [45].Ең жиі кездесетін өзгеріс -глициннің басқа, ірілеу аминқышқылына алмасуы. Бұл алмастыру нәтижесінде үштік спиральдің түзілуі бұзылып, нәтижесінде дұрыс қалыптаспайтын коллаген молекулалары пайда болады. *COL1A1* және *COL1A2* гендеріндегі мутациялар негізінен аутосомды-доминантты жолмен беріледі. Егер мутация коллагеннің мөлшеріне әсер етсе (сандық ақау), ауру жеңіл түрде өтеді. Ал оның сапасына әсер ететін мутациялар орташа ауырлықтан бастап өлімге дейін апаратын ауыр фенотиптермен көрінуі мүмкін [46]. Мысалы, *COL1A1* геніндегі мутациялар жиі I типті ЖО-ге тән, ал сапалық өзгерістер II, III және IV типтерге тән ауыр немесе тіпті летальды формаларға себеп болады [47,48]. Айта кету керек, коллаген молекуласындағы өзгерістердің ауырлығы тек қандай ген мутацияға ұшырағанына ғана емес, сонымен қатар мутацияның нақты қай бөлігінде орналасқанына да байланысты. Спиральдің С-терминальды ұшына жақын аймақтарда орын алған өзгерістер коллагеннің қатпарлану процесіне айтарлықтай кедергі келтіреді және аурудың ауыр ағымына әкелуі мүмкін. Ал N-терминальды ұшындағы мутациялар салыстырмалы түрде жеңілірек фенотиппен сипатталады [49]. Гендік мутация нәтижесінде қалыптасқан, өзгерген α-тізбектер фолдинг процесінен баяу өтеді, бұл трансляциядан кейінгі модификация кезеңдерінің бұзылуына әкеледі. Мұндай бұзылыстар жасушадан тыс кеңістікке проколлагеннің дұрыс жеткізілмеуіне, фибриллалардың түзілуінің әлсіреуіне және сүйек тінінің әлсізденуіне алып келеді. Сөйтіп, ЖО бұл тек сүйек жүйесінің патологиясы ғана емес, ол бүкіл ағзаның дәнекер тінінің бұзылуынан туындайтын кешенді генетикалық ауру. 1983 жылы Chu бастаған авторлар тобы алғашқы рет ЖО дамуының генетикалық себебін II типте, соның ішінде COL1A1 геніндегі мутацияны анықтады [50]. Одан кейінгі

жылдарда ЖО D. Sillence бойынша өзге типтеріндегі COL1A1 және COL1A2 гендерінің мутациялары анықталды [26]. Авторлар сипатталған IV типтің өзінде де қосымша айырмашылықтар бар екенін, ағымының ауырлығы бір отбасында да өзгермелі болуы мүмкін екенін атап өтті. ЖО молекулярлық негіздерін 1993 жылы G. Wallis бастаған зерттеушілер тобы Оңтүстік Африка популяциясындағы III типті ЖО жағдайларының ауыр ағымын аутосомды-доминантты мутациямен байланыстырмай-ақ тіркеген болатын [51]. Бұл құбылыстың генетикалық негізі кейінірек анықталып, Батыс Африка тұрғындарының шамамен 1,5%-ында және афроамерикандықтардың 0,4%-ында кездесетін LEPRE1 геніндегі аутосомды-рецессивті мутациялармен байланысты екені белгілі болды. 2006 жылы R. Morello бастаған ғылыми топ CRTAP геніндегі алғашқы аутосомды-рецессивті мутацияны сипаттап, ЖО патогенезінің жаңа аспектісін ашты [24]. Ал 2012 жылы P. Byers пен S. Pyott жетекшілігімен жарияланған алғашқы шолу мақалада мұндай мутациялардың 1 типті коллагеннің посттрансляциялық модификациясы, шаперондардың қызметі, фолдинг үрдісі және коллагеннің дұрыс түзілуі секілді маңызды биологиялық процестерге қатысы бар екендігі дәлелденді [52]. F. Van Dijk пен D. Sillence зерттеуінде 1 типті коллаген синтезіне қатысатын ақуыз гендеріндегі мутациялар үш функционалдық топқа жіктелді [26]. Бірінші топ -пролиннің гидроксилденуіне және тізбектердің дұрыс қатпарлануына жауап беретін CRTAP., LEPRE1, PPIB гендеріндегі мутациялар; екінші топ - үштік спиральдың тұрақтылығына ықпал ететін SERPINH1 және FKBP10 мутациялары; үшінші топ -лизин қалдықтарының гидроксилденуіне (PLOD2, SERPINH1) және С-соңғы пропептидтердің жойылуына (BMP1) қатысатын ақуыз гендеріндегі бұзылыстар. Қазіргі таңда ЖО фенотипімен байланысты 13-ке жуық аутосомды-рецессивті ген анықталған. Сонымен қатар, сүйек тінінің морфогенезіне әсер ететін мутациялар да анықталған. Атап айтқанда, сүйек минералдануының бұзылысына әкелетін IFITM5, SERPINF1, ал остеобласттардың пролиферациясы мен қызметін өзгеріске ұшыратын TMEM38B, WNT1, CREB3L1, SPARC, MBTPS2 сияқты гендердегі мутациялар ЖО клиникалық көріністерінің алуан түрлілігін түсіндіреді [53,54]. Медициналық генетика тұрғысынан алғанда бұл ауруды зерттеудің негізі – жеке тұлғаларды клиникалық фенотиптеу (оның ішінде дисморфологиялық бағалау) және отбасылық жағдайларда тұқым қуалаушылық заңдылықтар мен фенотиптік өзгергіштікті талдау болып табылады. Көпшілік жағдайларда остеогенездің бұзылуы I типті коллагенді кодтайтын COL1A1 және COL1A2 гендеріндегі патогенді мутациялармен байланысты болса, шамамен 15-25% жағдайлар басқа да гендердегі өзгерістермен ұштасады [55,56]. Бұл гендер коллагеннің биосинтезі жолында, остеобласттардың дифференциациясы мен сүйек тінінің минералдануына қатысады. Соңғы 15 жылда ЖО-ның аутосомды-рецессивті және жыныспен тіркескен түрлерін тудыратын бірнеше қосымша гендердің патогенді нұсқалары анықталды. Бұл гендерді зерттеу сүйектің қалыптасуы мен минерализациясы механизмдеріне қатысты көптеген жаңа мәліметтер мен ғылыми идеялардың пайда болуына себеп болды. Аталған

гендердің көбі I типті коллагеннің қалыптасуы мен жасуша ішілік/жасушадан тыс посттрансляциялық модификацияларына жауап беретін ақуыздарды кодтайды. Мысалы, CRTAP., P3H1, PPIB, және BMP1 гендері; сондай-ақ коллагеннің жасуша ішіндегі тасымалдануын қамтамасыз ететін FKBP10 және SERPINH1 гендері белгілі. Бұдан бөлек, CREB3L1 және MBTPS2 гендері ақуыз синтезінің сапасын бақылауға және эндоплазмалық ретикулумның стресс реакциясына қатысады [56]. Кейбір гендер остеобласттармен тікелей үйлесетін және сүйек матриксінде коллагенмен байланысып, оның минерализация процесіне ықпал ететін ақуыздарды кодтайды, мысалы: SERPINF1 және SPARC [54]. Сонымен қатар, бірқатар гендер сүйек тінінің анаболикалық қызметіне қатысатын канондық WNT сигналы жолының маңызды компоненттері болып табылады. Мысалы, LRP5, WNT1, және MESD гендері. Бұл гендердегі мутациялар остеогенездің бұзылуына қоса, жалпыланған остеопорозбен (WNT1) немесе оған ұқсас жағдайлармен (мысалы, LRP5 гені псевдоглиомамен тіркескен остеопороз синдромында) байланысты болуы мүмкін. Тағы бірқатар гендер - SP7 және TENT5A - остеобласттардың қызметіне жасушаішілік немесе ядролық деңгейде әсер етеді, бірақ бұл әсердің нақты механизмі әлі толық анықталмаған [57]. Жалпы алғанда, I типті коллагенді кодтайтын негізгі гендерден тыс гендердегі өзгерістер ЖО жағдайларының 15-25% үшін жауапты деп есептеледі [58]. Бұл патогенді аллельдер географиялық тұрғыдан әркелкі таралған. ЖО-ның сирек кездесетін генетикалық түрлеріне байланысты гендердің артуы аурудың жаңа жіктелу жүйесінің құрылуына әкелді, мұнда аурудың подтиптері нақты генетикалық себепке сәйкес анықталады. ЖО-ның патогенезін терең зерттеу оның генетикалық негіздерін ашуға жол ашып, бұл аурумен күресудің жаңа биомедициналық бағыттарын қалыптастыруға негіз болды.

Генетикалық жіктеу емдеу тәсілдерін нақты бағыттауға мүмкіндік беретініне қарамастан, клиникалық тәжірибеде фенотиптік жіктеу әзірге анағұрлым пайдалы болып отыр.

ЖО-ның алғашқы фенотиптік жіктемесін 1978 жылы австралиялық генетик D. Sillence ұсынған болатын [59]. Ол аурудың клиникалық көріністері мен тұқымқуалау сипаттарына сүйене отырып, төрт негізгі типті сипаттады: I тип -аутосомды-доминантты жолмен берілетін жеңіл түрі, көк склерамен сипатталады; II тип - перинатальды кезеңде өлімге алып келетін ауыр түрі; III тип - ауыр қаңқалық деформациялармен жүретін үдемелі форма; IV тип - орташа ауырлықтағы деформациялармен сипатталады, тұқымқуалау аутосомды-доминантты, склераның түсі қалыпты. V. McKusick өзінің «Mendelian Inheritance in Man (MIM)» атты еңбегінде ЖО типтерін жүйелеу үшін рим сандарымен белгілеуді ұсынды. Бұл жіктеме 30 жылдан астам уақыт бойы клиникалық және ғылыми тәжірибеде кеңінен қолданыста болып, өзектілігін әлі күнге дейін жоғалтқан жоқ [60]. 2000 жылы F. Glorieux жаңа аутосомды-доминантты түрін сипаттап, оны V тип ретінде енгізді. Бұл түрге сүйек мозолінің гипертрофиясы мен сүйек аралық мембраналардың патологиялық сүйектенуі тән [61]. Кейін, 2004 жылы F. Glorieux және F. Rauch

жүргізген зерттеулер нәтижесінде жіктеме VI және VII типтермен толықтырылды. Бұл типтер аутосомды-рецессивті жолмен тұқым қуалайды [62]. Молекулалық генетика саласындағы дамулар ЖО-ның дамуында маңызды рөл атқаратын жаңа гендердің ашылуына мүмкіндік берді. Жаңа генетикалық мутациялардың анықталуы ЖО патогенезі туралы түсінікті кеңейтіп, тұқымқуалаудың жаңа түрлерін: аутосомды-рецессивті, Х-хромосомамен байланысты және қосымша аутосомды-доминантты жолдарды сипаттауға алып келді. Әрбір жаңадан анықталған генге сәйкес, жіктемеге рим санымен белгіленетін жаңа тип қосылып отырды. Қазіргі уақытта жіктемеде кемінде VIII типке дейінгі нұсқалар тіркелген. Алайда жаңа типтердің күрделілігі мен олардың клиникалық тұрғыда бір-бірінен нақты айырмашылығының болмауы бұл жіктеменің күнделікті медициналық тәжірибеде қолданылуын қиындата түсті. Осы мәселені шешу мақсатында 2009 жылы Қаңқаның Конституциялық Бұзылыстары жөніндегі Халықаралық Номенклатуралық Комитеті (INCDS) ЖО-ның барлық белгілі түрлерін және сүйектің минералды тығыздығы төмен басқа да дисплазияларды (мысалы: Брук синдромы, остеопороз-жалған глиома синдромы, идиопатиялық ювенильді остеопороз, Элерс-Данлос синдромының прогероидты формасы) біріктіріп, фенотиптік ерекшеліктеріне сәйкес бес үлкен топқа бөлуді және оларды араб сандарымен белгілеуді ұсынды. Бұл ұсыныс 2015 жылы жарық көрген Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders еңбегінде нақты көрсетілді [63].

Кесте 1- ЖО-ның жаңартылған клиникалық-генетикалық жіктемесі [63]

Топ	Сипаттамасы	Қамтылатын типтер мен синдромдар
1	Жеңіл ағымды, сүйек деформациялары байқалмайды	I тип
2	Ауыр ағымды, перинатальды немесе ерте летальды түрі	II тип
3	Орташа және ауыр ағымды, айқын қаңқалық деформациялармен	III, VI, VIII, IX, X типтер, Брук синдромы (I тип)
4	Орташа дәрежелі, ағымының кең түрлілігімен	IV, VII, XII, XIII типтер
5	Сүйек аралық мембраналардың сүйектенуі және басқа патологиялармен	V тип, остеопороз-жалған глиома синдромы, идиопатиялық ювенильді остеопороз, Брук синдромының I және II типтері

Бұл құрастырылған жіктеме ЖО диагностикасы мен емін стандарттауға, сондай-ақ фенотип пен генотип арасындағы байланысты тереңірек зерттеуге мүмкіндік береді. Сонымен қатар, жіктеменің үнемі жаңартылып отыруы ЖО-

ның гетерогенді табиғатын ескеріп, жаңа ғылыми деректерге негізделген дәл медицинаға жол ашады.

Жетілмеген остеогенездің клиникалық көрінісі.

1-тип. ЖО-ның бұл түрі ең жиі кездесетін және салыстырмалы түрде жеңіл ағыммен сипатталады, шамамен әр 25 000 жаңа туған сәбидің бірінде байқалады. Сүйек тінінің минералды тығыздығының төмендігінен сүйектер әлсіз әрі сынғыш келеді. Сыну жағдайлары өмір бойы байқалуы мүмкін, әсіресе неонатальды кезеңде, баланың алғашқы қадам басар кезінде, жыныстық жетілу кезеңінде және егде жаста, остеопороз күшейетін шақтарда жиі кездеседі. Науқастарда склераның түсі көгілдір, көк немесе сұр болуы мүмкін. Бұл түрі жиі жеңіл ағыммен өтетіндіктен, көптеген жағдайларда қозғалыс мүмкіндігі сақталады. Алайда, тістердің жетілмеуімен (дентиногенез) қатар жүретін сирек фенотиптерде ауру барысы орташа немесе ауыр дәрежеге дейін күшеюі мүмкін [64]. Аутосомды-доминантты тұқымқуалайды.

2-тип. ЖО-ның бұл түрі ең ауыр түріне жатады және көбінесе перинатальды өліммен аяқталады. Ұрықта ауру белгілері жүктіліктің 18–20 аптасында-ақ анықталады. Ұзын түтік тәрізді сүйектердің айқын деформациялары, бас сүйегінің нашар сүйектенуі, көптеген қабырға сынулары тіркеледі. Бұл көріністер, кей жағдайда, моншақ тәрізді сүйек өсінділері бар қаңқалық құрылыммен сипатталады. Жаңа туған сәбилерде көбіне тыныс алу бұзылыстары байқалады, бұл қабырға деформациясы мен кеуде торының дамымауы салдарынан орын алады [65,66]. ЖО-ның бұл типі орталық жүйке жүйесінің зақымдануымен, соның ішінде ми миграциясының ақаулары және ми ақ заты өзгерістерімен қатар жүруі де мүмкін. Жаңа туған нәрестелердің басым бөлігі өмірінің алғашқы төрт аптасында өмірден өтеді. Қазіргі заманғы пренатальды диагностиканың дамуы (УДЗ және ДНҚ сараптамасы) осы типті ерте анықтауға және жүктілікті тоқтатуға мүмкіндік береді.

3-тип. ЖО-ның бұл түрі сүйек сынғыштығы мен қаңқалық деформациялардың үдемелі дамуымен ерекшеленеді. Балалар көп жағдайда қалыпты дене салмағымен және ұзындығымен дүниеге келеді, алайда аяқтардағы сүйек қисаюлары жиі байқалады. Склералары көбіне көгілдір түске ие, алайда жас ұлғайған сайын бұл түс азаяды [66]. Коллаген 1 типі генінің мутацияларына байланысты кей науқастарда склера түсінің өзгерісі байқалмайды немесе бозғылт-сұр реңге ие болады. Бұл типтің тағы бір белгісі - үдемелі кифосколиоз және бойдың төмен өсуі. Есту қабілеті балалық шақта жиі сақталса, ересек жаста есту бұзылыстары жиі орын алады. Рентгенологиялық зерттеулерде остеопения мен көпше сүйек сынулары анықталады. Бала жасы ұлғайған сайын сүйек құрылымында өзгерістер пайда болады, метафиздердің тегіссіздігі, бас сүйек ішіндегі қосымша сүйек құрылымдарының дамуы және омыртқа пішінінің өзгеруі тіркеледі. Бұрын бұл типпен ауыратын науқастардың көпшілігі өмірінің екінші онжылдығында қайтыс болған болса, қазіргі таңда памидронат негізіндегі бифосфонаттармен жүйелі емдеу науқастардың өмір жасын айтарлықтай ұзартуға мүмкіндік беріп отыр. Сүйек қисаюлары мен иілу бұрыштарының әртүрлі деңгейде байқалуы, әсіресе ұзын түтік тәрізді сүйектер

диафиздерінің қайта құрылуымен қатар жүреді. Кей жағдайларда диафиздік құрылымның толық жетілмеуіне байланысты бірнеше апта немесе ай ішінде бұл сүйектер "жалпақ" пішінге ие болады. Жас ұлғайған сайын, нақтырақ айтқанда бірнеше жыл ішінде, метафиздік аймақтарда өспелі тығыздықтың артуы мен беткейдің тегіссіздігі байқалады, алайда бұл өзгерістер жыныстық жетілу кезеңінде біртіндеп жойылады. Қабырғалар бастапқыда жұқа болғанымен, жасқа қарай біртіндеп қалыңдай түседі. Сонымен қатар, бас сүйекте құрт тәрізді сүйек құрылымдары (wormian bones) туылғаннан кейінгі алғашқы апталар мен айларда қалыптасуы мүмкін [66,67].

4-тип. Бұл типте рецидивті сүйек сынулары мен остеопорозға қоса, ұзын сүйектер мен омыртқалардың деформациялары жиі кездеседі. Алайда склера түсі қалыпты болып сақталады. Артқы бас сүйек шұңқырының жоғары орналасуына байланысты базилярлы қысылу синдромының қаупі артады. Науқастардың шамамен үштен бірінде аталған ақау байқалса, олардың тек аз бөлігінде ғана клиникалық белгілер анық көрінеді. ЖО-ның бұл түрі көбінесе аутосомды-доминантты түрде тұқымқуаласа да, кейбір жағдайларда аутосомды-рецессивті түрде де көрініс табады. Ауырлық дәрежесі бір отбасының ішінде де айтарлықтай өзгеруі мүмкін [67].

5-тип. Бұл түрінде сүйек сынғыштығы орташа немесе ауыр дәрежеде болады. Бұл түрінің өзіне тән ерекшелігі бар, білектер мен аяқтарда сүйек аралық мембраналардың кальцификациясы ерте жастан дамиды, бұл қозғалыс шектеулеріне, пронация мен супинация бұзылысына, соңында кәрі жілік басының шығуына әкеледі. Алғаш рет бұл ерекшелікті Battle және Shattock сипаттаған. ЖО-дің 5 типіне тән ерекшеліктердің бірі гиперпластикалық мозольдердің түзілуіне жоғары бейімділік, гиперпластикалық мозольдер, әдетте, шұғыл медициналық араласуды талап етпейді, көбіне сүйек сынған аймақта дамиды және айқын ісіну, ауырсыну секілді қабыну белгілерімен қатар жүруі мүмкін. Бұл құбылыс, әсіресе аурудың орташа және ауыр дәрежесі бар, склера түсі қалыпты науқастардың шамамен 10%-да кездеседі және оны алғаш рет Bauze және оның әріптестері жан-жақты сипаттаған [68]. Білектегі сүйек аралық мембраналардың ерте жаста кальцификациялануы. Бұл жағдай біртіндеп білезік қозғалыстарының шектелуіне, атап айтқанда пронация мен супинацияның бұзылуына, ал уақыт өте келе кәрі жілік басының шығуына алып келеді.

Қазіргі заманғы медициналық тәжірибеде ЖО диагнозы клиникалық белгілер мен молекулалық-генетикалық талдаулардың нәтижелеріне сүйене отырып қойылады. Бейнелеу (визуализация) әдістері бұл үрдісте маңызды орын алады: олар ЖО-ны басқа қаңқа дисплазияларынан ажыратуға мүмкіндік беріп қана қоймай, науқастың фенотипін анықтау арқылы аурудың ауырлық деңгейін бағалауға көмектеседі. Диагноз қою барысында бейнелеу деректері әрдайым клиникалық мәліметтермен кешенді түрде қарастырылуы маңызды, себебі 35–60% науқастарда, ЖО-ға себеп болатын мутациялар жаңадан пайда болады (de novo мутациялар), соның салдарынан отбасылық анамнезінде ЖО-ның беткей көріністері бар жекелеген тұлғалар байқалуы мүмкін [26]. Аурудың отбасылық

ауыр тарихы бар жағдайларда бейнелеу әдістерінің рөлі зор: олар бастапқы диагноз қоюға, сондай-ақ ауру барысын бақылауға және емнің тиімділігін бағалауға қажетті құрал ретінде қолданылады. Қазіргі уақытта ЖО-ны диагностикалауда кеңінен қолданылатын дәстүрлі бейнелеу әдістеріне рентгенография, компьютерлік томография (КТ), магниттік-резонанстық томография (МРТ), ультрадыбыстық зерттеу (УДЗ) және қосэнергиялы рентгендік абсорбциометрия (DXA) жатады. Сонымен қатар, сүйек тінінің құрылымдық өзгерістерін неғұрлым нақты сипаттайтын заманауи, жоғары технологиялық тәсілдер де енгізілуде. Олардың қатарында DXA негізіндегі трабекулярлы құрылымды бағалау әдістері, сүйек сапасын сандық тұрғыдан анықтауға мүмкіндік беретін TBS (trabecular bone score), жоғары ажыратымдылықтағы перифериялық сандық компьютерлік томография (HR-pQCT), сонымен қатар сирек қолданылатын сандық ультрадыбыстық зерттеу (QUS), радиожиіліктік диагностика және эхографиялық мультиспектрометрия (REMS) сынды әдістер бар.

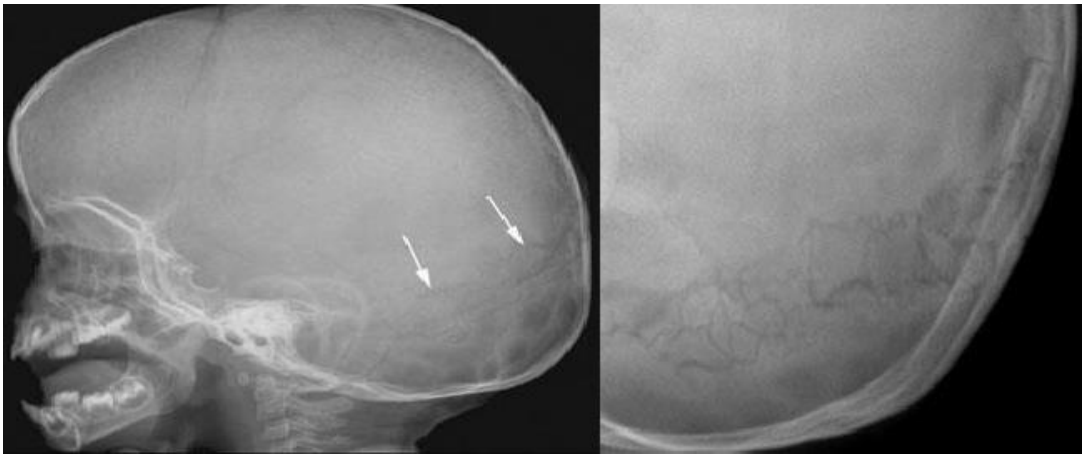
Кәдімгі рентгенография ЖО және басқа қаңқа дисплазияларын диагностикалаудың негізгі әдісі болып қала береді [68]. Қаңқаны кешенді бағалауға арналған стандартты рентген хаттамасында бас сүйегінің (антеропостеральды [АР]+бүйірлік [L]), кеуде омыртқасының (АР + L), кеуде қуысының (АР), жамбастың (АР) және бір жоғары және бір төменгі аяқтың (АР) проекциялары болуы керек. Эпифиздік зақымдануға немесе көрінетін асимметрияға күдік туындаған жағдайда екі аяқты да қарау керек. Сүйек жасын бағалау үшін сол қолдың рентгенографиясын қосуға болады [69]. Нақты диагноз қою үшін, тіпті кішкентай балаларда да қаңқаны тексерудің стандартты хаттамасына артықшылық беріледі. Айта кету керек, қаңқа дисплазиялары уақыт өте келе дамып келе жатқан фенотиппен сипатталады, сондықтан олардың кейбір рентгендік белгілері сүйектердің жасына және жетілуіне байланысты. Сондықтан, егер қаңқаны алғашқы тексеру инклюзивті болып шықса, кем дегенде 12 айдан кейін бағалауды қайталап, сериялық рентгенографияны салыстыру көрсетілген. ЖО негізгі рентгенологиялық белгілері-жалпыланған остеопения / остеопороз, сүйектердің сынуы және сүйектердің деформациясы (ұзын түтікшелі сүйектердің қисаюын қоса) [70]. ЖО диагнозы расталғаннан кейін рентгенді зерттеу сынықтарға немесе асқынуларға күдік туындаған кезде, сондай-ақ ота алдында және отадан кейінгі нәтижелерді бағалау үшін қолданылады.

Жалпыланған остеопороз / остеопения. Кәдімгі рентгенограммада остеопения / остеопороз кортикальды сүйектің жұқаруы және трабекулярлық сүйектің шамадан тыс мөлдірлігі арқылы анықталады. Алайда, рентгенограммада сүйектердің минералсыздандырылуын анықтау субъективті болып табылады және ол айқын болғанға дейін сүйектің айтарлықтай жоғалуын қажет етеді, әдетте шамамен 30-50% [71] туындаған сүйек тығыздығының төмендеуін остеопороздың басқа түрлерінен , соның ішінде эндокриндік патологиялардан (гиперпаратиреоз, гипогонадизм, қант диабеті , гипертиреоз, өсу гормонының жетіспеушілігі , Кушинг синдромы), қоректік заттардың

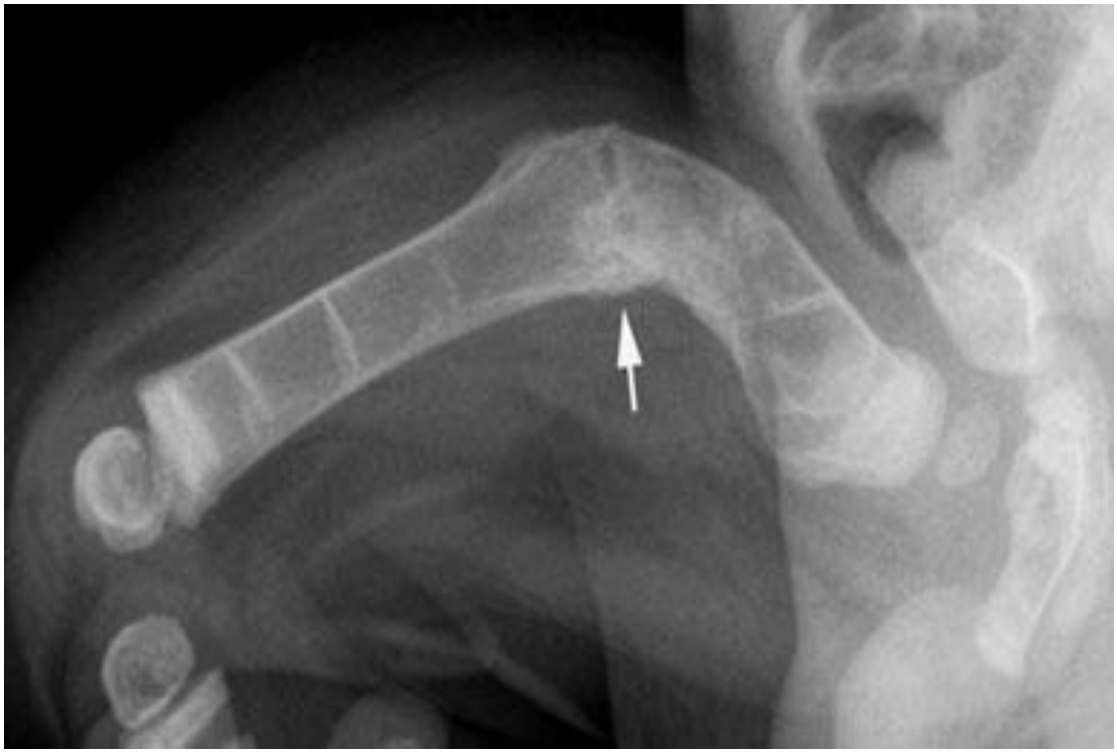
жетіспеушілігінен (негізінен кальций мен D дәрумені), мальабсорбциядан, бүйрек ауруларынан немесе дәрі-дәрмектерден туындаған түрлерден ажырату керек. Сондай-ақ әртүрлі генетикалық немесе спорадикалық жағдайлардан туындаған бастапқы түрлері (мысалы, гомоцистинурия, гипофосфатазия, х-байланысқан гипофосфатемиялық рахит, идиопатиялық остеопороз) [72]. Дұрыс дифференциалды диагноз қою үшін науқастың жасын ескеру өте маңызды. Айта кету керек, ЖО оның фенотипінің ауырлығына байланысты әр түрлі жаста пайда болуы мүмкін. Жеңіл ЖО жағдайларын балалық шақта өткізіп жіберуге болады және тек ересек жаста анықталады.

Сүйектің сынуы. Сүйектің сынуы ЖО-дің тағы бір негізгі ерекшелігі, сыну өздігінен немесе ең төменгі күші бар жарақатпен болуы мүмкін . Көбінесе олар ұзын сүйектерде, әсіресе олардың диафиздік бөлігінде, содан кейін жамбас, сондай-ақ омыртқа сүйектерінде орын алады. Омыртқалардың қысылу сынықтары ЖО-де жиі кездеседі. Спондилолиз, мүмкін спондилолистезбен бірге жүруі де тән, әсіресе L5 деңгейінде [67,73]. Ұзын түтікшелі сүйектердің сынуы көбінесе екі жақты болады және балалардағы типтік сынықтармен салыстырғанда ЖО кезінде метафизге немесе эпифизге әсер етуі төмен болады [74]. Балаларда «Кездейсоқ емес жарақатпен (NAI)» дифференциалды диагностика жүргізу маңызды. ЖО және NAI-де бірнеше, қайталанатын, түсініксіз сынықтар пайда болуы мүмкін, бірақ ықтималдығы жоғары сынықтардың кейбір түрлері NAI -ді көрсетеді, соның ішінде метафизикалық бұрыштың сынуы (классикалық метафизикалық зақымданулар деп те аталады), артқы қабырғалардың сынуы және күрделі немесе бас сүйегінің сынуы [26]. Сынықтарды емдеу ЖО-де кешіктірілмейді: сүйек тінінің жоғары жаңаруына байланысты шоғырланудың орташа уақыты бақылау тобына қарағанда қысқа болуы мүмкін [75]. Алайда, сынықтар сүйектердің деформациясына және псевдоартрозға әкелуі мүмкін немесе гиперпластикалық мозольдің пайда болуымен емделіп, псевдотумор көрінісін тудыруы мүмкін [76].

Сүйек деформациясы. Кәдімгі рентгенограммада ЖО бар науқастарда бірқатар сүйек деформациялары көрінуі мүмкін. Бас сүйегінің деңгейінде рентгенограммада қосымша вормиум сүйектері көрсетілуі мүмкін (әдетте ламбдоидты тігіске қатысты шағын қосымша ішілік сүйектер) 10 немесе одан да көп болса, маңызды болып саналады, бұл бас сүйегінің мозаикалық көрінісіне әкеледі [28]. Қосымша вормиев сүйектері ЖО ауырлығының жоғарылауымен жиі кездеседі.Олардың патогенезі бас сүйек тігістеріндегі қалыптан тыс механикалық кернеумен байланысты деп саналады, мүмкін ЖО бас сүйегінің оссификациясының ақауымен байланысты [77]. Сонымен қатар, базилярлық импрессия/инвагинация, әдетте платибазиямен байланысты (бас сүйегінің негізінің қалыптан тыс тегістелуі, бас сүйегінің бүйірлік рентгенографиясы арқылы анықтауға болады (сурет 1) шүйде тігісіне енген бірнеше құрт тәрізді сүйектердің шытынап тұруы, бұл сонымен қатар белгілері жоқ балаларда скринингтің қолайлы әдісі болып табылады [28].



Сурет 1 - Бас сүйегінің бүйірлік рентгенографиясы

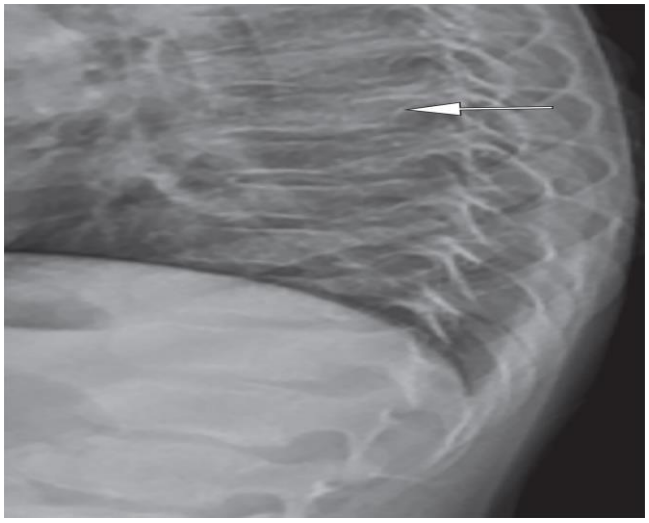


Сурет 2 - Сан сүйегінің бүйірлік ренгенографиясы

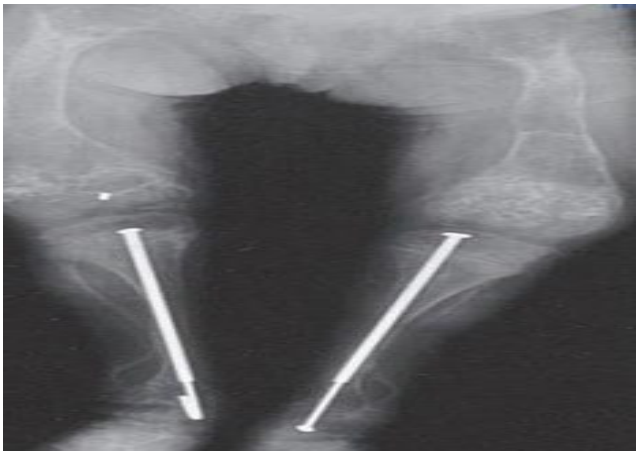
Сонымен бірге анықтауға көмектесетін белгіні бірі сынықтан түзілген сүйек мозолі салдарынан туындаған елеулі деформация (сурет 2) [28].

Қол мен аяқтардың ұзын сүйектеріне әсер ететін деформациялар аурудың ауырлығына байланысты рентгенограммада да көрінеді. Ұзын сүйектер әдетте иілуді көрсетеді және жұқа көрініске ие [78]. Ұзын сүйектердің деформациясы аяқтың ұзындығының айырмашылығына әкелуі мүмкін. ЖО 3 типінде сүйек үлгісінің болмауы, қалың және кең болып көрінуі мүмкін, бұл "бамбук қамысы" әсеріне әкеледі. Сан сүйегінің алдыңғы-бүйір қисаюы ("шопан таяғының" деформациясы) және жіліншіктің алдыңғы қисаюы ("қылыш тәрізді жіліншіктің" деформациясы) орын алатын елеулі деформациялар ЖО 3 типіне тән [28]. Жамбас аймағында рентгенограммада кейде coxa vara және protrusio

acetabuli көрсетілуі мүмкін [79]. ЖО байланысты кеуде деформацияларына кеуде қуысының шұңқыр ішіне кіруі мен сыртқа шығып тұру деформациясы жатады [80]. Омыртқа деңгейінде омыртқалардың деформациясы , мысалы, треска омыртқалары және платиспондилия (бірнеше жалпақ омыртқа денелері) басқа тән рентгенологиялық белгілер болып табылады.



Сурет 3 - омыртқаның бүйірлік рентгенографиясы



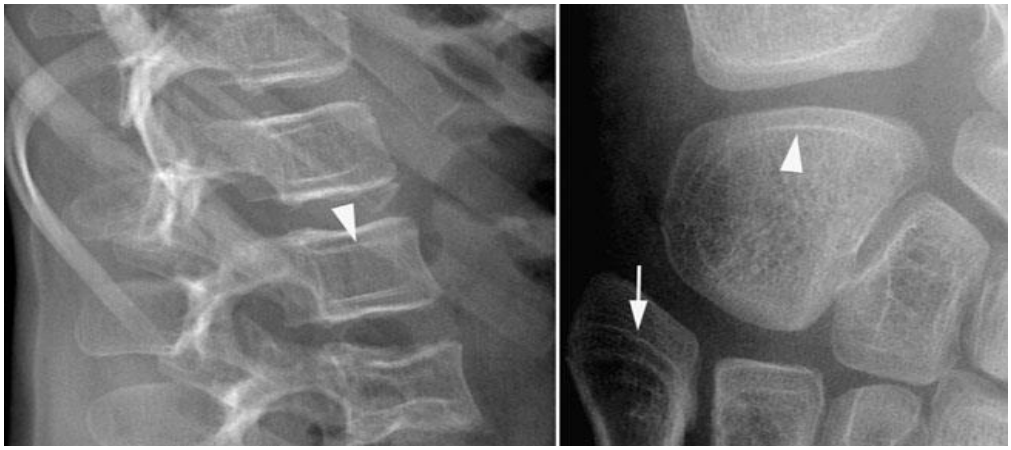
Сурет 4 - тізенің алдыңғы-артқы рентгенограммасы



Сурет 5 - сан сүйегінің алдыңғы-артқы және бүйір ренгенограммасы

Сонымен қатар, кифоз және сколиоз жиі кездеседі. Сколиоз ЖО ауырлығының жоғарылауымен кең таралған және күрделі болады [80].

Қосымша рентгенологиялық белгілер. ЖО-дің 5 типінде рентгенограммада гиперпластикалық мозоль анықталады, оны остеосаркомамен салыстыру керек, 5 типтегі ЖО қосымша сипаттамаларға білек пен аяқтың сүйек аралық мембраналарының кальцинациясы, сондай-ақ радиус басының дислокациясы немесе сублуксациясы жатады [28]. Зерттеушілер гиперпластикалық мозольдың пайда болуы немесе сүйек аралық мембраналардың кальцинациясы мен IFITM5 генінің мутацияланған өнімінен туындаған шамадан тыс минералдану арасындағы байланыс туралы гипотеза жасады [81]. Белсенді қабыну гиперпластикалық мозольдің пайда болуына себеп болуы мүмкін (сурет 3). Дегенменде, 5 типті ЖО-ге тән рентгенологиялық белгілердің негізінде жатқан патогенез әлі күнге дейін анықталмаған. Сонымен қатар, 3 және 4 типті ЖО-де ұзын сүйектердің метафизикалық және эпифиздік аймақтарында, әдетте тізе айналасында «попкорн» тәрізді кальцинацияларды анықтауға болады (сурет 4). Бұл сүйек немесе шеміршек тіндерінің микрожарақаттар салдарынан ұсақ бөлшектерге ыдырауы және балалардағы өсу аймағы жетілуінің бұзылысы нәтижесі деп есептелетін склеротикалық жиектері бар сүйекішілік қабықшалы рентгендік аймақтар [28]. Сонымен бірге, бисфосфонаттармен циклдік терапия алатын ЖО бар балаларда ұзын сүйектерінің метафиз аймағында жолақтар байқалуы мүмкін, оларды «Зебра сызықтары» деп атайды (сурет 5) [82]. Бұл сызықтар сүйек өсуімен диафизге қарай жылжиды және өсу аймағына іргелес орын алады. Әрбір сызық бисфосфонаттардың бір курсына сәйкес келеді, ал іргелес сызықтар арасындағы қашықтық курстар арасындағы уақытқа және сүйектің өсу жылдамдығына байланысты. Дегенмен, «Зебра сызықтарын» өсудің тоқтау сызықтарынан ажырату керек, бұл сүйектердің дамуы кезінде патологиялық кернеу деңгейінің салдары ретінде ұзын сүйектердің метафиздеріндегі склероздың көлденең сақиналары, өйткені бұл белгілер омыртқада немесе жалпақ сүйектерде, сондай-ақ ұзын сүйектердің апофиздерінде немесе эпифиздерінде "сүйектегі сүйек" үлгісін тудыруы мүмкін төмендегі суретте омыртқа денесі мен куб тәрізді сүйектің «сүйектегі сүйек» көрсетіп тұр, сонымен қатар бесінші бақай саусағының негізіндегі склеротикалық сызықтар байқалады (сурет 6) [28].



Сурет 6 - омыртқаның бүйір және аяқ басының қиғаш бүйір рентгенограммасы

Компьютерлік томография және магнитті-резонанстық томография ЖО диагностикасы мен мониторингі үшін жиі қолданылмайды, өйткені аурудың ауыртпалығын анық көрсете алмайды, дегенмен, бұл екінші деңгейлі зерттеу әдістері кейбір мәселелерді шешудің құралы ретінде маңызды рөлге ие. Мысалы, 5 типті ЖО- де гиперпластикалық мозоль мен остеосаркоманы ажыратуға көмектеседі, дегенмен остеосаркоманың нақты диагнозы биопсияны қажет етеді. Сонымен қатар, КТ және әсіресе МРТ базилярлы импрессиялық зақымданудың сипаттамасын жақсарта алады, бұл әсіресе 4 типті ЖО-де жиі кездеседі [83]. Екі әдіс те базилярлық импрессияны көрсететін рентгендік деректерді растай алатынына қарамастан, КТ сүйек құрылымдарын бағалауда әсіресе дәл көрсетсе, ал жүйке құрылымдарын зерттеу үшін МРТ қажет. Есту қабілетінің жоғалуын анықтауға мүмкіндік береді, диагнозды растауға және қосалқы патологияларды анықтауға көмектеседі. ЖО кезінде сүйектегі кейбір бейнелеу ерекшеліктері отосклерозға өте ұқсас. Алайда, отосклероздан айырмашылығы, ЖО дәнекер тінінің жалпыланған ауруы болып табылады және есту қабілетінің жоғалуы әдетте ерте жаста көрінеді. Сонымен қатар, ота алдында кейбір сұрақтардың шешімі ретінде науқасқа КТ немесе МРТ ұсынылады. Мысалы, КТ отаға дейінгі күрделі немесе бірлескен сынықтарды жақсы сипаттай алады. Сонымен қатар, МРТ буындардың әлсіздігі немесе тендинопатия (сіңірдің жыртылуының) жекелеген жағдайларында көмек береді [84].

Ультрадыбыстық зерттеу пренатальды кезде ЖО диагностикасының қажет құралы [69]. Сонымен бірге, кейбір жағдайларда сіңірлер мен байламдарға әсер ететін патологиялық көріністерді сипаттау үшін пайдалы болуы мүмкін. Сонымен қатар, теориялық тұрғыдан УДЗ сүйек сынықтарын жақсы дәлдікпен диагностикалауға қабілетті [85] дегенмен бұл үшін балама әдістер жиі қолданылады. Ультрадыбыстық зерттеу қабырғалардың сынуын көруде рентгенограммаға қарағанда сезімталдығы жоғары екендігі анықталған. Екі энергиялы рентгендік абсорбциометрия (DXA-ЕЭРА) қазіргі уақытта ЖО бар науқастарда, соның ішінде балаларда, жасөспірімдерде және ересектерде сүйектің минералды тығыздығын (СТМТ) бағалаудың таңдаулы әдісі. Ересектерде өлшеу үшін кең таралған орындар-бел омыртқасының артқы

алдыңғы бөлігі және жамбас, ал балаларда бел омыртқасының артқы алдыңғы бөлігі және басы жоқ бүкіл денеге артықшылық беріледі [86]. ЕЭРА БФ емдеу барысын бағалау үшін қолданылады [87]. Бұл бағалаудың оңтайлы жиілігі балалар мен жасөспірімдерде жеткілікті түрде анықталмаған, дегенмен сканерлеудің ең аз аралығы 6-12 ай аралығында ұсынылады. Бұл зерттеуді емдеудің басында жасау керек, өйткені СТМТ төмен науқастарды анықтауға мүмкіндік береді. ЕЭРА салыстырмалы түрде төмен бағамен, кең қол жетімділікпен және сәулеленудің төмен дозасымен сипатталады [88]. Бұл зерттеудің өзіне тән шектеулері бар, ЕЭРА екі өлшемді әдіс болып табылады және міндетті түрде тек ЖО-де төмендемейтін диапазондық СТМТ өлшей алады және сүйектердің жоғары минералдануына байланысты кейбір жағдайларда ұлғайтылуы мүмкін [89]. ЕЭРА нәтижелері сынықтармен, сүйек деформацияларымен (сколиоз және кифозды қоса) және ЖО бар науқастарда металл конструкцияларының болуымен бұрмалануы мүмкін екенін атап өту маңызды, бұл СТМТ өлшеу сенімділігін шектейді. Сонымен қатар, СТМТ сүйектің диаметріне байланысты, бұл өз кезегінде науқастың дене көлеміне байланысты. Науқастың дене көлеміне тәуелділік әсіресе ЖО-де қиындық туғызуы мүмкін, өйткені зардап шеккен адамдардың денесі қалыптыдан едәуір төмен болуы мүмкін. Бұл әсіресе бойы қысқа немесе өсуінің тежелуі бар балаларға қатысты. Сонымен қатар, ЕЭРА сүйектің микроқұрылымы туралы ешқандай ақпарат бермейді және кортикальды және трабекулярлық сүйектерді ажыратпайды. Сүйектің беріктігі сүйектің тығыздығына, сондай-ақ сүйектің геометриясы мен микроқұрылымы, сүйек тінінің жаңаруы және матрицаның қасиеттері сияқты сүйек сапасының санатына жататын бірнеше басқа детерминанттарға байланысты екені белгілі. Стандартты ЕЭРА бағалауы бұл мәселелерді шеше алмайды, бұл ЖО-дегі сүйектердің сынғыштығын анықтайтын факторларды толық зерттеуге қабілетті жаңа бейнелеу әдістерін қажет етеді.

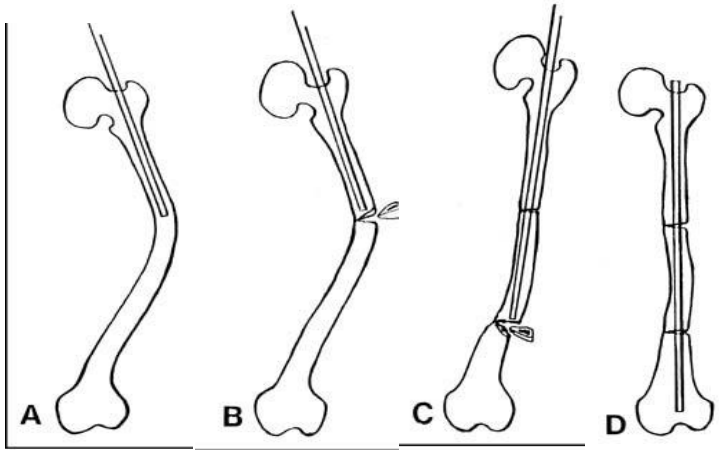
1.2 Балалардағы ЖО емдеудің заманауи тәсілдері

Қазіргі заманда ЖО емдеу өзекті болып қала береді, өйткені қаңқадағы ауыр бұзылыстар мен қайталанатын патологиялық сынықтар мүгедектікке әкелетін себеп ретінде науқастың өмір сүру сапасына әсер ететіні анық. Сондықтан жаңа сынулардың алдын алу, асқынулардың даму қаупін азайту, сондай-ақ отадан кейінгі ерте оңалтуды оңтайландыру бойынша қанағаттанарлықсыз нәтижелердің жоғары үлесі емнің тиімді тәсілдерін және жетілдірілген хирургиялық араласуларды іздеуге итермелейді. Осы уақытта ЖО емдеу клиникалық генетика, ортопедия, оңалту, балалар стоматологиясы, отоларингология және психикалық денсаулық мамандарынан құралған пәнаралық (мультидисциплинарлы) топтың бірлескен жұмысымен жүзеге асырылады [86,90,91]. Бұл кешенді көзқарас науқастың физикалық, психоәлеуметтік және функционалдық қажеттіліктерін жан-жақты қамтуға мүмкіндік береді. Емдік шараларды жүргізуде ата-аналар немесе қамқоршыларының баланы қауіпсіз ұстау және тасымалдау тәсілдерін меңгеруі

аса маңызды. ЖО-ны басқаруда қолданылатын негізгі тәсілдерге келесілер жатады: аурудың ауырлығына сәйкес аяқ-қолды бекіту, әлсіреген буындарды тұрақтандыру үшін ортопедиялық құралдар қолдану, физио ем мен дене белсенділігін арттыру, бұлшықет күшін күшейту, контрактуралардың алдын алу, омыртқа мен бас сүйек деформациясының алдын алу және түзету, сондай-ақ науқастың қозғалыс мүмкіндіктерін кеңейтуге бағытталған еңбекке бейімдеу. Қажет болған жағдайда, қозғалу құралдарымен қамтамасыз ету де қарастырылады. Сонымен қатар, ауырсынуды тиімді бақылау – науқастың өмір сапасын жақсартудың маңызды бөлігі. Сынықтарды емдеу барысында таңу (иммобилизация) кезеңін барынша қысқарту ұсынылады. Ауыр дәрежедегі ЖО бар балаларда бисфосфонаттармен (мысалы, памидронатпен) емдеу кеңінен қолданылады, бұл сүйек тығыздығын арттыруға және сыну жиілігін азайтуға мүмкіндік береді, консервативті емдеуде «алтын стандарт» болып табылады [92]. Бұл терапиялық тәсілдің клиникалық қолданылуы алғаш рет 1987 жылы J. P. Devogelaer және авторларымен жүргізілген зерттеуде сипатталған. Аталған зерттеуде 12 жастағы науқасқа бір жыл бойы памидрон қышқылы енгізілгеннен кейін клиникалық және рентгенологиялық көріністің айтарлықтай жақсарғаны байқалған [93]. БФ химиялық құрылымы бойынша пирофосфаттар (P-O-P) аналогтары болып табылады және P-C-P байланысы арқылы ерекшеленеді. Олар сүйек тініндегі гидроксиапатит кристалдарымен тез әрі берік байланысады, негізінен сүйек тінінің белсенді қайта құрылу (ремоделдеу) аймақтарында жиналады. БФ молекулалық құрамындағы R2 бүйірлік тізбегінде азот қалдығының болуына қарай топтастырылады. Зерттеулер азотты негіздің болу антирезорбтивтік әсерді 10-10 000 есеге дейін арттыратынын көрсеткен. Азот құрамды бисфосфонаттарға екінші және үшінші буын препараттары жатады: алендронат, ризедронат, ибандронат, памидронат және золедрон қышқылы. БФ остеокластарға әсері сүйек тінінің резорбциясын баяулатып, емнің бастапқы кезеңдерінде сүйек тінінің түзілуі пайдасына сүйек қайта құрылу теңгерімін өзгертеді. Бұл топтағы дәрілердің әсерінен кортикальді қабаттардың қалыңдығы мен омыртқа денелерінің биіктігі артады, бұлшықет пен буындардағы ауырсыну азаяды, сондай-ақ науқастың физикалық төзімділігі жоғарылайды [94-96]. БФ емдеу сыну пайызын азайтып, СТМТ жоғарылатуы мүмкін, бірақ ЖО-де сүйек күшінің төмендеуіне әсер ететін барлық себептерді өзгерте алмайды. Экспозиция әлі толық зерттелмегенімен, БФ остеобласттар мен остеоциттердің белсенділігіне тікелей әсер етеді. ЖО емдеудегі БФ-дың негізгі әсері сүйек құрылымы мен архитектурасын өзгерту арқылы сүйек тінінің бұзылу үрдісін бақылауда ұстайды.

Хирургиялық емі. Балалардағы ЖО-ді хирургиялық емдеу балалар ортопедиясының күрделі міндеттерінің бірі болып қала береді. Сынғыш сүйектерді хирургиялық бекіту күрделі әрі қиын болуымен қатар, болуы мүмкін асқынулар жиілігі жоғары болып табылады. Хирургиялық емнің негізгі мақсаты- сынық бөлшектерінің ығысуын жою, ауырсыну сезімін төмендету, таңу кезеңін қысқарту. Хирургиялық емге негізгі көрсеткіштерге ұзын түтік сүйектердің жиі сынуы, туа пайда болған немесе жарақаттан кейінгі

деформациялар жатады. Қазіргі кезде сүйек деформацияларын түзету мақсатында остеотомиямен бірге интрамедуллярлық остеосинтез әдісі хирургиялық емдеудің таңдаулы тәсілі ретінде қарастырылады, оның екі негізгі әдісі бар, статикалық өзектер мен телескопиялық таяқшалар [97-100]. Екеуінің де өзіне тән артықшылықтары мен кемшіліктері бар. Статикалық өзектердің артықшылығы бекіткіштердің ең кішкентай өлшемі 1,5 мм-ден басталуы және енгізу нүктесін таңдау мүмкіндігі. Ал кемшілігі, сүйек өскен кезде оның өзек ұзындығымен қарым-қатынасының өзгеру салдарынан сыну қаупінің жоғары болуы [101,102]. Телескопиялық таяқшалар сүйекпен бірге ұзара алатындықтан келесі отаға дейінгі аралықты ұзартады (2-2,5 пен 4-5 жыл аралығында) [103-105]. Дегенменде нақты қондырғыға тән асқынулар орын алуы мүмкін, мысалы эпифизарлы бекіту бұзылысы немесе буын ішіндегі ығысу салдарынан телескопиялық таяқшалардың жеткіліксіз ашылуы немесе мүлдем ашылмауы [106,107]. Тақырыпқа сай әдебиеттерге шолу барысында сүйек сынуларын тұрақтандыру үшін қолданылатын әртүрлі қондырғылар кездесті, атап айтқанда телескопиялық емес таяқшалар (Руш және Кюнтшер таяқшалары), титан серпімді таяқшалар (TEN), Киршнер таяқшалары, UHN таяқшалары, телескопиялық жүйелер (Bailey-Dubow, Sheffield, Fassier-Duval), сондай-ақ табақшалар мен сыртқы бекіту қондырғылары жатады [108-111]. Остеотомия мен интрамедуллярлық остеосинтез ЖО бар науқастардың емінде бірінші рет 1959 жылы H. Sofield мен E. Millar атты ғалымдармен жүзеге асырылды, олар сүйектердің деформациясын түзетуге бағытталған сүйек ішілік таяқшаларды орнату техникасын құрастырып ұсынды (сурет 7) [112,113].



а) Сүйекішілік өзек деформацияның анық бұрышына дейін енгізіледі; в) Бұрыш ұшында остеотомия жасалып, өзек әрі қарай өтеді; с) Келесі бұрышталу ұшында тағы остеотомия жасалады; d) Соңғы түзету [48].

Сурет 7 - H. Sofield және E. Millar техникасы

Олардың ұсынған әдісі бойынша сүйекті бірнеше бөліктерге бөліп (остеотомиялар арқылы), тағайындалған өлшемі бар қатты таяқшаны сүйектің ішіне енгізіп, бекітеді. Бұл әдістің артықшылығы: өсу табақшасы бұзылмайды,

диафиз деформациясына бейімді болу мүмкіндігі көрнекті түрде қойылады, сүйек арнасы тар болған жағдайда сыну бөлшектерін енгізілген таяқшаның айналасына туралауға мүмкіндік берді. Алайда бекітілген қондырғының өсу үрдісімен байланысты ығысуы салдарынан қайта ревизиялық оталардың жиілігі және сүйек ішіндегі таяқшаның екі жағында болатын рецедивті деформациялар бұл әдістің кемшілігі болып саналды. Сипатталған әдістің негізгі шектеуі сүйектің өсуін қадағалау мүмкіндігінің болмауы, сондықтан науқас баланың өсуі барысында оталар бірнеше мәрте қайталанды. Осы мәселені шешу үшін Bailey–Dubow 1963 жылы “Dubow–Bailey” телескопиялық таяқшасын құрастыру арқылы елеулі жаңалық жасады (сурет 8) [112].



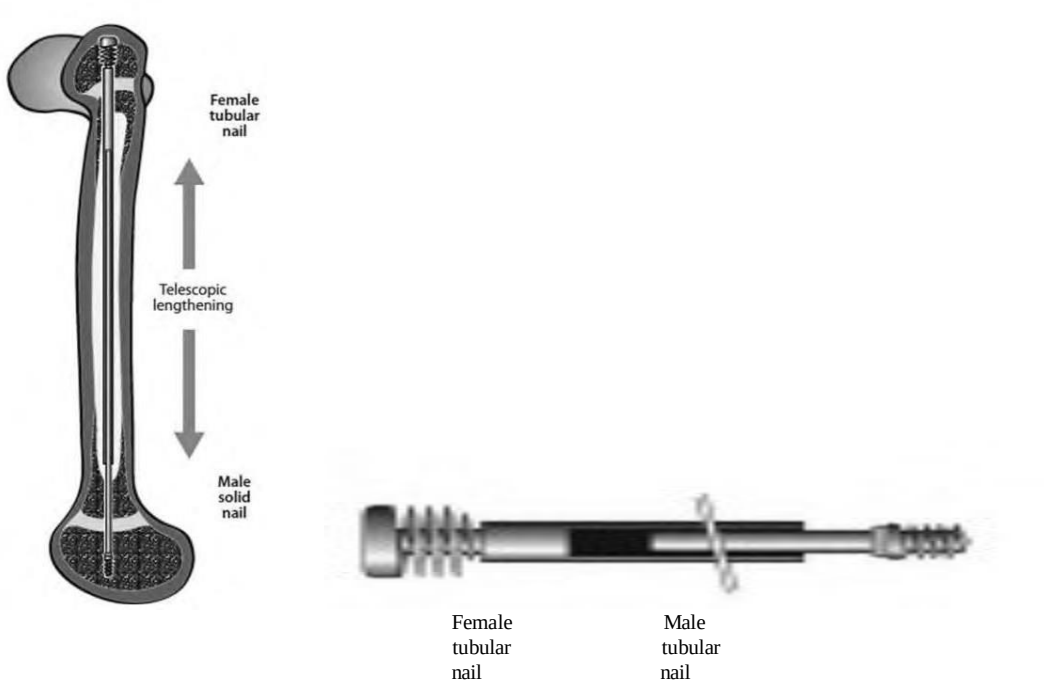
a) Dubow–Bailey таяқшасы; в) Cho бекітілетін таяқша; c) Fassier–Duval телескопиялық жүйесі; d) Rush таяқшалары [112].

Сурет 8 - Телескопиялық өзектердің сызба түріндегі кескіні

Ол иілген ұшы бар Т-тәрізді ер бөлігінен және бұрандалы ұшы бар Т-тәрізді әйел бөлігінен тұратын, сүйек өсу барысында ер бөлігі цилиндрлі әйел бөлікке сырғанау арқылы сүйектің өсуіне кедергі болмайтын телескопиялық жүйені ойлап тапты. Ұсынылған әдіс таяқшаның «өсуші» құрылымы мен жүйенің қаттылығы арқылы оталардың қайталану жиілігін азайтады. R. Marafioti, G. Westin “Sofield-Millar” әдісі бойынша және Bailey-Dubow телескопиялық таяқшасын қолдану арқылы 153 сүйек ішілік таяқшалармен түзету жасалған 20 балалардың нәтижелеріне талдау жүргізген. Нәтижесінде статикалық таяқшаларды қолданғаннан Bailey-Dubow таяқшасын қолданғанда оталардың қайталану жиілігі 3,5 азайғанын жазған. Алайда, ер таяқшаның сан сүйегіне ретроградты енгізу үшін субпателярлы артротомияның қажеттілігі мен әйел таяқшаның үлкен ұршықтағы ер бөлікке антеграды сырғанауы, сонымен қатар, телескопиялық таяқшаны үлкен жіліншік сүйекке енгізу үшін тізеге және тобыққа екі артротомияның қажеттілігі сынды кем тұстары Bailey-Dubow таяқшасының ізгіліктеріне қарамастан оған механикалық асқынулардың жоғары жиілігі тән екенін көрсетті. Оның негізгі жеткіліксіздігі Т тәрізді бұрандалы ұшының жұмсақ тіндерге көшуі болып табылады [92,112]. B.Yong бастаған авторлар 2022 жылы 40 жыл көлемінде 594 ЖО бар балаға телескопиялық және телескопиялық емес таяқшалар арқылы жасалған

оталардан кейінгі асқынулар жиілігі мен оталарды қайталау жиілігі бойынша жүргізілген когортты зерттеулер мен көп жағдайлар сериясының нәтижелеріне негізделе жүргізген мета -анализ бойынша бір жыл ішінде бір таяқшаға асқынулар саны 9% және бір жыл ішінде ұзартылған таяқшамен қайталаған ота саны 5% құраған. BD таяқшасы бақылау жылына арналған бір таяқшаға шаққандағы ең жоғары асқынуды құрады (12%), оның негізгі себебі Т-тәрізді бұрандалы ұшының жұмсақ тіндерге көшуі болды [114].

Ғылымның дамуы әрі қарай жалғасып, ЖО бар балаларға хирургиялық емдеудің асқынулары мен қайта оталардың санын азайту үшін 2011 жылы F. Fassier және P. Duval «Fassier–Duval» телескопиялық жүйесін құрастыру арқылы минимальды инвазивті әдісті сипаттады (сурет 9). «Fassier–Duval» телескопиялық жүйесі ЖО бар балалаларға, қаңқа дисплазиясында және сүйектің өзге де деформацияларына арналған өздігінен созыла алатын қасиетке ие телескопиялық сүйек ішілік имплант. Оның өзге қондырғылардан айырмашылығы артротомиясыз, бір тесу арқылы орнатылады [89,112,115-117]. Телескопиялық жүйе екі тяқшадан тұрады жабушы (проксимальды эпифизге бекитін) және жабылушы (дистальды эпифизге бекитін) тұрады, яғни «ер» және «әйел» деп аталатын таяқшалар өзара тоғысу арқылы сүйекпен бірге ұзарады.



Сурет 9 - Fassier-Duval телескопиялық жүйесі

Бұл әдіс келесі артықшылықтарға ие: сүйекке енгізу әдісінің қарапайым болуы, ұзын түтік сүйектердің эпифизіне тұрақты бекітілуі, сүйектің өсуі барысында жоғары жылжымалы қабілеттілікті қамтамасыз етуі, бір отада бірнеше сегментке орната алу мүмкіндігінің болуы, бекіту тұрақтылығының жеткілікті дәрежесін қамтамасыз ете алуы, сүйектің үздіксіз өсу үрдісінде аяқ-

қолдың қалыпты осін сақтауы, ұзақ мерзімге жарамдылығы мен деформацияны түзетудегі оң нәтижеге ие болуы. Дегенменде, бұл телескопиялық жүйенің өзіне тән асқынулары бар, әдебиеттердегі мәліметтер орын алған асқынулар санын 0%-13% және 58% теңейді [106,107,118-121].

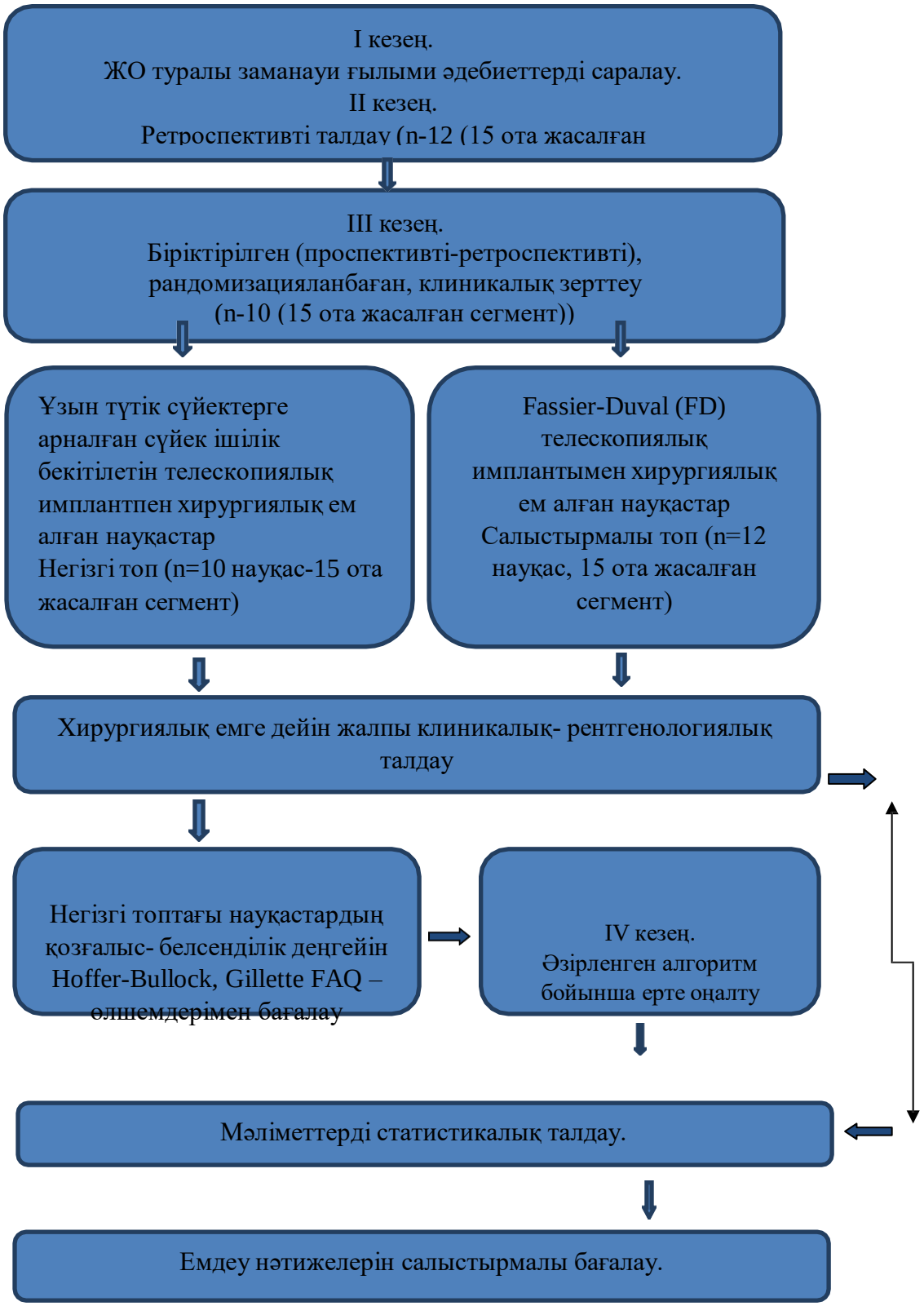
Балалардағы жетілмеген остеогенезді хирургиялық емдеуде қолданылатын телескопиялық сүйек ішілік қондырғыларды орнатқаннан кейінгі орын алатын асқынулар. Әдебиеттік шолуда ревизиялық оталардың негізгі себебі құрамдастарының (әйел/еркек) көшуі, таяқшаның майысуы немесе сынуы, кешіктірілген шоғырландыру болды [106,122-124]. B.J. Musielak бастаған авторлар FD телескопиялық жүйесін қолдану барысында оның қабілетсіздігінің қауіп себебі науқас жасының 5 төмен болуы мен FD таяқшасының өлшемі 4 мм төмен болуы деп көрсетті [106]. 2020 жылы C.India бастаған авторлар тобы 1 мен 14 жас аралығындағы жалпы саны 34 ЖО ауыр түрімен ауыратын науқас балалардың 72 ұзын түтік сүйектерге (27 үлкен жіліншік, 45 сан сүйегі) FD телескопиялық жүйесін орнатқаннан кейінгі 1,5-11 жыл аралығында орын алған проспективті асқынуларды атап көрсетті, соның ішінде 24 (33%) науқасқа (10 үлкен жіліншік, 14 сан сүйегі) имплантты ауыстырған болса, оның 11-де таяқша сол тұсынан қайта (рефрактурамен) қисайған, 4 балаға (5%) сақтай отыра қайта ота жасалған, сан сүйегіндегі проксимальды бекіту мен үлкен жіліншік сүйегіндегі дистальды бекіту қалыпты құбылыс болған, төрт науқаста хирургиялық түзетуді қажет еткен соха vara дамыған болса, барлығы 13 балаға келешекте таяқшаның иілуінсіз сынықтар болғанын және 8 балаға қайта қарау отасы қажет болғанын атап өту арқылы авторлар FD телескопиялық жүйесін орнату оңай болғанымен, қайта қарау жиілігінің төмендемеді және жасы кіші балаларға сан сүйегінің проксимальды бекітілуі үлкен ұршықтың жартылай сүйектенуіне байланысты қиындық тудырды деген қорытынды жасау арқылы келешек сүйек ішілік таяқшалардың сан сүйегінің проксимальды және үлкен жіліншік сүйегінің дистальды бекітуін асқынуларсыз қамтамассыз ете алу мүмкіндігіне ие болуы керек деген өздерінің көзқарастарын білдірді [120]. G.St. Alin мен U. Alexandru сол жылы FD телескопиялық имплант жүйесін қолдану барысында туындаған асқынуларды саралай келе қайта қарау оталарының негізгі себептерінің бірі құрамдастарының (әйел/еркек) ығысуы екенін ескеріп, алдағы телескопиялық имплантардың бекіту қызметін жетілдіруге көңіл бөлу керектігін атап көрсетті [125]. Қазірдің өзінде телескопиялық жүйенің құрылымына қатысты, оны орнату әдісі мен ота барысындағы науқастың жағдайына байланысты себептермен асқынулар әлі күнге дейін орын алып келеді. Қондырғыдағы анықталған ақаулардың болуы, оны орнату әдісіне қатысты себеп техникалық тұрғыда ота сәтті өтсе де орындау техникасының дұрыс емес болуы, яғни адамдық фактор салдарынан туындаса, ота жасау кезіндегі науқастың жалпы жағдайы көп мәселенің өзегі болатынын A.G. Sterian бастаған авторлар өз еңбектерінді алға тартты [126]. 2022 жылы Y.C. Hung бастаған авторлар тобы отадан кейінгі қайта қарау себептеріне нақты тоқтала отырып, асқынуларды болдырмауға ықпал етуі мүмкін талаптарды атап өткен. Олар таяқша сүйектің

ішінде жеткілікті орталық жағдайда орнатылса да оның ығысқаны мен сынып қалуы сияқты асқынулар кездесетінін жазды. Олардың бақылаған сәтсіз жағдайларына байланысты, FD телескопиялық жүйесі үшін негізгі талаптар сатып алу құнының жоғары болуы, сүйек ішінде орналасуы мен иілуі болып саналған. Орналасуына қатысты оның дистальды және проксимальды эпифизге кіру тереңдігінің жеткілікті болуы, және оның алдыңғы-артқы және бүйір проекцияда эпифиздің дәл ортасында орнығуы керек деген ұсыныс білдірген [119]. K.V. Suresh бастаған авторлар тобы енгізілген телескопиялық жүйенің эпифизге жеткілікті орнықпауы салдарынан медиальды немесе латеральды жылжуы орын алуы анықталып, асқыну үлесі 58% құраған [107]. Сонымен қатар, зерттеушілер өз еңбектерінде ЖО бар науқастарды типіне бөлсе де, әр типтің өзіне тән ерекшеліктері мен салыстыратын хирургиялық емдеу әдістерінің нәтижелері типке байланысты болатынын ескермеді. Сондықтан ЖО типіне байланысты орындалатын остеосинтезді таңдау ұйғарымы жоқ, бұл келешек ғылыми зерттеулерге перспективалық бағыт береді. Қазақстанда Fassier-Duval телескопиялық жүйесін қолдану 2020 жылы тіркелді. Алайда осы уақытқа дейін қолдану бойынша орын алған асқынулар бойынша жүргізілген зерттеулер кездеспеді. Хирургиялық емдеу қиын және елеулі асқынуларға ие болса да ЖО бар балалардың вертикальды қозғалысын қамтамасыз ету үшін және физио емге қатысу мүмкіндігі үшін бірден бір нұсқа. Осы оталарға байланысты маңызды тұстарды, әкелу себептерін түсіну, сүйектің ішіндегі таяқшалардың істен шығу механизмдерін түсіну және олардың алдын алу үшін инвазивтілігі төмен әдістерді жетілдіру маңызды [127]. Сонымен қатар әдебиеттерде хирургиялық емдеудің функционалдық нәтижелерін салыстырмалы түрде көрсететін зерттеулер саны шектеулі. Оған қоса, отадан кейінгі ерте оңалту бағдарламаларын әзірлеу және қолдану мәселелері бар нұсқаулықтар тапшы. Қазақстан Республикасының клиникалық хаттамасында (30.07.2021 жылдың № 145 Хаттамасы) ЖО емдеудің жалпы ұсыныстары жазылса да науқасты арнайы жүргізу мәселелері толық қамтылмаған, оңалту бойынша нақты ұсыныстар табылмады. Хирургиялық тәсілді жетілдіру мен ерте оңалту бағдарламаларын құру, асқынулардың жиілігін төмендету және науқастардың қызмет көрсету көрсеткіштерін арттыру қазіргі ортопедияның маңызды және өзекті міндеттері болып қала береді.

2 ЗЕРТТЕУДІҢ ҚҰРАЛДАРЫ МЕН ӘДІСТЕРІ

2.1 Зерттеудің құралдары мен әдістері туралы жалпы түсініктеме.

10 суретте осы ғылыми –зерттеу жұмысында қолданылған құралдар мен әдістердің кешені мен зерттеу дизайны ұсынылды:



Сурет 10 -Зерттеу дизайны

Зерттеуді жүргізуге "Астана медицина университеті" КеАҚ жергілікті этикалық комитеттің рұқсаты алынды (№11 Хаттама, 14.11.2023 ж. Қосымша Д). Алынған және талданған мәліметтерге байланысты зерттеу жұмысы 5 бөлімге (кезеңге) бөлінді:

I кезең - ЖО-ның таралу ерекшеліктері, жіктелуі, себептері, даму жолдары, анықтау әдістері және емдеу мен оңалту әдістері бойынша заманауи әдебиеттерді іздеу және талдау. Іздеу PubMed, Elsevier, Orphanet, Cochrane Library, TripDatabase, BMJ Best Practice, Google Scholar, сондай-ақ eLIBRARY дерекқорларында жүргізілді. Әдебиеттерді іздеудің кезеңі соңғы 5 жылды құрады, алайда ЖО сирек кездесетін ауру болғандықтан, сонымен қатар оның алғашқы сипаттамасы бір ғасырдан астам уақыт бұрын берілгеніне байланысты, шолуда бұдан да ертерек жарияланған еңбектерді енгізу қажет деп танылды. Зерттеу тақырыбы аясында жазылған шетелдік диссертациялық жұмыстар да қарастырылды. Әдеби шолуды қалыптастыру мақсатында бастапқы кезеңде 143 ғылыми-зерттеу жұмысы іріктеліп алынды.

II кезең – дәстүрлі хирургиялық емнен кейінгі орын алған асқынулардың себептерін анықтау үшін ауру тарихтарына ретроспективті талдау жасалды. Талдауға 2021-2023 жж. аралығында ЖО бар 12 науқастың деректері алынды. Зерттеу базасы - «University Medical Center» корпоративтік қоры, «Балалар ортопедиясы» бөлімшесі (Астана қ.). (Мұрағатта жұмыс жасауға ресми түрде рұқсат алынды). Зерттеуге 4 жастан асқан, Fassier-Duval телескопиялық жүйесімен хирургиялық ем алған науқастар енгізілді. Келесі талаптар бағаланды:

- отадан кейінгі асқынулардың түрлері мен жиілігі;
- енгізілген имплантты сүйектің өсуіне сай ұзаруы.

Енгізу талаптары:

-ЖО диагнозы клиникалық, генетикалық және рентгендік расталған;

-анамнезінде бірнеше сынықтардың болуы;

-хирургиялық түзетуді қажет ететін ұзын түтікшелі сүйектердің деформациясы бар;

-4 жас пен 18 жасқа дейінгі ЖО ауыратын балалар;

- Fassier-Duval телескопиялық жүйесі орнатылған науқастар

Шығару талаптары:

-4 жасқа дейінгі және 18 жастағы науқас балалар;

- Fassier-Duval телескопиялық жүйесі орнатылмаған;

-Емдеу барысында науқас туралы қажет ақпараттың болмауы;

-Емнен кейін бақылау кезеңінің жеткіліксіз болуы.

Мұрағаттық деректерге талдау жүргізілді, оған баланың жасы, жынысы, аурудың типі, шағымдарының сипаты, анамнезіндегі сынулар саны, клиникалық-аспаптық зерттеу әдістерінің нәтижелері, телескопиялық жүйе орнатылған сегмент саны, хирургиялық емнен кейінгі туындаған асқынулар туралы мәліметтер енгізілді. Бағалау екі жылдың ішіндегі бақылау нәтижелері бойынша жүргізілді.

Салыстырмалы топқа 12 науқас енгізілді. Науқастардың ота жасалған кездегі жасы 4,5-тен 11 жасқа дейінгі аралықта болды, медианасы 8[4.5;11] жасты құрады. Жынысы бойынша әйел жынысты 6(50%), ер жынысты 6(50%) науқас болды. Sillence жіктемесі бойынша 7 (58,3%) науқаста I тип болды, 5 (41,7%) науқаста III тип анықталды. Отаға дейінгі сынулардың саны орташа 8,13 ± 3,04 құрады. Салыстырмалы топтағы 12 науқасқа хирургиялық ем жүргізу барысында Fassier-Duval телескопиялық жүйесі 15 сегментке енгізілді. Ота жасалған сегменттердің ішінде оң жақ сан сүйегі- 7 (46,7%), сол жақ сан сүйегі – 3 (20,0%), оң жақ үлкен жіліншік сүйегі – 4 (26,7%), сол жақ үлкен жіліншік сүйегіне – 1 (6,7%) болды. Осылайша, демографиялық және ауруға қатысты бастапқы сипаттамалар науқас деңгейінде (n=12), ал ота жасалған анатомиялық сегменттер (n=15) деңгейінде талданды. Хирургиялық емнен кейінгі нәтижелер 24 айлық бақылау кезеңі ішінде бағаланды. Сегменттік деңгейде бірнеше операциялық сегменті бар бір науқастың деректері тиісті сегменттер бойынша жеке есепке алынды.

III кезең - сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты дайындау және клиникалық тәжірибе арқылы сынау.

Өнертабыс медицинаға, соның ішінде балалар травматологиясы мен ортопедиясына жатады, түтік тәрізді сүйектердің патологиялық сынулары мен деформатцияларын хирургиялық емдеу үшін қолданылады. «Түтік тәрізді сүйектерге арналған сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант» пайдалы моделіне ҚР патенті алынды (№10590, 23.05.2025) (Қосымша А). Қондырғыны емдеу тәжірибесіне енгізу құжаттары рәсімделді (Қосымша Б).

IV кезең- хирургиялық емнен кейін науқастардың функционалдық мүмкіндіктерін жақсартуға бағытталған ерте кезеңдегі оңалту алгоритмі әзірленіп және енгізілді. Бағдарлама отадан кейін бірден жүзеге асырылады, кезеңдерге байланысты жаттығулар күрделеніп отырады. Алгоритмге авторлық құқық объектісі ретінде мемлекеттің тізімге енгізу туралы куәлік алынды №69032, 20.03.2026ж. (Қосымша Ә)

V кезең – Ұсынылған хирургиялық емнің тиімділігін дәстүрлі емдеу тәсілімен салыстырмалы бағалау.

Жұмыстың негізіне 2023 жылдың қараша айынан 2025 жылдың қараша айы аралығында «Alanda» клиникасы «Сирек кездесетін сүйек аурулары» бөлімшесінде ем алған ЖО бар балалар мен 2021 жылдың қазан айы мен 2023 жылдың қазан айы арасында Астана қаласының «UMC» КҚ «Ортопедия» бөлімшесінде ем алған ЖО бар балалардың ауру тарихтары алынған (Мұрағатта жұмыс жасауға ресми түрде рұқсат алынды). Зерттеу жұмысы Астана қаласындағы «Alanda» клиникасының «Сирек сүйек патологиясы орталығында» 2023 жыл 2025 жыл аралығында жүргізілді. Зерттеуге АХЖ-10 (МКБ -10) Q78.0-Жетілмеген остеогенез ауруы бар, жасы 18-жастан төмен ұзын түтікшелі сүйектеріне хирургиялық ем алған балаларға жүргізілді. Барлық қатысушылардың ата-аналары зерттеуге қатысуға және жеке деректерін өңдеуге ақпараттандырылған келісімге қол қойды (Қосымша Ғ).

Зерттеу дизайны: біріктірілген (ретроспективті-проспективті), рандомизацияланбаған, бақыланатын клиникалық зерттеу.

Зерттеуде екі талдау бірлігі бар: науқас және ота жасалған сегмент. Негізгі топта 10 науқасқа 15 операциялық сегмент, салыстырмалы топта 12 науқасқа 15 операциялық сегмент сәйкес келеді. Науқасқа тән көрсеткіштер (жынысы, Sillence типі, отаға дейінгі сынулар саны) бір науқас бір рет есепке алынатындай етіп қайта есептелді. Отаға қатысты көрсеткіштер, оның ішінде ота жасалған анатомиялық сегмент, ота жасау кезіндегі жасы, отадан кейінгі нәтижелер сегмент деңгейінде талданды. Бір науқаста бір анатомиялық сегментке қайталама ота жасалған жағдайда, әр ота жасалған сегмент жеке операция ретіне тіркелді, алайда қайталама ота алғашқы отадан кейінгі асқынудың салдары ретінде қарастырылды. Негізгі топта 10 науқасқа 15 сегмент отасы, салыстырмалы топта 12 науқасқа 15 сегмент отасы орындалды.

Құрал көзі: ауруханалық науқастардың медициналық картасы (№003/у). Енгізу талаптары:

-ЖО диагнозы клиникалық, генетикалық және рентгендік расталған;

-анамнезінде бірнеше сынықтардың болуы;

-хирургиялық түзетуді қажет ететін ұзын түтікшелі сүйектердің деформациясы бар;

- БФ ем алған және денситеметрия зерттеу көрсеткіші Z-критерий бойынша -2,5 SD жоғары емес;

-4 жас пен 18 жасқа дейінгі ЖО ауыратын балалар;

-дене салмағы 20 кг жоғары науқастар;

-қосалқы соматикалық аурулары салдарынан отаға қарсы көрсетілімдер жоқ науқас балалар.

Шығару талаптары:

-4 жасқа дейінгі және 18 жастағы науқас балалар;

-дене салмағы 20 кг төмен науқастар;

-ота өткізуге және жансыздандыруға қарсы көрсетілім болып табылатын қосалқы аурудың болуы;

-ата-аналары зерттеуден бас тартқан науқас балалар.

Негізгі топтағы науқастар сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантпен хирургиялық ем алды , бақылау тобындағы науқастар Fassier-Duval телескопиялық жүйесімен дәстүрлі хирургиялық тәсілмен ем алды.

Бұл патология орфанды аурулар тізіміне енетіндіктен негізгі топ науқастарына шағын іріктемелер негізінде рандомизацияланбаған, бақыланатын клиникалық зерттеу жүргізу туралы шешім қабылданды және енгізу талаптарына сай келетін барлық науқастарды қатыстыру жоспарланды. Қамтуды шектейтін негізгі себептер ота өткізуге және жансыздандыруға қарсы көрсетілімі бар науқастар мен ата-аналары зерттеуден бас тартқан науқас балалар болды.

Емдеу тиімділігі отадан кейін 6, 12, 18 және 24 айда бағаланды. Тиімділікті бағалау барлық науқастардың ота жасалған аяқ-қолдың функциональдық жағдайына талдау жасау мен кешенді тексеру мәліметтері негізінде жүзеге асырылды. Ұсынылған хирургиялық ем алған науқастардың функционалдық күйін бағалау үшін Gillette Functional Assessment Questionnaire (GFAQ) және Hoffer-Bullock (H-B) бағалау өлшемі қолданылды [138-139].

Аталған өлшемдер жүруге мінездеме береді және қозғалыс белсенділігінің деңгейін анықтайды және әдебиеттерде кеңінен кездеседі, сондықтан зерттеу нәтижелерін бағалауға мүмкіндік берді. Негізгі топтың науқастарына ота алдында және отадан кейін 12 айдан асып бағаланды.

Осы аурумен қатар жүретін соматикалық аурулардың көптеп кездесетінін ескере отырып, барлық науқастарға пәнаралық тәсілдің заманауи қағидаларын ескере отырып кешенді тексеру жүргізілді. Бұл шара педиатрлармен, нефрологтармен, невропатологтармен, кардиологтармен және басқа да бейінді мамандармен тығыз ынтымақтастықта жүзеге асырылды. Зерттеу барысында келесі диагностикалық әдістер, клиникалық, сәулелік диагностика (рентгенография, денситометрия, компьютерлік томография), зертханалық әдістер қолданылды.

2.2 Зерттеу жұмысының проспективті кезеңіндегі зерттеу топтарының жалпы және клиникалық сипаттамасы

Кесте 2 - Негізгі топ пен салыстырмалы топтың науқастарының бастапқы клиникалық сипаттамасы

Көрсеткіштер		Негізгі топ (n = 10 науқас)	Бақылау тобы (n = 12 науқас)	p
Жынысы	ер	7(70%)	6(50%)	p=0,439
	әйел	3(30%)	6(50%)	
Типі	I	6(60%)	7(58,3%)	p=0,495
	III	3(30%)	5(41,7%)	
	IV	1(10%)	0(0,0%)	
Отаға дейінгі сынулар саны, Me [Q1; Q3]		8[6.5;9]	8[5,75;10,25]	p=0.947

Ескерту: жынысы, типі және отаға дейінгі сынулар саны науқас деңгейінде талданды (негізгі топ n=10, салыстырмалы топ n=12) талданды. Бір науқаста бірнеше сегментке жасалған жағдайда, науқасқа тән көрсеткіштер статистикалық талдауларда бір рет қана есепке алынды.

Кесте 3 - Негізгі топ пен салыстырмалы топтардағы операция орындалған сегменттердің орналасуы

Ота жасалған сегмент атауы	Негізгі топ (n=15)	Салыстырмалы топ (n=15)	p
Оң жақ үлкен жіліншік сүйегі	4(26,7%)	3(20,0%)	p=0.159
Сол жақ жіліншік сүйегі	1(6,7%)	1(6,7%)	
Оң жақ сан сүйегі	2(13,3%)	7(46,7%)	
Сол жақ сан сүйегі	4(26,7%)	4(26,7%)	
Оң жақ иық сүйегі	2(13,3%)	0(0,0%)	
Сол жақ иық сүйегі	1(6,7%)	0(0,0%)	
Ота кезіндегі жасы, Me [Q1; Q3]	8[6;11]	8[4;11]	p=750

Барлығы	15(100%)	15(100%)	

Ескерту: кестеде науқастар емес, ота жасалған сенменттер көрсетілген. Бір науқаста бір анатомиялық сегментке қайталама ота жасалған жағдайда әрқайсысы жеке дерек ретінде тіркелді. Ота жасалған сегменттердің жалпы таралуын салыстыру үшін Fisher-Freeman-Halton дәл тесті қолданылды. Ота кезіндегі жасы әр ота орын алған сәттегі науқастың жасына сәйкес жеке есептелді. Сандық көрсеткіштер медиана және квартильдер түрінде берілді- Me [Q1; Q3], жас бойынша топтарды салыстыру үшін Mann-Whitney U критериі қолданылды.

Жынысы, типі, отаға дейінгі сынулар мен ота кезіндегі жасы бойынша топтар арасында статистикалық маңызды айырмашылықтар анықталмады ($p>0.05$), бұл олардың бастапқы салыстырмалығын растайды.

Хирургиялық ем нәтижелерін бағалау салыстырмалы екі топтың келесі көрсеткіштері бойынша жүргізілді:

- тиімділігі: имплланттың ұзару мүмкіндігімен (телескопия), аяқ-қол қызметінің және қозғалыс көлемінің артуымен, күнделікті белсенділік деңгейінің жақсаруымен, ұзын түтік сүйектердің деформациясының түзетілуімен бағаланды;

-сенімділігі; орын алған асқынулар (имплланттың ығысуы, қисаюы, сынуы, буын қуысы мен кортикальды қабаттың тесілуі, қайта қарау оталар саны) мен олардың кездесу жиілігі ескерілді;

-қауіпсіздігі: енгізілген имплантқа жергілікті жауап (имплант айналасындағы қабыну, жұмсақ тіндердің жағдайы, имплант маңындағы ауырсыну, жалған буын), сүйекпен өзара әрекеттесуі (дұрыс орнығуы, бекітілуінің босауы, орнынан жылжуы) сынды көрсеткіштерге мән берілді.

2.3 Зерттеудің клиникалық әдістері

Клиникалық зерттеу науқастың шағымдары мен ауру анамнезін жинау, субъективті көріністерді бағалау мен науқасты объетивті қарауды құрады. Негізгі шағымдарының алдыңғы қатары көптеген сынулар мен деформациялардың болуымен басталса, деформациялардың салдарынан қол мен аяқтың қысқаруы, омыртқа жотасының деформациясымен жалғасты және типтеріне байланысты көгілдір склера, кеуде клеткасы мен қабырғалардың қисаюы, тістердің сынғыштығы, құлақ естуінің үдемелі төмендеуі, физикалық дамуының қалып қоюы, бұлшықеттерінің әлсіздігі, буындардың гиперсерпімділігі мен әлсіздігі және бой ұзындығының қысқалығы қосылды. Анамнездік мәліметтерден баладағы туылғаннан бергі 1 жыл ішіндегі сынулар саны, сыну үрдісінің басталу уақыты, соңғы сыну, сынуларға байланысты жасалған ота саны, соңғы ота уақыты, сүйек ішілік таяқшалардың қай түрі қолданылғаны, қай сегментке орнатылуы, отадан кейінгі асқынулардың болуы, отадан кейінгі сынулардың орын алуы, ота алдында бифосфонаттарды қабылдауы, оңалтуды өту жиілігі, оңалту барысындағы туатын қиындықтар, сонымен қатар, басқа ағзалар мен жүйелердің жағдайына назар аударылды. Бұл деректердің барлығы арнайы сұрақ парағында толтырылды (Қосымша Ғ). Салыстырмалы топ науқастарының деректері ауру тарихында көрсетілген шағымдары жазылған анамнез мәліметтеріне сай алынды. Сондай - ақ

ортопедия жағынан мұқият сипатталды, соның ішінде, қарау, пальпация, жамбас буынындағы белсенді және пассивті қозғалыстардың көлемін анықтау-иілу, ұзарту, аддукция, ішкі және сыртқы айналу, осьтік жүктеме, төменгі аяқтардың салыстырмалы және абсолютті ұзындығы, оң және сол жақтағы бірдей деңгейлердегі жамбас бұлшықет тонусының күйі өлшенді, сүйектердің пішіні мен ұзындығы, кеуде қуысының пішініне назар аудару, бас-сүйегін ұстап көру, жалпы дене бітімінің физикалық дамуының күйін қарау, бойын өлшеу, функционалдық күйін бағалау. Екінші топ бойынша ауру тарихында жазылған объективті қарау мәліметтері алынды.

2.4. Зерттеудің сәулелік әдістері

Рентгендік сәуле арқылы зерттеу. I және III типтегі ЖО бар науқастарда сәулелік зерттеу әдістері негізінде сүйектің зақымдануының ауырлық дәрежесі мен сүйек деформациясының айқындылығы бағаланды. Бұл деректер алдын ала хирургиялық жоспарлау мен түзету көлемін болжауға мүмкіндік берді. Отадан кейінгі кезеңде науқастарға рентгенографиялық зерттеу отадан кейінгі алғашқы тәулікте, гипс таңғышын алғаннан кейін 6 аптада, одан кейін әр 6 ай сайын жүргізілді. Консолидацияның баяулауы немесе сүйек сынуы жағдайларында қосымша зерттеу қажеттілігі туындады. Тіке және бүйір проекцияларындағы шолу және нысаналы стандартты рентгенограммада келесі көрсеткіштер анықталды: сынулардың, сүйек қалтқысының (мозоль) болуы, деформация деңгейі мен шыңы, оның айқындылық дәрежесі, имплanттың жай-күйі. Рентгенді зерттеу қолданылған құрылғының моделі «Toshiba KXO 30K», ток күші - 200 мА, экспозиция мөлшері 0,075 с, ТЭМ 0,4 мЗв, режимі KV 60. Ота жасау барысында бірнеше мәрте X-RAY IMAGE INTENSIFIER model E5830SD-P4A құрылғысымен рентгендік суреттер жасалды. Науқасты рентгендік зерттеу барысында осы ауруға тән негізгі белгілер айқын көрінді, соның ішінде ұзын түтікшелі сүйектердің кортикальды қабаты жұқарғаны, сүйек кемігі каналы көлденеңінен үлкейгені, сүйектің губка тәрізді құрылымы азайғаны мен дұрыс емес торлы өрнек құралғаны. Остеопения және бірнеше сынықтар, түтікшелі сүйектер мен қабырғалардың өзгермелі құрылымы, жұқарған сүйек, қалыпты ұзындықтағы сүйектердің қысқаруы, қалыңдауы, мозольдың пайда болуы сынды көріністер сүйектерге йілген көрініс берді. Көбінесе сынық фрагменттердің өспеуі немесе дұрыс емес бірігуі байқалды және қисаю, сан сүйегі мойнының варус жағдайда болуы секілді деформациялар орын алады. Хирургиялық түзетуге дейінгі жоспарлаудың міндетті бөлігі ретінде мультипланарлық реконструкциясы бар компьютерлік томография (КТ) қолданылды. Бұл зерттеу әдісі жеке анатомиялық ерекшеліктерді анықтауға, көпжазықтықты деформацияларды, әсіресе торсиялық деформацияларды нақтылап, визуализациялауға бағытталды. КТ зерттеуі сүйек ми өзегінің барлық ұзындығы бойынша жағдайын бағалауға, қажетті имплант диаметрін есептеуге және остеотомияның нақты орындалу деңгейін анықтауға мүмкіндік берді. Зерттеу Optima 660 (GE) мультиспиральды 64-қималы компьютерлік томографында, сүйек және стандартты режимдерде орындалды. Зерттеу науқас шалқасынан жатырған қалыпта жүргізілді. Томографиялық кескіндерді

алғаннан кейін сканерлеудің техникалық параметрлері, оның ішінде кесінді қалыңдығы мен қайта форматтау қадамы таңдалды. Стандартты жағдайда бұл параметрлер сәйкес келіп. 5,0 мм құрады. Сүйектегі зақымдану аймағы дұрыс бейнелеу үшін кесінді қалыңдығы 2,0 мм-ге дейін азайту арқылы жүргізілді. ЖО бар балаларды аспаптық зерттеуге ҚР Клиникалық хаттамасына орай жоғарыда жазылған рентгендік зерттеумен қатар, денситометрия кіреді, ол екі құралдың көмегімен іске асырылады: бірі ультрадыбыстық зерттеу бойынша, екіншісі екіфазалы абсорбциялық рентген-денситометрия көмегімен зерттеу жүргізіледі. Бұл зерттеу арқылы қаңқаның беткей қабатының қалыңдығы, жалпы тығыздығы мен құрылымы және минерализациялану дәрежесі туралы ақпарат аламыз. Бұл өз кезегінде остеопорозды да остеопенияны да анықтауға мүмкіндік беру арқылы асқынулардың алдын алуға және тиімді емдеу шараларын қолдануға алғышарт болып табылады. Сүйек тығыздығын зерттеу GE Lunar Prodigy Advance (АҚШ) аппаратында жүргізілді. Зерттеу әдісі: науқастың жағдайы-шалқасынан жатқызады, мүлде ауыртпайтын зерттеу болғандықтан, арнайы дайындықты талап етпейді. Әдістің қарсы көрсетілімдері жоқ. Зерттеу 10-20 минут аралығында өтеді. Зерттеуден кейін рентген зертханашысы мәліметтерді арнайы бағдарламалар арқылы өңдеп, оларды қағазға шығарып, дәрігерге талдау үшін береді. Содан кейін науқасқа қорытындысы табысталады. Балалар тәжірибесінде Z критерийі диагностикалық мәнге ие болса, ересектерде Т-критерийі қолданылады. Z-критерийі сүйек массасының төмендеуі аурудың салдары екенін анықтау үшін пайдалы (бұл жағдайда Z-критерийлері 0 - ге жақын) немесе сыну қаупі жоғары екенін көрсетеді (бұл жағдайда Z-критерийлері теріс). Алынған мәліметтерді саралау көзбен көру арқылы, сонымен қатар кестеде көрсету арқылы жүзеге асырылды. Рентгендік денситометрияның ерекшелігі- бұл өте жоғары дәлдік пен өлшеу жылдамдығын, өте төмен сәулелену деңгейін және жылдам нәтиже алуды қамтамасыз етеді. Сонымен қатар, сүйек тығыздығының 2-3% шамалы өзгерістерін де тіркеу арқылы ауруды ең ерте кезеңдерінде анықтауға және емдеуді уақытында бастау арқылы оның алдын алуға мүмкіндік береді. рентгендік денситометрияны қолдану - балалар мен жасөспірімдерде сүйек тініндегі өзгерістерді объективті бағалауға және осы топтағы науқастарды ортопедиялық оңалту шараларын таңдауға оңтайлы мүмкіндік берді.

2.5 Зерттеудің зертханалық әдісі

Ота алдында барлық науқастарға келесі талдаулар мен тексерулерді қамтитын кешенді зертханалық талдау жүргізілді:

- Қанның жалпы талдауы (ҚЖТ): жалпы денсаулық жағдайын бағалау, анемияны, ағзадағы қабыну мен басқа да ауытқуларды анықтау үшін;
- Қанның биохимиялық талдауы (ҚБТ): бауыр мен бүйрек қызметін, электролиттер деңгейін және басқа да маңызды метаболикалық көрсеткіштерді бағалау үшін;
- Коагулограмма: қанның ұйығыштық қабілетін бағалау және отаға әсер этуі мүмкін бұзылыстарды анықтау үшін;
- Инфекцияларға талдау: ВИЧ, В және С гепатиттері, сифилис және басқа

жұқпалы ауруларды анықтау үшін, сонымен қатар қан тобы мен резус фактор міндетті анықтау керек талдау болды. Бұл отаға дейінгі талдаулар мен бақылаулар науқастардың қауіпсіздігін қамтамасыз етеді, хирургиялық араласу қаупін азайтады және ота жүргізудің оңтайлы тәсілін жоспарлауға мүмкіндік береді.

2.6 Науқастардың қызмет көрсете алу қабілетін зерттеу.

ЖО бар балаларды хирургиялық емдеуде қолданылатын остеосинтез әдістерінің барлығы асқынуларды толығымен жоя алмайды және бұл ауру мүгедектікке әкелетін болғандықтан ем тиімділігінің негізгі көрсеткіші ретінде науқастардың қозғалыс белсенділігінің артуы болып саналады. Әдебиеттерде қозғалыс белсенділігін бағалауға арналған екі өлшем – Gillette FAQ және Хоффер-Буллок анықталды және бұл өлшемдерді науқастардың ота алдындағы және отадан кейінгі функционалдық күйін бағалау мақсатында осы зерттеуде қолданылды. Бұл ауру орфанды ауруларға жататындықтан және ретроспективті бұл сауалнаманы өткізу мүмкіндігі болмағандықтан, отадан кейінгі ерте оңалту бағдарламалар жүйесі тек проспективті топта қолданылуына байланысты науқастардың отадан кейінгі және ерте оңалту шараларынан кейінгі қозғалыс белсенділігінің өзгерісін бағалау үшін осы өлшемдерді тек сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант енгізілген науқастарда ғана жүзеге асырылды. Сауалнама әдісімен науқас пен олардың заңды өкілдерімен тікелей және қашықтан қатысу арқылы деректер жиналды, бір зерттеуші арқылы жүзеге асырылды.

Gillette FAQ өлшемі (Gillette қызмет көрсетуді бағалау сауалнамасы) – қозғалыс бұзылыстары бар науқастарды емдеу нәтижелерін бағалау үшін балалар хирургиясы мен травматология-ортопедия саласында халықаралық деңгейде кеңінен қолданылатын құрал [133-135]. Gillette науқастың жүрісіне байланысты физикалық қызметтің ерте бұзылыстары мен қозғалыс белсенділігінің шамалы жоғарылауын анықтауға мүмкіндік береді. 10 балдық сандық өлшем науқастар мен олардың өкілдері үшін түсінікті, бұл өз кезегінде науқастарды клиникалық қараусыз ота алдында және отадан кейінгі кезеңде функциональды белсенділікті бағалауға мүмкіндік берді. Gillette FAQ- Gillette Children’s Specialty Healthcare (GCSH)-де әзірленген өлшем құралы, 1990 жылдан бастап көптеген ғылыми зерттеулерде ашық қолданылған (PubMed/Dev Med Child Neurol, Genetics in Medicine және тағы басқалар). Ғылыми (биомедициналық) зерттеулер үшін арнайы келісім талап етілмейді.

Кесте 4 - Gillette Functional Assesment Questionnaire (Gillette FAQ) өлшемі

1	Ешқандай жағдайда да қадам жасай алмайды.
1	2
2	Біреудің көмегімен бірнеше қадам жасай алады. Аяқтарына сүйеніп тұра алмайды.
3	Тек оңалту шаралары барысында ғана жүре алады, бірақ бөлме арасында өзгенің көмегінсіз орын ауыстыра алмайды .

4 кестенің жалғасы

1	2
4	Үй ішінде баяу жүре алады, бірақ жүрісті негізгі қозғалыс түрі ретінде пайдаланбайды.
5	Үйден немесе мектептен тыс жерлерде 4,5–15 метрден артық жүре алады, бірақ көшеде немесе қоғамдық орындарда мүгедектерге арналған арбаны қолданады.
6	Үйден немесе мектептен тыс жерлерде 4,5–15 метрден артық жүре алады, бірақ көшеде немесе қоғамдық орындарда мүгедектерге арналған арбаны қолданбайды.
7	Үйден тыс жерде өз бетімен қозғала алады, бірақ тек тегіс жерде (баспалдақтар мен кедергілерді жеңу үшін өзгенің көмегі қажет).
8	Тегіс жерде де тегіс емес немесе баспалдақтарды жүріп, өте алады, бірақ өзгенің аз ғана көмегі немесе бақылауы қажет.
9	Сыртта тегіс және тегіс емес жердерде, баспалдақтарды өздігінен жүре алады, өзгенің көмегі егер жүгірсе немесе биік баспалардан өтуі керек болса қажет болады.
10	Көмексіз қозғалады, жүгіреді, баспалдақпен еркін көтеріледі

Hoffer-Bullock өлшемі– ота алдында және отадан кейінгі кезеңдегі науқастардың қозғалыс белсенділігін, содай-ақ науқастың тігінен тұра алу мүмкіндігін бағалауға арналған (4 кесте). Бұл өлшем әлемдік тәжірибеде ЖО бар науқастарға қолданылған және авторлардың пікірінше, қызмет көрсете алу мүмкіндігін бағалауда сенімді құрал ретінде қарастырылады [136-138].

Кесте 5 - Hoffer-Bullock өлшемі

Қозғалыс белсенділігігінің деңгейі	Қозғалыс белсенділігінің көрінісі
I	Қоғамдық ортада жүреді.
II	Үйдің ішінде жүреді.
III	Оңалту барысында жүреді.
IV	Арбада тәуелсіз қозғалады.
V	Арбада өзгенің көмегімен қозғалады.
VI	Жатады.

Бұл екі өлшемді де науқастарға ота алдында және отадан кейінгі динамикалық бақылау барысында (отадан кейін 6, 12,18, 24 ай)өткізілді. Осы өлшемдерді қолдану қозғалыс белсенділігін кешенді және салыстырмалы түрде бағалауға, хирургиялық емнің тиімділігін анықтауға және ЖО бар балалардың күнделікті өздеріне қызмет көрсете алу сапасын арттыруға бағытталған емдеу жолын таңдауға мүмкіндік береді.

2.6 Зерттеудің статистикалық әдістері

Статистикалық талдау SPSS бағдарламалық жасақтамасының (SPSS Statistics Version 27 (АҚШ)) қабылданған стандарттарға сәйкес жүргізілді, қосымша Posit PBC (бұрынғы Rstudio, PBC) АҚШ бағдарламасында жүзеге асырылды. Microsoft Excel-де мәліметтер базасы құрылды және статистикалық бағдарламаға салынды. Ұсынылған зерттеуде сандық және сапалық көрсеткіштер берілді.

Сандық көрсеткіштер қалыпты үлестірілімге сәйкестігі Шапиро-Уилк критериі (Shapiro-Wilk) арқылы бағаланды. Іріктеп үлестірілуі қалыптыға сәйкес келетін сандық көрсеткіштер орташа арифметикалық шамалармен (M) және стандартты ауытқулармен (SD) сипатталды. Орташа мәндер үшін өкілдік өлшемі ретінде 95% сенімділік интервалының (95% СИ) шекаралары көрсетілді және сапалы айнымалыларды сипаттау үшін деректер осы белгінің пайда болу жиілігімен және CIA бағдарламасында 95% сенімділік интервалы (95% СИ) арқылы жүзеге асырылды. Топ аралық салыстыру Фишердің нақты критериін (F-test) қолдану арқылы жүзеге асырылды, ассоциация күші 95 % сенімділік интервалімен коэффициенттеріне қатысты бағаланды. Зерттеуде орын алған асқынулар жилігін көрсету үшін дәл осы критерий қолданылды және Байесовтың моделдеу ықтималдылығы өлшемі де бағалаудың соңғы кезеңі ретінде қолданылды. Қалыпты таралу болмаған жағдайда сандық деректер медианамен (Me) және төменгі, жоғары квартильдермен (Q1-Q3) сипатталды. Тәуелсіз үлгілерді салыстыру параметрлік емес критерий Манна –Уитни (Mann – Whithey U test) арқылы жүргізілді. p мәні 0,05-тен төмен статистикалық маңызды болып саналды. Категориялық деректер абсолютті мәндер мен пайыздық үлестермен сипатталды. Пайыздық үлестерге арналған 95% сенімділік аралықтары Клоппер-Пирсон (Clopper- Pearson) әдісімен есептелді. Мәліметтер қорын құру барысында сапалы айнымалылар 1 және 0 деп кодталды, 1 белгінің болуы болса, 0 белгінің болмауы. Таралуы қалыпты заңдылыққа сәйкес келмейтін сандық көрсеткіштерді және тәуелді іріктемелерді салыстыру үшін Уилкоксон критериі (Wilcoxon) қолданылды. Отадан кейінгі 6 айдағы, 12 айдағы, 18 айдағы және 24 айдағы телескопияның барысын салыстыру кезінде Фридманның критериі (Friedman) қолданылды, Статистикалық маңызды айырмашылық ретінде $p<0,05$ мәні қабылданды. Зерттеудегі уақыт бойынша өзгерістерді, яғни әр жарты жылға бөлінген жалпы екі жылды құрайтын бақылау кезеңіндегі алынған көрсеткіштер осы критеримен бағаланды. Ал артқы салыстырулар Коновер-Иман критериі Холма түзетуімен жүзеге асырылды, мысалы 12 ай мен 24 айдағы көрсеткіштер арасындағы айырмашылықты есептеу үшін қолданылды. Айырмашылықтар $p<0.05$ кезінде статистикалық маңызды болып саналды. Өміршеңдік талдауы Каплан-Мейер (Kaplan-Meier) өлшемі арқылы есептелді. Өзара байланысты өлшемдерді салыстыру Стьюденттің жұптасқан t критериі арқылы орындалды. Талдау барысында екі кезеңдегі алынған мәндерді салыстырғанда отадан кейінгі мәліметтердің статистикалық маңызын анықтау үшін осы критерий алынды. Қорытынды нәтижелерге іріктеме көлемінің аз болуының әсерін

болдырмау үшін параметрлік емес бутстреп әдісі (Bootstrap) қолданылды (итерациясы 10000). Нәтижелерді көрнекі түрде ұсыну үшін әртүрлі графиктер мен диаграммалар қолданылды. Мысалы, деректер таралуын бейнелеу үшін гистограммалар пайдаланылды. Бұл визуалды құралдар алынған нәтижелерді түсіну мен интерпретациялауды жеңілдетті.

3 БАЛАЛАРДАҒЫ ЖЕТІЛМЕГЕН ОСТЕОГЕНЕЗДІ ДӘСТҮРЛІ ХИРУРГИЯЛЫҚ ЕМДЕУДІҢ НӘТИЖЕЛЕРІН РЕТРОСПЕКТИВТІ ТАЛДАУ ЖӘНЕ АСҚЫНУЛАР МЕН ҚАНАҒАТТАНАРЛЫҚСЫЗ ЕМДІК НӘТИЖЕЛЕРДІҢ СЕБЕПТЕРІН АНЫҚТАУ

Ретроспективті топтың науқастарында орын алған хирургиялық емнен кейінгі асқынуларды анықтау анамнездік және клиникалық деректерге, сондай-ақ аспаптық зерттеу әдістерінің (рентгенография және денситометрия) нәтижелеріне негізделді. Зерттеудің ретроспективті кезеңінде науқастарды ем алдындағы шағымдары мен клиникалық көріністеріне сай бөлу 5 кестеде ұсынылды.

Кесте 6 - Науқастардың ауруханаға түскендегі шағымдары мен объективті қарау нәтижелері

Шағымдары	Науқас саны	%
1 жылда Бірнеше сынулар	12	100
Сыну кезіндегі ауырсынулар	12	100
Жүре алмайды	5	41,7
Қол мен аяқтың деформациялардың болуы	12	100
Көгілдір склера	8	66,7
Кеуде клеткасы мен қабырғаларының қисаюы	8	66,7
Тістердің сынғыштығы	10	83,3
Құлақ естуінің үдемелі төмендеуі	2	16,7
Физикалық дамуының қалып қоюы	5	41,7
Бұлшықеттердің әлсіздігі	5	41,7
Буындардың гиперсерпімділігі мен әлсіздігі	5	41,7
Бас сүйегінің жұмсақ болуы	2	16,7
Бойының төмен болуы	5	41,7
Өзіне қызмет көрсете алмайды	5	41,7

Клиникалық зерттеу нәтижелері ЖО бар науқас балалардың барлығының шағымдары 1 жылда орын алатын бірнеше сынулардың болуы (100%), ауырсыну (100%), деформациялар (100%). Науқас балалардың 41,7% жүре алмайды және дәл осы көрсеткіште өздеріне қызмет көрсете алмайды. Шағымдары мен объективті қарау нәтижелерін диаграмма түрінде (11 сурет) ұсынылды.



Сурет 11 - Ретроспективті зерттеу кезеңіндегі науқастардың шағымдары мен объективті қарау нәтижелері

Яғни, бұл топ науқастары ауырсынуға, сүйектердің сынуына және сүйектердегі деформацияларға басым шағым айтса (барлығы 26.7%), дәнекер тініндегі өзгерістер салдарынан туатын өзге клиникалық көріністердің үлесі қалған пайызды құрады (20,0%).

Ретроспективті зерттеу кезеңіндегі топта науқастарды тура проспективті топтағы науқастарды жинау хаттамасы бойынша жүзеге асырылды. Науқастардың ауру тарихтары бойынша зерттеуге маңызды ақпараттары жетіспейтін науқастар зерттеуден шығарылды. Бұл кезеңдегі топ Fassier-Duval телескопиялық жүйесімен дәстүрлі хирургиялық ем алған науқастардың ғана мәліметтері негізінде талданды. Барлығы 12 науқас енгізілді, осы науқастарға барлығы 15 сегментке ота орындалды. Науқасқа тән сипаттамалар бір науқас бір рет есепке алынатын принцип бойынша талданды, ал отаға қатысты көрсеткіштер ота жасалған сегмент деңгейінде бағаланды. Науқастардың клиникалық-функциональдық көрсеткіштері мен орын алған асқынуларды қамтыған сандық (7 кесте) және санаттық (8 кесте) сипаттама ұсынылды.

Кесте 7 - Ретроспективті кезеңдегі сандық айнымалылардың сипаттамалық статистикасы

Көрсеткіштер	M ± SD / Me	95% СИ / Q_1 - Q_3	n	min	max
Отаға дейінгі денситометрия, Me	-2,59 ± 0,08	-2,63 - -2,55	15	-2,70	-2,50
Отадан кейінгі денситометрия, M ± SD	-2,28 ± 0,10	-2,34 - -2,23	15	-2,40	-2,20
Бақылау кезеңі (ай), Me	20 [18-21]	18-21	15	12	24
6 айдағы телескопия, Me	8 [8-9]	8-9	15	8	9
12 айдағы телескопия, Me	8 [8-9]	8-9	15	8	9
18 айдағы телескопия, Me	8 [8-8]	8-8	15	0	9
24 айдағы телескопия, Me	4 [0-4]	0-4	15	0	9

Ескерту: қалыпты таралуға сәйкес келетін сандық көрсеткіштер M ± SD және 95% сенімділік интервалымен (95%СИ) берілді. Қалыпты таралуға сәйкес келмейтін көрсеткіштер Me [Q1; Q3] түрінде көрсетілді. n- ота жасалған саны, min-минималды мән, max-максималды мән.

Тұтастай алғанда, ұсынылған деректер науқастардың қызметі туралы сипаттамаларды көрсетеді және емнен кейінгі нәтижелерді топтар арасында дұрыс салыстыру үшін пайдалануға мүмкіндік береді. Отадан кейін сүйектің минералдық жағдайының оң динамикасы байқалды, телескопия көрсеткіштері алғашқы кезеңде салыстырмалы түрде тұрақты сақталды, кейінгі бақылау кезеңінде бұл көрсеткіштердің төмендеу үрдісі байқалды.

Кесте-8 -Ретроспективті кезеңдегі санаттық айнымалылардың сипаттамалық сипаттамасы

Көрсеткіштер	Санат	Абс.	%	95% СИ
1	2	3	4	5
Жынысы	ер	6	50,0%	25,4-74,6%
	әйел	6	50,0%	25,4-74,6%
Sillience типі	I	7	58,3%	30,2-82,5%
	III	5	41,7%	17,5-69,8%

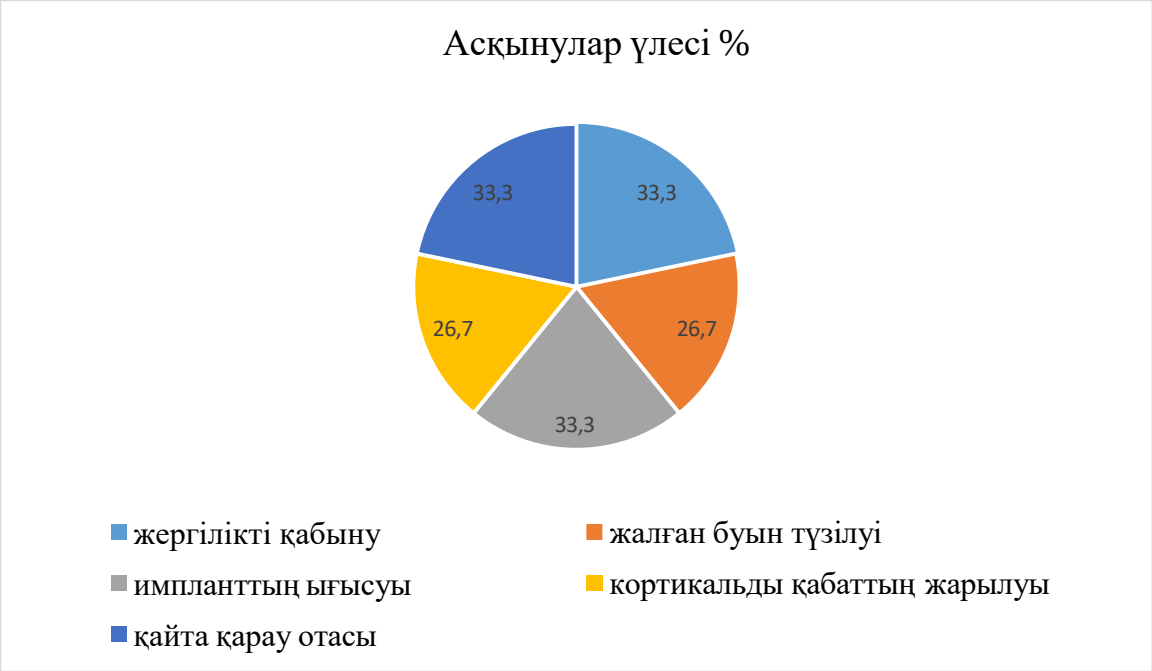
8 кестенің жалғасы

1	2	3	4	5
Ота жасалған сегмент	Сол жақ үлкен жіліншік	1	6,7%	1,5-35,4%
	Сол жақ сан сүйегі	4	26,7%	9,2-53,1%
	Оң жақ үлкен жіліншік	3	20,0%	9,2-53,1%
	Оң жақ сан сүйегі	7	46,7%	30,2-82,5%
қабыну	иә	5	33,3%	15,2-58,3%
	жоқ	10	66,7%	41,7-84,8%
Имплантың сынуы	иә	0	0,0%	0-20,4%
	жоқ	15	100,0%	79,6-100,0%
Жалған буын	иә	4	26,7%	10,9-51,9%
	жоқ	11	73,3%	48,1-89,1%
Ығысу	иә	5	33,3%	15,2-58,3%
	жоқ	10	66,7%	41,7-84,8%
Кортикалды қабаттың жарылуы	иә	4	26,7%	10,9-51,9%
	жоқ	11	73,3%	48,1-89,1%
Отадан кейінгі қайта қарау отасы	иә	5	33,3%	15,2-58,3%
	жоқ	10	66,7%	41,7-84,8%
БФ қабылдады	иә	15	100,0%	78,2 – 100,0%
Отаға көрсеткіш	деформация	9	60%	32,3 – 83,7%
	сыну	6	40%	16,3 – 67,7%

Ескерту: жынысы, Sillience типі науқас деңгейінде (n=12), ота жасалған сегменттердің таралуы, ота нәтижелері мен отаға көрсеткіш сегмент деңгейінде (n=15) есептелді.

Талдау нәтижесіне сай ең жиі хирургиялық араласу сан сүйекте, соның ішінде оң жақ сан сүйекте анықталды, жіліншік сүйекке жасалған ота сирек болды. Отадан кейінгі орын алған асқынулар операциялық эпизодтар бойынша қабыну, имплантың ығысуы мен қайта қарау отасы бес жағдайдан

анықталды, жалған буынның түзілуі мен кортикальды қабаттың жарылуы төрт жағдайдан орын алды (12-сурет).



Сурет 12 - Ретроспективті зерттеу кезеңінде анықталған асқынулардың үлесі

Науқас деңгейінде қарастырғанда, топта кемінде бір рет қабыну 4 науқаста (33,3%), жалған буын 4 науқаста (33,3%), ығысу 5 науқаста (41,7%), кортикальды қабаттың жарылуы 4 науқаста жағдайда (33,3%), отадан кейінгі қайта қарау 5 науқаста (41,7%) анықталды. Имплантың сынуы науқастардың ешқайсында тіркелмеді. Ығысу рентген суреттерде 1 науқаста отадан кейін 12 айда, 4 науқаста отадан кейін 18 айда телескопиялық имплантың дистальды ұшы эпифиздің ортасында тұрмады, 3 жағдайда латеральды жылжыған болса 2 жағдайда медиальды жылжығаны көрінді және эпифиз ішіне жеткілікті тереңдікте енгізілмегендігі анықталды, яғни ота кезіндегі Fassier-Duval телескопиялық жүйесін енгізу барысында орын алған техникалық қателіктер салдарынан деп түсіндік. Қайта қарау отасының қажеттілігі (33,3%) ығысу орын алған науқастарда жүзеге асырылды. Ал жергілікті қабыну үрдістері (33,3%) хирургиялық араласудың инвазивтілігімен және бөгде затқа жергілікті тіннің жауабы ретінде дамыды деп түсіндіреміз. Жалған буынның түзілуі (26,7%) мен дәл осындай үлеске ие болған кортикальды қабаттың жарылу көрсеткіші (26,7%) бастапқы орнатудың жеткіліксіздімен және сүйек тіні сапасының ерекшелігімен байланысты деп қарастырдық.

Зерттелуші науқастардың бәрі жүйелі түрде БФ ем алған.

Хирургиялық араласуға жиі себеп болған ЖО бар балалардың қол-аяқтарында орын алған деформациялар (60%) болса, сүйектерінің сынулары (40%) одан кейінгі орында болды. Ретроспективті зерттеу барысы науқастардың аспаптық зерттеу мәліметтері бойынша да жүзеге асты. Науқастардың ота алдындағы денситометрия деректері мен отадан кейінгі денситеметрия деректеріне науқас тарихынан алынып, салыстырмалы талдау жасалды. Нәтижесі бойынша өзара байланысты өлшемдерді салыстыру Уилкоксон

критериі арқылы жүзеге асырылды. Талдау отаға дейінгі кезеңдегі көрсеткіштермен салыстырғанда отадан кейінгі көрсеткіштердің статистикалық маңызды жақсарғанын көрсетті (p=0.001), бұл сүйектің минеральды тығыздығының оң динамикасын көрсетеді.

Кесте 9 - Ретроспективті кезең науқастарының ота жасалған сегмент бойынша денситометрия динамикасының талдауы

Бақылау кезеңдері			
Отаға дейінгі денситометрия өлшемдері		Отадан кейінгі денситометрия өлшемдері	
Me	Q_1 - Q_3	Me	Q_1 - Q_3
-2,6 (n=15)	-2,63 - -2,55	-2,28 (n=15)	-2,34 - -2,23

Анықталған өзгерістер емдеудің сүйектерде орын алған деформацияларды түзетуге, отадан кейін сүйек бөлігінің тұрақтануына, сонымен қатар бифосфонаттарды жүйелі қабылдау әсері анықталған өзгерістерді көрсетті, бұл бекітудің түріне тәуелсіз сүйек тінінің қайта құрылуына ықпал етті. Бұл көрсеткіштер сондай-ақ имплanттың құрылымдық ерекшеліктерін емес, сүйектегі жүйелі зат алмасу үрдісін көрсетуімен де байланысты болуы мүмкін (13-сурет).



Сурет 13 - Ретроспективті кезең науқастарының денситометрия көрсеткіштерінің өзгерісі

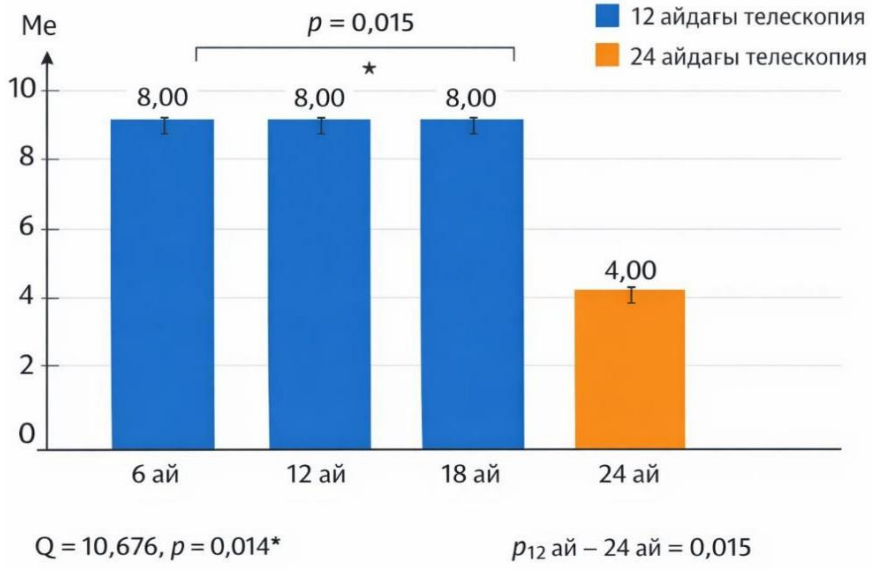
Ретроспективті кезең науқастарының ауру тарихтарындағы аспаптық зерттеу нәтижелері бойынша алынған мәліметтердің Z критерий орташа мәні -2,6-ға тең болса, отадан кейін бұл көрсеткіш -2,28-ге артқанын көрсетіп тұр.

Ретроспективті кезеңде зерттеуге мүмкін болған көрсеткіштің бірі телескопиялық имплант енгізілген түтік сүйектің ұзару көрінісі. Телескопиялық имплантың негізгі қасиеті екі бөлігінің бір-бірінен сырғу нәтижесінде сүйектің өсуіне орай ұзару мүмкіндігінің болуы. Зерттеу кезеңінде алынған мәліметтерге сай уақыт аралықтарындағы көрсеткіштер бірдей деңгейде қалмаған, олардың арасында статистикалық тұрғыдан мәнді айырмашылық анықталды.

Кесте 10 - Ретроспективті кезеңдегі телескопия өзгерісінің талдауы

Бақылау кезеңі.								Q	df	p
6 айдағы телескопия		12 айдағы телескопия		18 айдағы телескопия		24 айдағы телескопия				
Me	$Q_1 – Q_3$	Me	$Q_1 – Q_3$	Me	$Q_1 – Q_3$	Me	$Q_1 – Q_3$			

8,00 (n=15)	8,00 – 9,00	8,00 (n=15)	8,00 – 9,00	8,00 (n=15)	8,00–8,00	4,00 (n=15)	0,0–4,0	10,676	–	0,014* p_{12} айдағы телескопия– 24 айдағы телескопия = 0,015
* – көрсеткіштер айырмашылығы статистикалық маңызды (p < 0,05).										



Сурет 14- Ретроспективті кезең тобындағы телескопия өзгерісінің талдауы

Сырғу көрсеткіштерінің уақыт бойынша динамикасын талдау нәтижесінде медиана мәні 6-18 ай аралығында тұрақты болған (Me=8), ал 24 айда көрсеткіштерде төмендеу байқалады (Me=4). Фридман критериін қолдану нәтижесінде уақыт аралықтарындағы көрсеткіштер арасында статистикалық мәнді айырмашылық анықталды (Q=10.676; p=0.014), бұл сүйек ұзаруының 6, 12, 18 және 24 ай ішінде өзгеріске ұшырайтынын көрсетеді (14 сурет).

Бұл деректер телескопиялық имплантардың тиімділігі сүйек өсуінің динамикасына тәуелді екенін және өсу белсенділігі төмендеген жағдайларда сүйектің функционалдық әлеуеті азаятындығын ғылыми тұрғыдан негіздейді. Оған қоса, бұл топта орын алған қайта қарау отасының 1 жағдайы 12 айда анықталған ығысу салдарынан болса, 4 жағдай 18 айда анықталған ығысу салдарынан болды, бұл да соңғы 24 айда көрсеткіштің төмендеуіне ықпалын тигізеді.

Сонымен қатар, бұл кезеңдегі науқастардың нәтижелерін зерттеуде шектеулер болды, рентгендік зерттеулер әр науқасқа бірдей жиілікпен жасалмаған. Кейбір науқастар ретімен рентгендік зерттеу жүргізген болса,

өзгелер кей себептермен уақытынан кешіктіріп орындаған. Бұл да көрсеткіштер арасында айырмашылықтың болуына әкелетін тағы бір себеп.

Сонымен, балалардағы ЖО-ді дәстүрлі хирургиялық емдеудің нәтижелерін ретроспективті талдау нәтижесінде хирургиялық емнен кейінгі сегменттер бойынша анықталған асқынулар:

Имплanттың ығысуы- 5 (33,3%);

Қайта қарау отасы- 5 (33,3%);

Жалған буынның түзілуі- 4 (26,7%);

Кортикальды қабаттың жарылуы - 4 (26,7%);

Жергілікті қабыну үрдісі- 5 (33,3%).

Қанағаттанарлықсыз емдік нәтижелердің себептерін топтастырдық:

1.Имплантқа байланысты:

-имплanттың механикалық жеткіліксіздігі;

-телескопиялық қасиетінің ерте тежелуі;

-сүйек кемігі өзегіне сәйкес келмеуі.

2. Хирургиялық техникаға байланысты:

-остеотомия деңгейінің дұрыс таңдалмауы;

-сүйек кемігі өзегіне имплантты дұрыс емес енгізу;

-кортикальды қабаттың зақымдануы.

3. Сүйекке байланысты:

-сүйектің қалпына келуінің (регенерация) төмендігі;

-остеопороз, зат алмасу бұзылыстары;

-жұмсақ тіндердің контрактурасы.

4. Отадан кейінгі оңалту мен бақылауға байланысты:

-жүктемені ерте беру;

-ортезді орнату мен тұрақтандыру тәртібінің бұзылысы;

-отадан кейінгі бақылаудың жеткіліксіздігі.

Алынған нәтижелер негізінде ұсынылған себептер ықтимал сипатта қарастырылды, өйткені зерттеу ретроспективті болғандықтан себеп-салдарлық байланыстарды толық әрі дәл анықтау шектеулі. Дегенменде, зерттеуге енгізу талаптарына толық сәйкес келген науқастардың ауру тарихтарындағы клиникалық, объективті және аспаптық зерттеу деректеріне сүйене анықталған асқынулар мен қанағаттанарлықсыз емдеу нәтижелерінің себептері мүмкіндігінде сипатталды және бұл мәліметтер бойынша нәтижелерге талдау жүргізу мүмкіндігі туды.

4 СҮЙЕКІШІЛІК БЕКІТІЛЕТІН ТЕЛЕСКОПИЯЛЫҚ ИМПЛАНТТЫ ҚҰРАСТЫРУ МЕН НЕГІЗДЕУ

«Түтік тәрізді сүйектерге арналған сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант» №10590 ҚР патенті, 23.05.2025ж) қондырғысын пайдалану әдісі. Қондырғы екі бөліктен тұрады: түтік пішінді қуысты бөлік (а) және оның ішінде орналасатын өзекше-ендірме (б). Қуысты бөлік түтік сүйектің дистальді бөлігінде, сүйек арнасында орналасады, ал өзекше-ендірме сүйектің проксимальді бөлігінде орналасады (15 сурет).



а) ә)

Сурет 15- Сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант
а-сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты құрайтын бөлшектері
ә- бұранданың қуысты бөліктің үшкір ұшының үстіндегі өзіне арналған тесікке тесікке енгізілген көрінісі

Қуысты бөліктің екі ұшы бар, төменгі ұшы әртүрлі ұзындықтағы конус пішінді бұрандасы бар үшкір ұшпен (а суретте төмендегі 1 санымен белгіленген) имплантты дистальді бөлікке бекітеді. Үшкір ұшының үстінде

бір бұрандаға (б) арналған тесік бар (а суретте төмендегі 2 санымен белгіленген), ол имплланттың сүйек осі бойымен жылжуын болдырмайды, ротациялық тұрақтылықты қамтамасыз етеді. Қуысты бөліктің жоғары ұшы дөңгелек пішінді тесікпен аяқталады, оның ішкі бетінде ұзындығы 3 см-ге дейінгі бұрандалы ойық бар, бұл арнайы бұрағыш арқылы имплантты алу үшін қажет. Сонымен қатар арнайы кілтпен өзекше-ендірмені орнату және алға жылжыту үшін ұзынша ойық (а суретте жоғарыда 3 санымен белгіленген) қарастырылған. Өзекше-ендірме қуысты бөліктің ішінде орналасады және сүйек бойымен еркін қозғалып, сүйектің өсуі кезінде имплантың ұзаруын қамтамасыз етеді. Оның дистальді ұшы тұйық болып аяқталады, диаметрі қуысты бөліктің ішкі диаметрінен кіші болады. Проксимальді ұшы кеңейтілген, кесілген цилиндр пішіндегі бұрандамен аяқталады, оның ұшында арнайы бұрағышқа арналған бесбұрышты тесік болады. Қондырғының барлық құрамы келесі сипаттамаларға ие:

-титаннан жасалған:

-биоүйлесімділік: материал адам ағзасында қолдануға қауіпсіз, аллергиялық реакциялар мен бас тартуларды тудырмайды.

-коррозияға қарсы қасиеттері: титан тот басуға және дене сұйықтықтарының әсеріне төзімді, бұл құрылымның беріктігі мен сенімділігін қамтамасыз етеді.

-механикалық беріктік: материалдардың жоғары беріктігі құрылғыға сүйек сынықтарын қосу және тұрақтандыру шарасында туындайтын елеулі жүктемелерге төтеп беруге мүмкіндік береді.

Артықшылығы – сүйек ішінде ротациялық қозғалысты болдырмау, түтікшелі сүйектерге телескопиялық имплант орнату кезінде осьтік тұрақтылықты арттыру. Бұл өз кезегінде аяқ-қолдың биомеханикалық өсін қалпына келтіруге, телескопиялық қозғалыс сапасын жақсартуға, патологиялық остеопороз кезінде болатын сынықтар мен сүйек фрагменттерінің ығысуын болдырмауға, операция уақытын, пациенттің ауруханада болу мерзімін және остеотомия аймағының біту уақытын қысқартуға мүмкіндік береді.

Кемшілігі- құрылғыны орнатудың күрделілігі -қуыс бөлік түтік сүйектің бүкіл ұзындығына орналасатындықтан эпифизарлық аймақта жеткілікті мықты бекітілмесе, құрылғының екі ұшында ротациялық тұрақсыздық байқалуы салдарынан ығысу, телескопиялық механизмнің бұзылуы және осьтік тұрақтылықтың төмендеуі. Сондықтан, қондырғыны орнату техникалық хирург-ортопедтің арнайы дайындық пен дағдысын талап етеді.

Ота жалпы жансыздандырумен жүргізіледі. Науқас ота алдындағы дайындықтан өтеді. Отаға дейінгі жоспар барысында хирург деформация орнын және сүйек сыну түрін анықтайды, осы хирургиялық тәсілге қарсы көрсеткіштерді бағалайды, имплланттың қажет өлшемдерін есептейді. Имплант ұзындығы сантиметрлік таспа көмегімен шамамен өлшенеді. Үлкен жіліншік

сүйегіне тізе буынының буын саңылауынан бастаптобық буынының буын саңылауына дейінгі арақашықтық есептеледі. Сан сүйегіне үлкен ұршық өсіндіден (trochanter major) сан сүйегінің сыртқы айдаршығына дейінгі аралық болса, йық сүйегіне шынтақтан білезікке дейінгі аралықты есептейді. Диаметрді отаға дейінгі рентгенограммалар негізінде сүйек кемігі каналының ең тар тұсындағы өлшемге сүйеніп таңдайды. Өлшемдер шамамен алынатындықтан, хирург отаға имплanттардың ұзындығы мен диаметрі бойынша кемінде бір өлшемге үлкен және бір өлшемге кіші нұсқаларын алдыруы тиіс. Төменде (11 кесте) имплanттардың өлшемдері берілді.

Кесте 11 - Сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантының типті өлшемдері

Diameter of female	Spiral	Flap	Lenght
Df 3.5mm	S 3.2 mm	Flap 3.4 mm	130, 140, 150
Df 4.0mm	S 3.5 mm	Flap 3.7 mm	160, 170, 180
Df 5.0 mm	S 4.5 mm	Flap 4.7 mm	190, 200, 210
Df 6.0 mm	S 5.0 mm	Flap 5.5 mm	190, 200, 210

Қолданылатын бұрандалар: бұғаттаушы бұранда, диаметрі-2,5мм, ұзындығы -8 мм, 10 мм, 12 мм, 14 мм, 16 мм, 18 мм.

Имплanттың қуысты бөлігі мен өзекше-ендірмесі ГОСТ 19807 стандарты бойынша ВТ1-0, ВТ6 маркалы титан қорытпаларынан дайындалуы тиіс және бір реттік қолдануға арналған.

Ата-аналар мен заңды өкілдер ота барысы туралы, қондырғы жайлы және мүмкін болатын асқынулар бойынша алдын-ала хабардар етіледі.

Қондырғыны енгізу үшін қажет құралдар да алдын-ала дайындалады. Оларға: -скальпель және хирургиялық қайшылар, пинцет : жұмсақ тіндерді кесуге және сүйектерге қол жеткізуге, ұсақ компоненттер мен маталарды басқаруға арналған; ортопедиялық құралдар жинағы: остеотомия және басқа сүйек тіндерін манипуляциялау мен имплантты енгізуге, сүйек тінінде тесіктер жасау үшін әртүрлі аралар мен қашауларды, бекіткіш бұранда, шеткі бұранда, бағыттаушы, қорғаныш төлке, бұрғылауға арналған төлке, бұрғы, ашық жанышқы кілт, ұштық кілт, шығарғыш құрал, бағыттау құралы, имплантты алу құралы, кілт, имплантты орнату құралы, бұрауышты қамтыды.

Сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты енгізу бойынша хирургиялық тәсілдің орындалу реті.

Науқастың дене қалпы әртүрлі болуы мүмкін және ол операцияны орындайтын хирургтың қалауы мен жоспарланған аяқ-қол сегментіне байланысты таңдалады. Ота жасалатын аяқ-қол антисептикалық ерітінділермен өңделеді, содан кейін операциялық аймақ стерильді төсек-жабдықтармен

оқшауланады. Хирургиялық араласу барысында сүйектің толық көрінісін қамтамасыз ету үшін электронды-оптикалық түрлендіргіш (ЭОТ) арқылы визуализацияны жеңілдету мақсатында рентгенге өткізгіш операциялық үстелді қолдану ұсынылады. Интрамедуллярлық имплanттарды енгізудің стандартты әдістемесі деформация немесе түтік тәрізді сүйек сынықтарының ығысу нүктесінде ашық остеотомия жасауды қамтиды. Егер деформация немесе ығысу сүйектің ортаңғы үштен бір бөлігінде орналасса, имплантты ретроградтық тәсілмен орнату ұсынылады. Ал сүйек осі түзулі науқастарға тек проксималды ұшынан енгізу мүмкін болады.

Сан сүйегіне орнатудың қадамдары:

Сан сүйегіндегі деформацияларды түзету ашық остеотомия әдісі арқылы жүргізілді.

1 қадам. Рентген бақылауында екі проекцияда деформация шыңы мен жоспарланған остеотомия деңгейі анықталады. Сымның көмегімен теріге жасалатын тілік орны белгіленеді, сол тұстан теріге тілік жасалып, қабат бойынша кесіліп, сүйекке қол жетімділік жасайды, электронды-оптикалық түрлендіргіштің (ЭОТ) бақылауымен бірінші остеотомия орындалады.

2 қадам. Псевдоартроз белгілері бар науқастарда жалған буын аймағы резекцияланды. Сан сүйегінің проксимальды фрагментіне бағыттаушы сым үлкен ұршықтың проекциясына қарай бағытталып енгізіледі. Егер сымды барлық сүйек кемік өзегінің бойымен өткізу мүмкін болмаса, қосымша түзетуші остеотомиялар жүргізілді. Көпжақты деформациялар жағдайында бір сегментке дейін төрт деңгейге дейін остеотомиялар жасалды. Қуыс арналарды ұлғайтатын өткізгіш көмегімен сүйектің арнасы бұрғыланады, ол орнатылатын имплanттың өлшемінен 2 мм артық болғаны жөн. Дистальды сүйек фрагменті де осылай дайындалады. Егер өткізгіш дистальды сүйек фрагментінің эпифиз аймағына жетпесе, аралық сүйек фрагментін бұрғылағаннан кейін қайта остеотомия жасау керек. Сүйек арнасын бұрғылау оның деформация шыңдарында визуализацияланғаннан кейін жүзеге асырылды.

3 қадам. Проксимальды фрагменттен бағыттаушы иненің ретроградтық шығысында теріні кесу жасалады. Өткізгіш бірінші остеотомия орнына дейін тартылады және теріге қысқышпен бекітіледі. Имплanттың қуыс бөлігі остеотомия деңгейіне жеткенше сүйектің дистальды фрагментіне ретроградты енгізіледі. Фрагменттер салыстырылады, имплант қайтадан арнаға енгізіледі, содан кейін бағыттаушы инені алып тастайды.

4 қадам. Имплanттың қуысты бөлігі дистальды эпифизге енгізіліп, арнайы бағыттаушымен дистальды имплanттың ойығына бекітіледі. Қуысты бөліктің соңындағы тесік сан сүйегінің эпифизарлық өсу аймағын өткенше бағыттаушы тұтқаны пайдаланып бұрау қозғалысымен алға жылжытылады, бұл ретте алдыңғы және бүйірлік рентген (ЭОТ) проекцияларымен бақыланады.

5 қадам. Бағыттаушымен қуысты бөлікті проксимальды бөлігінде ұстап тұрып, көлденең бекіткіш бұранданы салу үшін сан сүйегінің төменгі үштен бір бөлігіне қосымша кесу жасалады. Рентген бақылаумен, имплантты өз осі бойынша айналдырып, бұранда тесікке енгізіліп, сан сүйегінің қыртысына бекітіледі.

6 қадам. Имплanттың қуыс бөлігі бекітілгеннен кейін бағыттағыш алынады. Имплант өзегі алдын ала қалыптастырылған сүйек өзегіне енгізіліп, одан әрі имплanттың қуыс бөлігіне өткізіледі. Имплант өзегінің проксимальды ұшы бесқырлы бұрауыштың көмегімен сүйекке бекітіледі.

6 аптаға кокситті гипсті таңғышпен иммобилизация қолданылды.

Үлкен жіліншік сүйегіне орнатудың қадамдары:

1 қадам. Үлкен жіліншік сүйегіндегі деформацияларды түзету ашық остеотомия әдісі арқылы жүргізілді.

1 қадам. Сан сүйегіне орнатудың 1 қадамымен бірдей басталып, алдыңғы-медиалды қолжетімділік арқылы тізе буыны аймағында басталады. Тізе тобығының байламы сыртқа қарай ығыстырылады, осы арқылы асық жіліктің проксималды бөлігі ашылады.

2 қадам. Сүйектің буыннан тыс, екі айдаршық аралығындағы төмпешіктің алдындағы алдыңғы беті толықтай ашылуы тиіс. Бұл кезде медиалды және латеральды менискілерге, буын шеміршегіне және алдыңғы айқастырма байламға зақым келтірмеу үшін аса сақтық қажет. Имплантат енгізілетін нүкте анатомиялық ось бойымен орналасып, екі айдаршық аралығындағы төмпешіктің латеральды бөлігінен медиалдыққа қарай бағытталуы қажет. Осы нүктеде сүйекке бағыттаушы сым арқылы кіреберіс тесігі жасалады. Бұл әрекет деформацияланған сүйек аймағына алдыңғы қолжетімділік арқылы остеотомия жүргізумен аяқталады.

3 қадам. Асық жіліктің платосынан антероградты бағытта бағыттаушы сым енгізіледі. Бұл сымның иілуіне жол берілмеуі тиіс. Бағыттаушы сым бойымен сүйек арнасы арнайы кеңейткіштермен (қуысты бұрғылармен) имплантат диаметрінен 2 мм үлкен етіп кеңейтіледі. Дистальды сүйек фрагменті де осыған ұқсас әдіспен өңделеді. Егер бағыттаушы сым дистальды эпифизге дейін жете алмаса, сүйектің аралық бөлігі кеңейтілгеннен кейін қосымша екінші немесе үшінші остеотомия жүргізіледі.

4,5,6 қадамдар сан сүйегіне орнатудың 4,5,6 қадамдарымен бірдей, тек таңғышты таңу ерекшеленеді, бұл тұста санның ортаңғы бөлігінен бақайлардың ұшына дейін гипсті таңғышпен иммобилизация жасайды, таңуды қолдану 6 апта аралығын құрайды.

Йық сүйегіне орнатудың қадамдары:

Йық сүйегіндегі деформацияларды түзету ашық остеотомия әдісі арқылы жүргізілді.

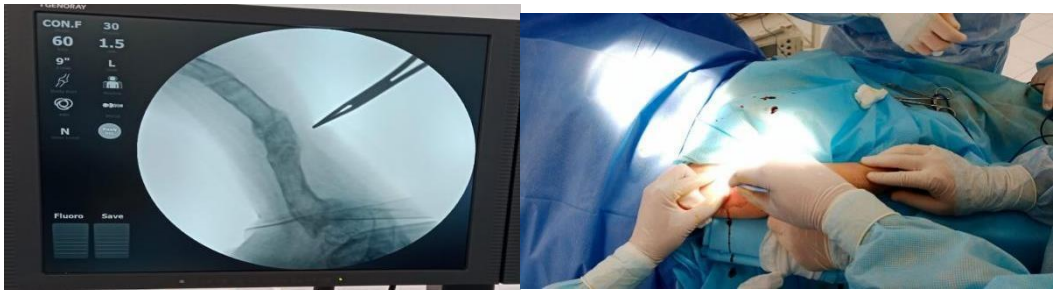
1 қадам. Сан сүйегіне орнатудың 1 қадамымен бірдей басталып, тері, тері асты май қабаты, бұлшықет фасциясы кесіліп, әрі иық бұлшықеті мен қол білезігін жазатын бұлшықеттер арасымен жүргізіледі, жол-жөнекей кәрі жілік нерві (n. radialis) анықталып, зақымданудан қорғала отырып, периосттың

астымен иық сүйегіне қолжетімділік қамтамасыз етіліп, алғашқы остеотомия электрон-оптикалық түрлендіргіш (ЭОТ) бақылауымен орындалады.

2 қадам. Бағыттаушы сым иық сүйегінің проксималды фрагментіне ретроградты бағытта, яғни иық сүйегінің үлкен төмпешігі бағытымен енгізіледі. Бұл сым бойымен қуысты канал кеңейткіштермен сүйек өзегі имплантат диаметрінен 2 мм үлкен етіп кеңейтіледі. Дистальды сүйек фрагменті де осындай тәсілмен, латеральды айдаршық бағытына қарай дайындалады.

3 қадам. Бағыттаушы сымның проксималды фрагменттен тері арқылы шыққан жерінде теріге тілік жасалып, сым остеотомия аймағына дейін тартылып, арнайы қысқышпен бекітіледі. Одан кейін сым бойымен имплантаттың қуысты бөлігі дистальды фрагментке ретроградты түрде остеотомия деңгейіне дейін енгізіледі.

4,5,6 қадамдар сан сүйегіне орнатудың 4,5,6 қадамдарымен бірдей, тек таңғышты таңу ерекшеленеді, осы тұста йық сүйегіне Дезо гипсті таңғышын салады, қолдану мерзімі 6 апта.

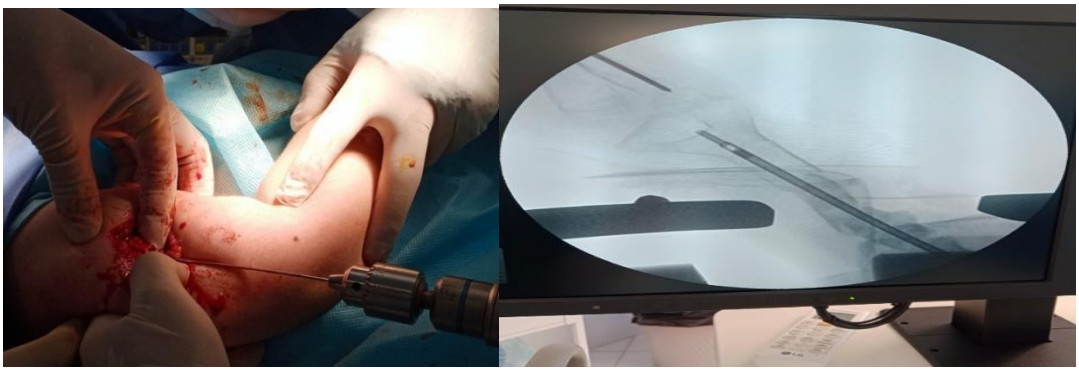


а) ә)



б) в)

Сурет 16 – сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты йық сүйегіне орнату сәті, 1 бет



г) ғ)



д) е)

Сурет 16 – сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты йық сүйегіне орнату сәті, 2 бет

а- ЭОТ көмегімен остеотомия орнын таңдау сәті (бұл жерде оң жақ йық сүйегінің ортаңғы үштен бір аймағы)

ә - алдын ала ЭОТ көмегімен анықталған аймақтың терісіне тілік жасау сәті

б - остеотомиядан кейін өткізуші сымды (проводник спицаны) енгізетін аймақты ерекшелеу сәті

в,г - бұрғының көмегімен алдын жасалған сүйектегі тесікке бағыттаушы сымды енгізу сәті

ғ,д - ЭОТ көмегімен йық сүйегіне енген имплanттың көрінісі (имплант йық сүйегінің бойында дұрыс орнықкан, сынықтар өзара сәйкестендірілген)

е – отадан кейінгі ЭОТ суреттері.

5 СҮЙЕК ІШІЛІК БЕКІТІЛЕТІН ТЕЛЕСКОПИЯЛЫҚ ИМПЛАНТТЫ ҚОЛДАНҒАННАН КЕЙІН ЕРТЕ ОҢАЛТУ АЛГОРИТМІН ӘЗІРЛЕУ

Ерте оңалту бағдарламасы ЖО бар балаларды хирургиялық емдеуден кейін тірек-қимыл жүйесінің қызметін қалпына келтіру, бұлшықет күшін белсендіру, жүйке талшықтарының өткізгіштігін жақсарту және сүйек тінінің қайта қалпына келуін жеделдетумақсатында әзірленді. Бағдарлама отадан кейін алғашқы жеті күннен ұзақ мерзімді 12 ай, одан да әрі қолданылып, қалпына келтіру емінің сабақтастығын қамтамасыз етті. Негізгі міндеті отадан кейінгі ауырсынуды басу мен науқасты қауіпсіз белсендіруге жағдай жасау болды. Осы мақсатта ЖО түріне және науқастың жағдайына қарай жеке тәсілді ескеретін, жүйелі қалпына келтіруді қамтитын оңалту алгоритімін әзірледік.

Оңалту шараларын бірнеше кезеңге бөлдік және әр кезең туралы науқастың ата-анасына алдын ала хабардар етілді.

Отадан кейін алғашқы апта ішінде ауырсынуды басу, тыныс алу жаттығуларын қолдану, қол-аяқтың рұқсат етілген шегінде қозғалыс белсенділігін қолдану, изометриялық жаттығулар: жамбас бұлшықеттеріне бөксені қысу арқылы, сан бұлшықетіне тізені төсекте басып тұру арқылы, балтыр бұлшықеттеріне табанды өзіне тарту арқылы, әр жаттығуды 5-10 секундтан 8-10 рет қайталамен жасалды. Сонымен қоса, сау буындардың қозғалысын сақтау үшін кинезотерапия, сау буын аймағына массаж, йық белдеуі мен кеуде қуысына арналған емдік дене шынықтыру, науқастың дене қалпын өзгерту (реабилитолог бақылауымен), сау қол-аяқ пен буындырға пассивті қозғалыс. Отадан кейін алғашқы айда сүйек тінінің қайта қалпына келуін ынталандыру, жалпы жағдайын жақсарту мақсатында бұлшықеттерді күшейтуді бастадық. Рұқсат етілген шектеулер аясында белсенді жаттығулар жасалып, физиотерапевт кеңесімен физиоем (электрофорез, УЖЖ ем, магнитпен емдеу) қоса тағайындалды. Әрдайым тыныс алу гимнастикалары үзілмеді, терең тыныс алып, баяу шығару (күніне 5-10 рет).

Отадан кейін екінші және үшінші айда қозғалыс көлемін арттыруға шаралар қосылады, науқасты алдымен ортезбен, одан кейін қосымша құралдар көмегімен тұрғызуға тырысамыз, жүрістің қалыптасуын бақылаймыз. Оңалту орталықтарында судағы емдік дене шынықтыру алу мүмкіндігі болса, оны да қатар алады. Функциональды жаттығуларды қамтыған емдік дене шынықтыру (ЕДШ) жасалды.

ЕДШ төсекте жатып орындалды. Науқас төсекте шалқасынан жатады, қолдары дене бойымен, аяқтары түзу, босаңсыған қалыпта болады. Барлық жаттығулар баяу, бірқалыпты түрде, кенет қимылдар мен бұлшықеттердің шамадан тыс кернеуінен аулақ болып орындалды. Алдымен науқасты жеңіл қыздырады:

1 жаттығу. Табанын өзіне тартып, кейін алға итеру. 10-15 рет орындайды, бұл жаттығу арқылы балтыр бұлшықеттері қозғалады. Тобық буынын жаттықтыру үшін табанды оңға және солға айналдырады, 8-10 рет.



Сурет 17 - Науқастың бастапқы қалпы

ЕДШ кезінде дұрыс тыныс алу да маңызды рөл атқарады- әдетте, дем алу бұлшықеттерінің кернеуімен сәйкес келеді, ал дем шығару олардың босаңсуымен қатар жүреді, сондай-ақ дұрыс бастапқы қалыпты сақтау қажет болады. Міндетті түрде буын қозғалыстарын арттыру жаттығуларын орындау қажет, тізе буынын бүгу және созу арқылы жамбас буынының қозғалысына әкелеміз.



а) б)

Сурет 18 - Иық, шынтақ, білезік буындардың қозғалысын арттыруға бағытталған қарсылықпен жүзеге асырылатын жаттығуларды орындау барысы

2 жаттығу. Қарсылықпен (резеңке таспамен): -шынтақты бүгу (musculus biceps brachi)- науқас жатырған қалыпта, резеңкені қолмен ұстайды, қолды шынтақтан бүгеді, баяу жазады. 10-12 рет қайталайды;

-Шынтақты жазу (musculus triceps brachi) – резеңкені қолына ұстаған қалыпта, қолды төменге қарай жазады. 8-10 рет қайталау. (13, 14 суреттер).

-Иықты алға көтеру- резеңкені ұстап, қолды алға қарай көтеру (йық деңгейіне дейін), сосын баяу түсіру. 8-10 рет қайталау;

-Қолды жанға ашу – қолды екі жаққа көтеру, резеңкемен немесе жеңіл салмақпен. 8-10 рет қайталау;

Сонымен бірге, науқасты тұрғызуға талпыну амалдары орындалды.

3 жаттығу. Науқас жатырған күйде, тізе буынын көмекші құралдар арқылы сәл көтеріп, науқастың екі қолына резеңке таспаны ұстатып, ЕДШ маманы бірқалыпты, баяу қозғалыспен науқасты тарту арқылы оның кеудесін көтеруге тырысады (13 в сурет). Бұл жаттығу да 8-10 рет қайқалау арқылы орындалады.



Сурет 19 - Науқасты тұрғызуға жасалатын жаттығулар орындау сәті

Аяқтарында қозғалыс белсенділігі шектелген науқастардың буындардың қатып қалуын болдырмау, қан айналымды жақсарту, бұлшықет атрофиясын алдын алу, кейінгі қозғалысқа дайындау мақсатында пассивті, көмектесетін және изометриялық жаттығулар қолданылды.



Сурет 20 - Тізе буынын бүгу және жазу сәті

4 жаттығу. -тобық буыны- табанды өзіне тарту, кейін алға итеру, оңға – солға бұру; -тізе буыны- аяқты тізеден бүгу және жазу, баяу, бірқалыпта (16 сурет);

-жамбас буыны- аяқты ішке-сыртқа бұру, жанға ашу және жабу,тізені ішке тарту. Барлық жаттығулар 8-10 рет қайталанып орындалады.

Жүйке-бұлшықет байланысын іске қосу үшін науқасқа көмекпен келесі жаттығулар қолданылды:

5 жаттығу. -аяқты сырғытып бүгу (өкшені төсектен алмай); -табанды өзіне тартуға тырысу; -аяқты сәл көтеруге көмектесу.

6 жаттығу- қан айналымын белсендіруге арналған- табанды жиі қозғалту (пассивті болса да), жеңіл массаж, аяқты сәл көтеріп қою.

7 жаттығу- науқасқа дұрыс қалып беріп жатқызуға арналған- аяқ астына жастық қою, тізені сәл бүгіп ұстау, табан 90^0 бұрышта болы қажет.

Сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты қолданғаннан кейін ерте оңалтудың әзірленген алгоритімінің кезеңдеріне сай іс-шараларының реті:

I кезең – Дайындық кезеңі.

Мақсаты: Науқастың жалпы жағдайын бағалау, отаға дейінгі дайындық.

Іс-шаралар: -Ортопед, педиатр, реабилитолог, ортезші, балалар психологынан кеңес алу;

-Жалпы клиникалық талдаулар, аспаптық және сәулелі зерттеулер (денситометрия, рентген/МРТ, ЭКГ) жүргізіледі;

-Психоэмоционалды қолдау;

-Ата-аналарға арналған оқу тренингі.

II кезең-Отадан кейінгі ерте кезең.

Мақсаты: ауырсынуды басу, тыныс алу жаттығуларын қолдану, қол-аяқтың рұқсат етілген шегінде қозғалыс белсенділігін қолдану.

Іс-шаралар (0-7 күн):-Төсектік тәртіп, иммобилизацияланған қол-аяқты бақылау;

-Сау буындардың қозғалысын сақтау үшін кинезотерапия;

-Сау буын аймағына массаж;

-Йық белдеуі мен кеуде қуысына арналған емдік дене шынықтыру;

-Науқастың дене қалпын өзгерту (реабилитолог бақылауымен);

-Сау қол-аяқ пен буындырға пассивті қозғалыс.

(7-21 күн):

Мақсаты: сүйек тінінің қайта қалпына келуін ынталандыру,жалпы жағдайын жақсарту, бұлшықеттерді күшеутуді бастау.

Іс-шаралар: -Рұқсат етілген шектеулер аясында белсенді жаттығулар;

-Физиотерапевт кеңесі (электрофорез, УЖЖ ем, магнитпен емдеу);

-Жеңіл белсенді және пассивті кинезотерапия;

-Тыныс алу гимнастикасы, вертикализация (рұқсат етілсе);

-Ортопедиялық дәрілік ем;

-Қол-аяқты ортез орантуға дайындау.

III кезең – Ерте амбулаторлық кезең (3-12 апта).

Мақсаты: қол-аяқтың функционалды өсуін қалыптастыру, қозғалыс белсенділігін қалпына келтіру, деформацияларды қалпына келтіру.

Іс-шаралар: - Қозғалыс көлемін арттыру;

-Координация, тепе-теңдік және бұлшықет жаттығулары;

-Гидрокинезотерапия (судағы емдік дене шынықтыру);

-Вертикализация (алдымен ортезбен және жүргіншімен);

-Жүрістің қалыптасуын бақылау;

-Буындарды жұмсақ мобилизациялау (1-3 күн);

-Функционалды жаттығулар элемеенттерімен белсенді ЕДШ (3-5 күн).

Сонымен қатар, төмендегідей тиімділік талаптары ескерілді: қозғалыс бұрышы (градуспен), гониометрия,ауырсыну бағасы (VAS өлшемі), күнделікті белсенділік (Бартел индексі), жалпы функционалдық жағдай (Карновский өлшемі), физиоем (электрофорез, УЖЖ ем, магнитпен емдеу) қажет болса, массаж (жұмсақ, лимфодренажды), психологиялық қолдау және шабыт.

IV кезең. Кейінгі амбулаторлық кезең (3-6 ай).

Мақсаты: әлеуметтену, қозғалыс белсенділігін толық қалпына келтіру, жүктемеге дайындық (мектеп, ойын белсенділігі).

Іс-шаралар: -Жеке ЕДШ бағдарламасы;

-Сатымен жүруді және кедір-бұдыр бетте қозғалу дағдыларын үйрету;

-Физио ем және эрготерапияны жалғастыру;

-Психологиялық және педагогикалық қолдау;

-Жеке дайындалған ортездер.

V кезең- Ұзақ мерзімді бақылау (12 ай және одан әрі).

Мақсаты: Нәтиженің тұрақтылығын бағалау, рецидивтер мен жаңа сүйек сынуларының алдын алу, сүйектің өсуін бақылау.

Іс-шаралар:- Жоспарлы бақылау: ортопед, реабилитолог, генетик

-Рентген/КТ/МРТ (медициналық көрсеткіш бойынша);

-Тамақтану тәртібі мен бифосфонаттарды қолдану (қажет болса);

-Психоәлеуметтік қолдау.

Бұл оңалту шараларын жүзеге асыру үшін қажетті мамандар: балалар ортопеді, реабилитолог/ЕДШ нұсқаушы, физиотерапевт, балалар психологы, медициналық инженер (ортездер бойынша).

Қажетті құрал-жабдықтар: жүргіншілер, арбалалар (қажет болса),қол мен аяққа арналған ортездер, жұмсақ жаттықтырғыштар (үйге қолдануға жарамды).

4.1.Ортездеудің маңыздылығы.

Жеке ортездеу- ЖО ауыратын балаларда остеосинтезден кейінгі ерте және кеш оңалтудың ажырамас бөлігі [139-143]. Бұл іс-шара баланың өсуін, қозғалыс белсенділік деңгейі мен деформацияның дәрежесін ескере отырып жүзеге асырылады.

Мақсаты: -Отадан кейінгі остеосинтез аймағын бекіту және қорғау;

-Сынықтардың қайталануы мен қисаюлардың алдын-алу;

-Қимыл белсенділігін оңтайландыру;

-Науқасты тұрғызуға мүмкіндігінше жағдай жасау;

-Ауырсыну мен бұлшықет шаршауын азайту;

-Қозғалысқа сенімділік арқылы психоэмоционалды қолдау.

Кесте 12 - Ортездерді тағайындау кезеңдеріне сай мақсаттары

Кезең	Ортез тағайындау мақсаты
Отаға дейін (сирек жағдайда ғана)	Айқын деформациялар кезінде – орташа ортездер арқылы тұрақтандыру.
Остеосинтезден кейін (1-3 апта)	Аяқ-қолға түсетін жүктемені азайту үшін жұмсақ және қатты ортездерді қолдану
4-12 апта	Вертикализация, жүру және жаттығу кезінде белсенді пайдалану
3 айдан кейін	Функциональдық белсенділік кезінде ұзақ мерзімді қолдану.

Бақылау және сүйемелдеу:

-Бақылау аралығы әр 4-8 апта сайын;

-Қажет болған жағдайда рентген/МРТ жүргізіледі-ортездің сүйек қалыптасуына әсерін бағалау үшін;

-Баланың өсуіне қарай ортездерді жүйелі түрде түзету немесе ауыстыру;

-Ата-аналарды, балаларды ортезді дұрыс пайдалану бойынша оқыту.

Сонымен қатар, баланың жас ерекшеліктеріне және остеосинтез аймағына байланысты ортездерді қолдана отырып, реабилитация кезеңдері топтсатырылды.

Кесте 13 - Науқастың жасы мен зақымдану орнына байланысты ортезді қолданудың кезеңдері мен тағайындау мақсаттары

Бала жасы	Сыну орны	Оңалту кезеңі	Ортез тағайындау мақсаты	Ұсынылатын ортез түрі
1	2	3	4	5
0-2 жас	Йық сүйегі	0-3 апта	Қимылды болдырмау (иммобилизация)	Қолтық астымен бекітілетін жұмсақ ортез

13 кестенің жалғасы

1	2	3	4	5
	Сан сүйегі	0-6 апта	Сүйектің ығысуын болдырмау, отырғызу (денесін тік (вертикализациялау))	«отырған жамбас» типіндегі жартылай қатты құрылымды ортез
	Сирақ сүйегі	3-8 апта	Біртіндеп тіреу, жүру дағдысын қалыптастыру	Жұмсақ табаны бар AFO
3-6 жас	Йық сүйегі	2-6 апта	Қимыл көлемін бақылау, остеосинтез аймағын қорғау	Йық пен шынтақ буындарына арналған шарнирлі ортез
	Сан сүйегі	4-12 апта	Тігінен тұрғызу тұрақтылығын қамтамассыз ету, жүру машығын қалыптастыру	Жамбас модулі бар KAFO (жамбас-сирақ-табан ортезі)
	Сирақ сүйегі	4-10 апта	Тіреумен жүру, қозғалыс кезінде сүйекті қорғау	Девормацияға байланысты KAFO немесе AFO ортездері
7-12 жас	Йық сүйегі	2-6 апта	Ақырын қимылдату, буын контрактурасының алдын алу	Қимылды шектейтін модульдік ортез
	Сан сүйегі	6-12 апта	Ерте жүргізу, функционалдық белсенділікті қалпына келтіру	Қатты жанама тұрақтандырғышы бар KAFO
	Сирақ сүйегі	6-16 апт	Тұрақтылықты сақтау, тобықты қорғау, белсенділікке оралу	Қосымша бекіткіш баулармен жабдықталған AFO
13-17 жас	Йық сүйегі	3-6 апта	Қозғалыс жүктемесі кезінде қолдауды қамтамасыз ету	Йық пен білекті қамтитын реттелетін ортез
	Сан сүйегі	6-12 апта	Жүруге үйрету, шамадан тыс бүгілу қозғалысын шектеу	Басқарылатын шарнирлмермен жабдықталған KAFO немес буынды ортез
	Сирақ сүйегі	6-16 апта	Жүруді қалпына келтіру, спортқа бейімдеу	Аддукция/абдукцияны түзететін анатомиялық AFO

Оңалту үздіксіз және жеке дара түрде, жарақатсыз әрі артық жүктемесіз жүргізілуі қажет. Ұсынылған оңалту бағдарламасын жасына сай отадан кейінгі ерте кезеңдерде енгізу буындардың қозғалыс мүмкіндіктерінің қалпына келуіне, жергілікті қан айналымның жақсаруына және бұлшықет төзімділігінің артуына ықпал етті.

6 ҰСЫНЫЛҒАН ӘДІС БОЙЫНША ЕМ АЛҒАН НАУҚАСТАРДЫҢ КЛИНИКАЛЫҚ- ФУНКЦИОНАЛЬДЫҚ НӘТИЖЕЛЕРІН,АСҚЫНУ ЖИІЛІГІ МЕН ТИІМДІЛІГІН ДӘСТҮРЛІ ТӘСІЛМЕН САЛЫСТЫРМАЛЫ ТАЛДАУЫ

ЖО бар балалардағы орын алатын сынулардың алдын алу, деформацияларды түзету, функционалды белсенділікті қалпына келтіру қазірге уақытқа дейін балалар ортопедиясының күрделі тапсырмасы. Заманауи технологиялар мен имплланттар кеңінен қолданылуына қарамастан, кейбір науқастарда отадан кейінгі асқынулар қаупі сақталады және функционалды қалпына келтіру шектеулі болып қала береді. Телескопиялық жүйелер, әлемдік тәжірибеде жетекші хирургиялық әдістердің бірі ретінде танымал, клиникалық нәтижелерге оң әсерін тигізеді, дегенмен емдеу әдістерін әрі қарай жетілдіру мүмкіндіктері бар. Сонымен бірге, аурудың таралу жиілігі төмен болуы емдеу әдістерінің тиімділігі мен қауіпсіздігін нақты анықтайтын ауқымды зерттеулер жүргізуге мүмкіндік бермейді. Біздің зерттеуіміздің міндеттерінің бірі сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантпен хирургиялық емдеудің нәтижелеріне салыстырмалы талдау жүргізу болды.

Іріктемелердің санының аз болуы ЖО-дің сирек кездесетін ауру болуымен байланысты. Зерттеу топтарының арасындағы салыстырмалы талдау аурудың барысы мен нәтижелерін сипаттайтын барлық қолжетімді клиникалық және аспаптық зерттеу нәтижелері бойынша орындалды.

14 және 15 кестеде сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантпен хирургиялық ем алған науқастардың саны мен ота жасалған сегмент бойынша клиникалық-функциональдық көрсеткіштері мен орын алған асқынулар және өмір сүру сапасының өзгерістерін қамтыған сандық және санаттық сипаттама ұсынылды.

Кесте 14 - Негізгі топтағы сандық айнамалылардың сипаттамалық статистикасы

Көрсеткіштер	M ± SD / Me	95% СИ / $Q_1 - Q_3$	n	min	max
1	2	3	4	5	6
жасы, M ± SD	8,33 ± 3,13	6,60 – 10,07	15	4,00	14,00
Отаға дейінгі сынулар, Me	8,00	8,00 – 10,00	15	4,00	16,00
Отаға дейінгі денситометрия, M ± SD	-2,41 ± 0,16	-2,50 - -2,30	15	-2,5	-2,00
Отадан кейінгі денситометрия, M ± SD	-1,93 ± 0,09	-1,98 - -1,87	15	-2,00	-1,8
Бақылау кезеңі (ай), M ± SD	13,73 ± 6,23	10,28 - 17,18	15	6,00	24,00

14-кестенің жалғасы

1	2	3	4	5	6
6 айдағы телескопия, Me	9,00	7,08 - 9,86	15	0,00	9,00
12 айдағы телескопия, Me	9,00	6,04 - 9,70	15	0,00	9,00
18 айдағы телескопия, Me	9,00	5,56 - 9,38	15	0,00	9,00
24 айдағы телескопия, Me	6,00	2,83 - 7,03	15	0,00	9,00
GFAQ before, Me	1,00	1,00 - 4,00	15	1,00	5,00
GFAQ after, Me	2,00	2,00 - 5,50	15	2,00	8,00

14 кестеде негізгі топтағы ота жасалған сегменттер бойынша сандық көрсеткіштерінің сипаттамалық статистикалық талдауына сай хирургиялық емдеуден кейін денситометиялық көрсеткіштер әлдеқайда жақсарды. Сүйек ішіндегі имплантың ұзару қасиеті бақылаудың ерте кезеңдерінде айтарлықтай мәнге ие болса, кейінгі кезеңдерде бұл сандар төмендеді. GFAQ өлшемі бойынша отаға дейінгі көрсеткіштерден отадан кейінгі алынған мәліметтер жоғары болды, бұл науқастардың функциональдық жағдайының жақсарғанын көрсетті.

Кесте 15 - Негізгі топтағы науқас саны бойынша санаттық айнымалылардың сипаттамалық статистикасы

Көрсеткіштер	Санаттар	Абс.	%	95% СИ
жынысы	әйел	3	30,0	6,7-65,2
	еркек	7	70,0	34,8-93,3
Типі	I	5	50,0	18,7-81,3
	III	3	30,0	6,7-65,2
	IV	2	20,0	2,5-55,6
Отаға дейінгі сынулар саны	4-6	3	30,0	6,7-65,2
	7-9	4	40,0	12,2-73,8
	10-14	3	30,0	6,7-65,2

Зерттеуге барлығы 10 науқас енгізілді. Олардың ішінде еркек жыныстынауқастар басым болды. Науқастардың 50 % I тип болса, 30% III тип және 20% IV тип анықталды. Науқастардың 40% 7-9 сыну, 30% 4,6 сыну және 10-14 сыну анықталды.

Кесте 16- Негізгі топта ота жасалған сегменттер бойынша санаттық айнымалылардың статистикалық сипаттамасы

Көрсеткіштер	Санаттар	Абс	%	95% СИ
1	2	3	4	5
Ота жасалған сегменттер	Оң жақ үлкен жіліншік	4	26,7	7,7-57,1
	Сол жақ үлкен жіліншік	1	6,7	0,2-31,9
	Оң жақ сан сүйегі	2	13,3	1,7-40,5
	Сол жақ сан сүйегі	4	26,7	7,7-57,1
	Оң жақ иық сүйегі	2	13,3	1,7-40,5
	Сол жақ иық сүйегі	1	6,7	0,2-31,9
Имплантың сынуы	иә	1	6,7	0,2 – 31,9
	жоқ	14	93,3	68,1 – 99,8
Қайта қарау отасы	иә	1	6,7	0,2 – 31,9
	иә	14	93,3	68,1 – 99,8
БФ қабылдады	иә	15	100,0	78,2 – 100,0
Отаға көрсеткіштер	деформация	12	80,0	51,9 – 95,7
	сыну	2	13,3	1,7 – 40,5
	Имплантың сынуы	1	6,7	0,2 – 31,9
HB before	III	5	33,3	11,8 – 61,6
	VI	10	66,7	38,4 – 88,2

16 кестенің жалғасы

1	2	3	4	5
HB after	I	3	20,0	4,3 – 48,1
	II	2	13,3	1,7 – 40,5
	IV	10	66,7	38,4 – 88,2

Ескерту: 95% СИ әр санаттағы пропорция үшін есептелді, шағын таңдамаға (n=15) байланысты интервалдар кең болуы заңды.

16 кестеде негізгі топтағы науқастарға жасалған ота нәтижелері бойынша әр санат үшін абсолюттік жиілік, үлесі және 95% сенімділік интервалды есептедік. 95% СИ үшін Clopper-Pearson exact binomial әдісі қолданылды. Бақылау барысында 1 жағдайда имплантың сынуы тіркелді (6,7%), соған байланысты қайта ота жасалды (6,7%). Сонымен бірге, отадан кейінгі асқынулар науқас деңгейінде қарастырылды: науқаста бір немесе бірнеше операциялық эпизодта белгілі бір асқыну тіркелген жағдайда, ол науқас саны бойынша талдауда бір рет есепке алынды. Қайта қарау отасы алғашқы отадан кейінгі асқынуды жою мақсатында жүргізілген жағдайда, ол дербес жаңа асқыну емес, бастапқы асқынудың салдарын емдеуге бағытталған ревизиялық операция ретінде қарастырылды. Мысалы осы топтағы 1 науқас сол жақ иық сүйегіне алғашқы ота жасалып, кейін енгізілген имплантың сынуына байланысты ревизиялық операция жасалды. Дегенменде, зерттеу барысында отаға қатысты көрсеткіштердің барлығы сегмент деңгейінде есептеліп, талданды. Әрбір сегмент жеке операциялық жағдай ретінде қарастырылып, асқынулардың жиілігі, олардың үлесі және негізгі және бақылау топтары арасындағы айырмашылықтар осы деңгейде бағаланды. Бұл тәсіл ота нәтижелері мен асқынуларды әрбір зақымданған сегмент бойынша нақты және жүйелі түрде салыстыруға мүмкіндік берді.

Негізгі топтағы науқастардың барлығы БФ қабылдады. Хирургиялық емге негізгі көрсеткіштер деформациялар болса, патологиялық сынулар және 1рет имплантың сынуы болды. HB өлшемі бойынша функционалдық күйді бағалау отадан кейінгі мәндер қолайлы санатты көрсетті.

Екі зерттеу тобындағы науқастардың барлығы жүйелі түрде БФ қабылдайды және мезгілімен денситометрия жасайды. Сондықтан осы аспаптық зерттеу нәтижелері бойынша статистикалық талдау орындалды.

Кесте 17 - Негізгі топ науқастарының денситометрия динамикасының талдауы

Бақылау кезеңдері				MD (95% СИ)	t	df	p
Отаға дейінгі денситометрия		Отадан кейінгі денситометрия					
M ± SD	95% СИ	M ± SD	95% СИ				
-2,41 ± 0,16 (n=15)	-2,50 – -2,30	-1,93 ± 0,09 (n=15)	-1,98 – -1,87	-0,48 (-0,37 – -0,59)	10,1	14	< 0,001*



Сурет 21 - Негізгі топ науқастарының денситометрия көрсеткіштерінің динамикасы

Берілген кестеге сай негізгі топ науқастарының хирургиялық емге дейінгі және хирургиялық емнен кейінгі, яғни операциялық эпизодтар бойынша денситометриялық көрсеткіштердің динамикасы өзара байланысты өлшемдерді салыстыру Стьюденттің жұптасқан t критериі арқылы орындалды. Талдау барысында екі кезеңдегі алынған мәндерді салыстырғанда отадан кейінгі мәліметтердің статистикалық маңызды жақсарғанын көрсетті p мәні 0.001-ден төмен, бұл айырмашылықтың кездейсоқ емес екендігі, алынған деректерге сай өзгерістерді растайды. Орташа айырмашылық 0,48-ді құрады, ал сенімділік аралығы 0,37 мен 0,59 арасында болды, бұл нәтижелердің сенімді екенін көрсетті.

Вертикальды (0,0, -1,0, -2,0) ота алдындағы және отадан кейінгі

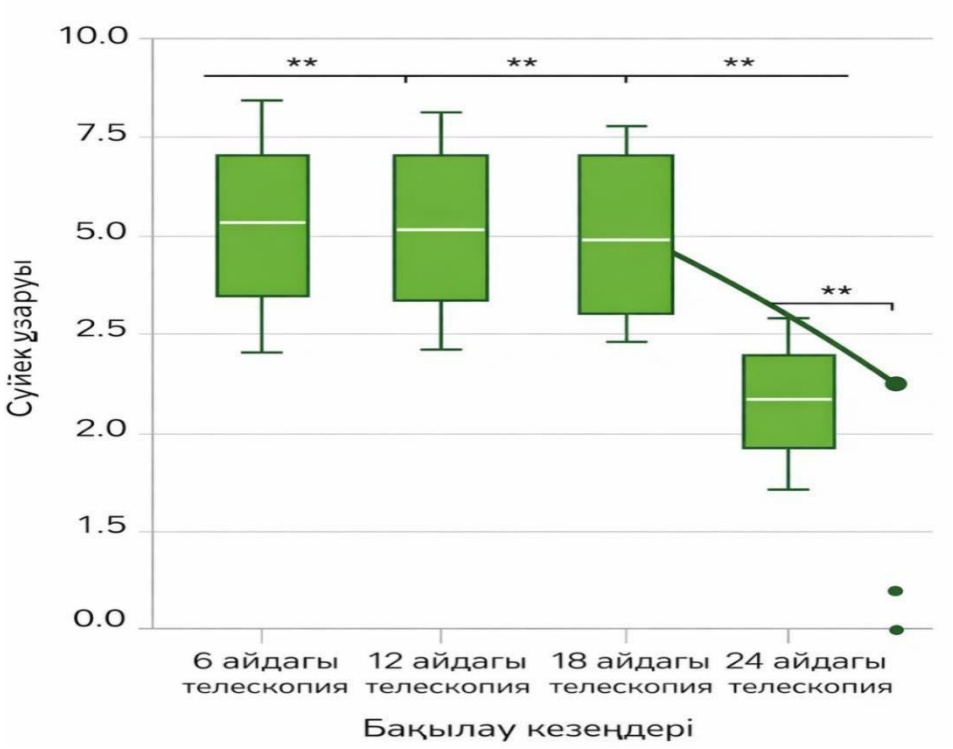
нәтижелер арасы, ота алдында алынған мәліметтердің Z критерий орташа мәні -2,44-ге тең болса, отадан кейін бұл көрсеткіш -2,04-ға артқанын көрсетіп тұр.

Өсетін ағзада ортопедиялық емнің тиімділігін арттыратын және динамикалық бейімделуді қамтамассыз ететін маңызды биомеханикалық механизм- имплanттың телескопиялану қасиеті болғандықтан, дәл осы көрсеткішті назардан тыс қалдырмадық.

Кесте 18 - Негізгі топтағы телескопия өзгерісінің ота жасалған сегменттер бойынша талдауы

Бақылау кезеңдері								Q	df	p
6 айдағы телескопия		12 айдағы телескопия		18 айдағы телескопия		24 айдағы телескопия				
Me	Q_1 – Q_3	Me	Q_1 – Q_3	Me	Q_1 – Q_3	Me	Q_1 – Q_3			
9,00 (n=15)	8,00 – 9,00	9,00 (n=15)	8,00–9,00	9,00 (n=15)	8,00–9,00	6,00 (n=15)	0,00–9,0	13,29	–	0,0041

Кестедегі мәліметтерге байланысты уақыт бойынша өзгерістерді бағалау Фридман критериі арқылы жасалды. Жүргізілген талдау бақылаудың дәйекті кезеңдері арасында статистикалық маңызды айырмашылықты анықтады (Q=13,29;p=0.004), демек бақылау кезеңдері арасындағы телескопия көрсеткіштері бірдей емес, әсіресе 24-ші айда төмендеу байқалады. Жұптық салыстыру Уилкоксон критері арқылы 24 айдағы көрсеткіштер 6 аймен (p=0.06), 12 аймен (p=0.04), 18 аймен (p=0.07) салыстырғанда статистикалық төмен екені анықталды. Ал 6,12 және 18 ай көрсеткіштері арасында мәнді айырмашылық байқалмады (p>0.0083). Бұл талдау төменде диаграмма түрінде ұсынылды (18-сурет).



Сурет 22 - Негізгі топтағы бақылау мерзіміне сай операциялық эпизодтар бойынша телескопия өзгерісі

Сүйек ұзаруының көрсеткіштері 6-18 айда тұрақты болып, 24 айда статистикалық тұрғыдан төмендеді.

Зерттеудің негізгі тапсырмасы хирургиялық емнен кейінгі асқынулар түрі мен жиілігін анықтау болғандықтан екі зерттеу тобында анықталған деректер бойынша статистикалық талдау жасалды.

Кесте 19 - Негізгі топ пен салыстырмалы топтың ота жасалған сегменттер бойынша орын алған хирургиялық асқынулар

Асқынулар		Негізгі топ (n = 15)	Бақылау тобы (n = 15)	p	OR (95% CI)
1		2	3	4	5
Имплантың сынуы	иә	1(6,7%)	0(0,0%)	p=0,512	0,903 (95% CI:0,815-1,069)
	жоқ	14(93,3%)	15(100,0%)		
Жалған буын	иә	0(0,0%)	4 (26,7%)	p=0,063	0(95% CI:0-0,241)
	жоқ	15(100%)	11(73,7%)		
Ығысу	иә	0(0,0%)	5(33,3%)	p=0,006	0(95% CI:0-0,55)
	жоқ	15(100,0%)	10(66,7%)		

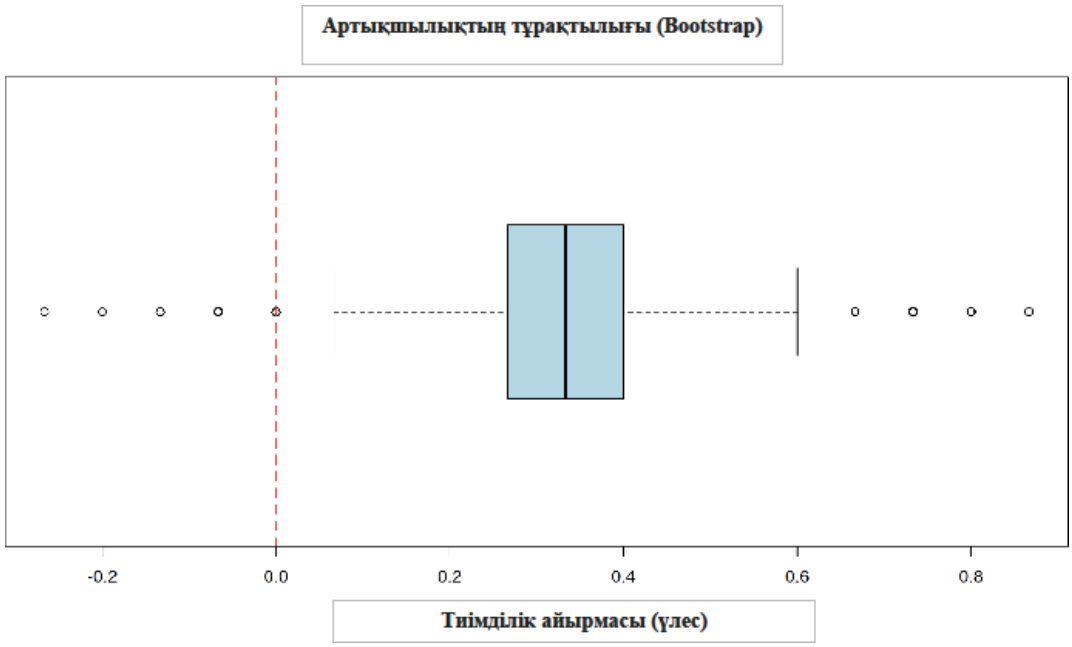
19-кестенің жалғасы

1	2	3	4	5	6
Кортикальды қабаттың жарылуы	иә	0(0,0%)	4 (26,7%)	p=0,006	0(95% CI:0-0,55)
	жоқ	15(100,0%)	11(73,7%)		
Отадан кейін қайта қарау отасы	иә	1(6,7%)	5(33,3%)	p=0,033	0,143(95% CI:0,040-0,514)
	жоқ	14(93,3%)	10(66,7%)		
Қабыну (жергілікті)	иә	0(0,0%)	5(33,3%)	p=0,006	0(95% CI:0-0,55)
	жоқ	15(100,%)	10(66,7%)		

Топ аралық салыстыру Фишердің нақты критериін қолдану арқылы жүзеге асырылды, ассоциация күші 95 % сенімділік интервалімен коэффициенттеріне қатысты бағаланды. Кестеде көрсетілген асқынулардың ішінде имплanттың сынуы бойынша OR шексіз болды, өйткені салыстырмалы топта имплanттың сынуы кездеспеді. Бұл статистикалық тұрғыдан маңызды болып саналады. Осы тұста да іріктеме көлемінің шектеулі болуы OR кең сенімділік интервалдарына әкелді. Дегенмен, топтардың салыстырмалы болуы, хирургиялық әдістің стандартталуы айқын айырмашылықтардың қауіпін азайтты. Негізгі топтағы орын алған асқынулар бойынша келесі нәтижелерді көрсетті: 15 ота жасалған сегмент бойынша имплanттың сынуы-1 жағдайда (6.7%), қайта отаға алу-1 жағдайда (6.7%) орын алды. Ал салыстырмалы топта қабыну- 5 жағдайда (33,3%), жалған буын- 4 жағдайда (26.7%), қайта қарау отасы-5 жағдайда 33,3%), ығысу-5 жағдайда (33,3%), кортикальды қабаттың жарылуы- 4 жағдайда (26.7%) байқалған.

Екі топ арасында анықталған асқынулар бойынша сипаттамалы статистика жүргізу үшін салыстырмалы көрсеткіштер (жиілігі мен үлесі)әдісі қолданылды. Нәтижелер пайыздық түрде ұсынылып, топтар арасында салыстырмалық қамтамасыз етілді. Топтар арасындағы айырмашылықтардың мәнін анықтау үшін Фишердің нақты критериі қолданылды, талдау бірлігі ретінде ота жасалған анатомиялық сегмент алынды (әр топта 15 сегмент). Негізгі топта асқыну жиілігінің 40,0%-дан 13,3%-ға дейін төмендеу үрдісі анықталды. Салыстыру тобындағы асқыну анықталған 6 сегментте барлығы 24 клиникалық асқыну тіркелді, яғни бір асқынған сегментке орта есеппен 4 асқынудан келді. Фишердің нақты критериі бойынша айырмашылық статистикалық мәнділік деңгейіне жеткен жоқ (p= 0,215). Сонымен қатар, Bootstrap талдауы (10000 итерация) және уақытқа тәуелді талдау нәтижелері ұсынылған әдістің артықшылығын көрсетті (тиісінше p=0.015 және log rank p=0.039) (23,26 суреттер). Екі топ арасындағы айырмашылықты анықтау үшін

Bootstrap әдісімен есептелген 95% сенімділік интервалы (СИ) қолданылды, тәуекел айырмасы 27% құрады, 95% СИ (0,0667;0,6000). Бұл талдау негізгі топтағы асқынулар жиілігінің төмендеу бағытын қолдады.

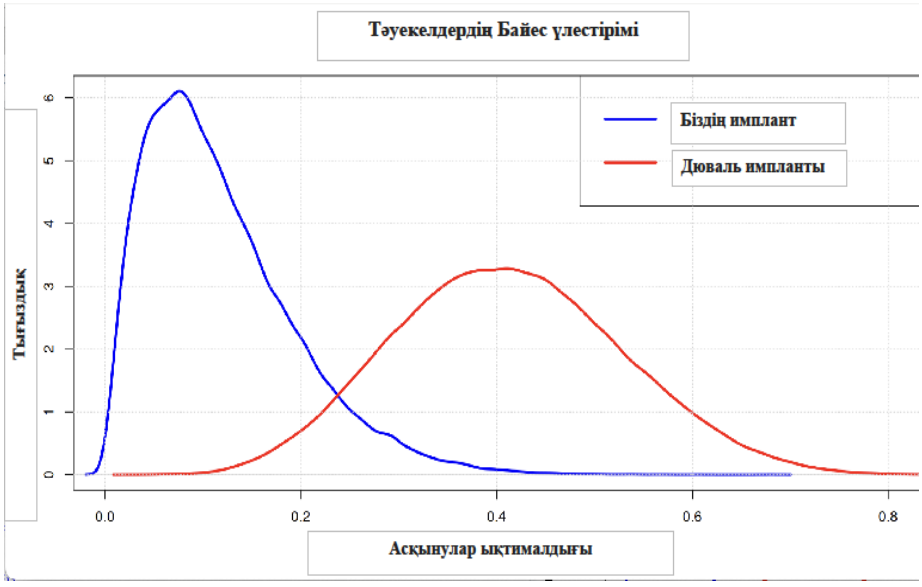


Сурет 23 - Тәуекел айырмасының Bootstrap үлестірілімі

Сурет 24 - Негізгі топтағы енгізілген сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант артықшылығының тұрақтылығы (Bootsrtap)

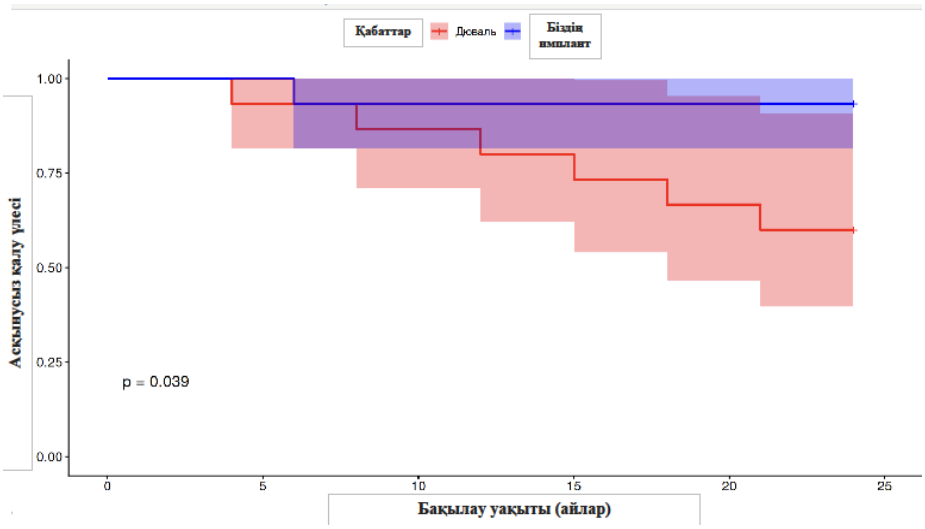
Тиімділік айырмашылығы 0-ден оңға қарай болуы ұсынылған әдістің дәстүрлі әдістен басымдылығын көрсетті.

Нәтижелерді бағалауды жалғастыру үшін Байесовтың иерархиялық модельдеуі қолданылды. Алынған апостериорлық (posterior) үлестірілімдерге сәйкес, әзірленген қондырғыны пайдаланғанда асқынулардың даму қаупі дәстүрлі әдісте қолданылған қондырғымен салыстырғанда төмен болу ықтималдылығы 98,04% құрайды (сурет 25).



Сурет 25 - Байесовтың иерархиялық модельдеуі әдісі

Сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты енгізгеннен кейін бақылау мерзімінің ішінде асқынулардың болу қауіпі салыстырмалы түрде төмен екені анықталды.



Сурет 26 - Каплан-Мейер өміршеңдік қисықтарын салыстыруда қолданылған лог-ранг тестінің нәтижесі

Сонымен қатар, зерттеу топтарында анықталған асқынулар жиілігінің үлесін тек пайыздық түрінде салыстырып қана қоймай, Каплан-Мейер әдісімен уақытқа байланысты, яғни 24 ай ішінде асқыну орын алған мерзім мен оның болу жылдамдығын анықтауға мүмкіндік туды (сурет 26).

Лог-ранг нәтижесі (p=0,039) статистикалық маңызға ие болып (p<0.05), екі әдістің арасындағы айырмашылық мәнін айқындап тұр. Яғни, әзірленген қондырғының жоғары бейнеленуі кездейсоқ емес, заңды екенін, берілген уақыт аралығында тұрақты және қауіпсіз жағдайды қамтамассыз ету мүмкіндігін көрсетті.

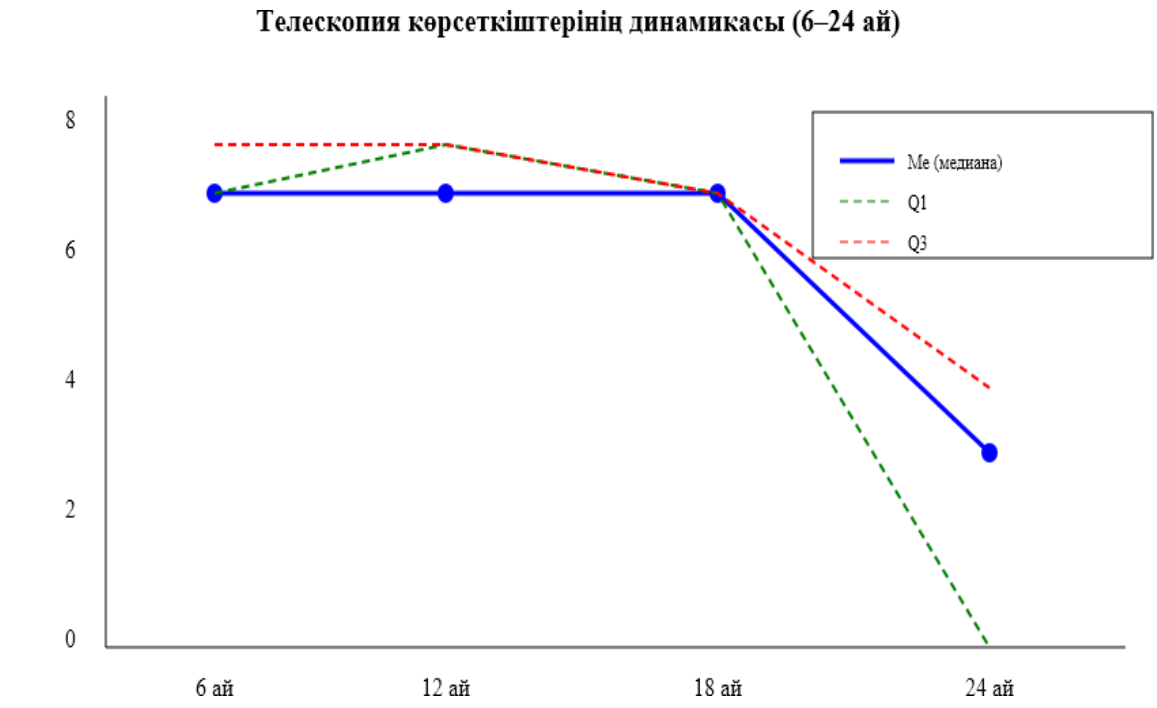
Зерттеу барысында негізгі және салыстырмалы топтағы науқастардың денситометрия көрсеткіштері мен сүйекке енгізілген қондырғының ұзару көрсеткіштері арасында салыстыру жүргізілді (20 кесте).

Кесте 20 - Екі топтың денситометрия мен телескопия өзгерістерінің көрсеткіштері

Көрсеткіштер	Негізгі топ (n = 15) M ± SD / Me [Q1; Q3]	Бақылау тобы (n = 15) M ± SD / Me [Q1; Q3]	p
Отаға дейінгі денситометрия	-2,41 ± 0,16	-2,60[-3,10; -2,60]	P=0,015

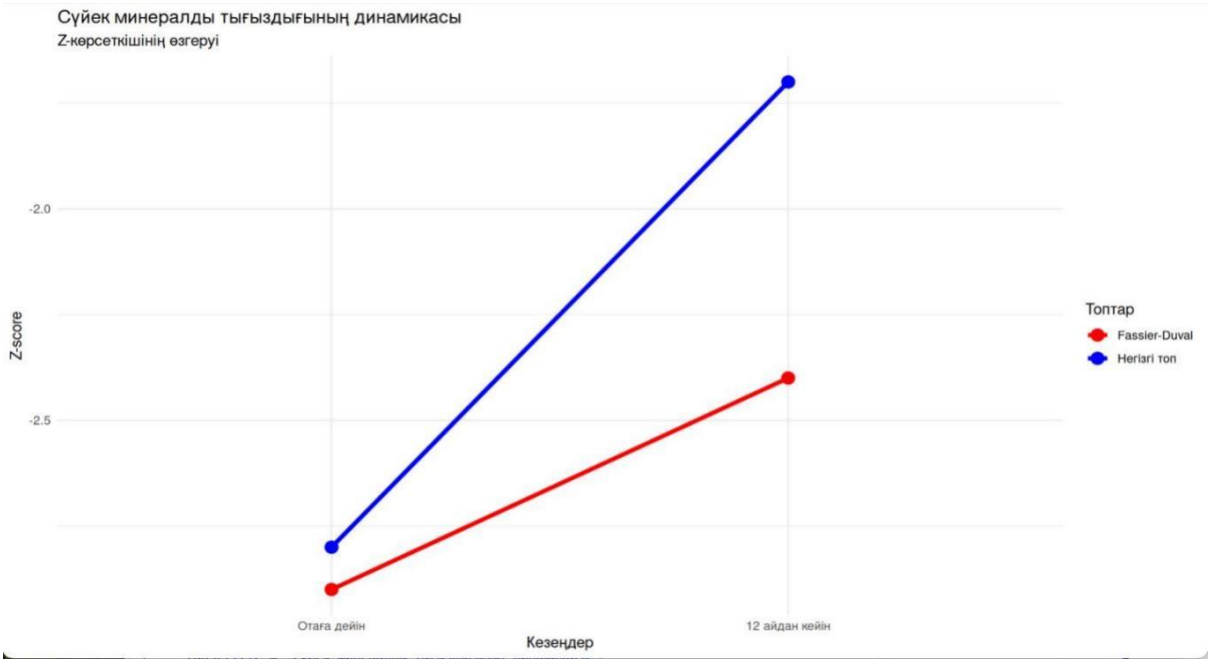
Отадан кейінгі денситометрия	-1,96 ± 0,09	-2,28 ± 0,10	P<0.001
Δ денситометрия (кейінгі – дейінгі)	0,5[0,50; 0,50]	0,3[0,30; 0,40]	P<0.001
6 айдағы телескопия	9,0[8,00; 9,00]	8,0[8,00; 9,00]	P=0,25
12 айдағы телескопия	9,0[8,00; 9,00]	8,0[8,00; 9,00]	P=0,20
18 айдағы телескопия	9,0[8,00; 9,00]	8,0[8,00; 8,00]	P=0,05
24 айдағы телескопия	6,0[0,00; 9,00]	4,0[0,0; 4,0]	P=0,015

Бұл нәтижелер Манн-Уитни критериін қолдана отырып жасалды. Статистикалық маңызды айырмашылық телескопиялануды бақылаудың ерте кезеңінде анықталмады (6 және 12 ай, p>0.05). 18 айда тенденция байқалды. 24 айда статистикалық маңызды айырмашылық қалыптасты (p<0.05) (27 сурет). Отадан кейінгі денситометрия көрсеткіштері бойынша екі топта да статистикалық тұрғыдай маңызды жақсару анықталды (p<0.001) (28 сурет). Бұл дерек сүйек тінінің қайта құрылуына әсер ететін жүйелік факторлардың екі топта да ұқсас деңгейде ықпал ететінін көрсетеді.



Сурет 27 - Бақылау мерзімдеріндегі екі зерттеу тобының нәтижелері бойынша имплanттың сырғу қасиетінің өзгерісі

Енгізілген екі имплanттың да сырғуы соңғы 24 айда төмендеген.



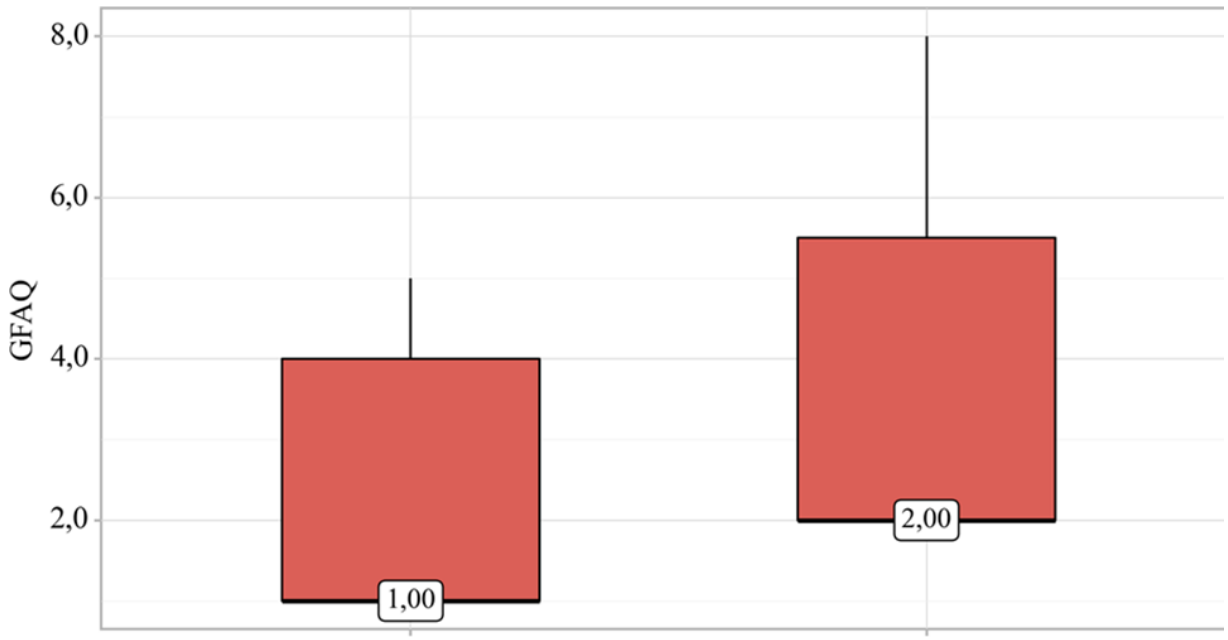
Сурет 28 - Салыстырмалы топтардағы науқастардың СТМТ отаға дейінгі және отадан кейінгі өзгерістері

Зерттеу топтарындағы ота жасалған сегменттер бойынша денситометрия көрсеткіштерінің өзгерістері айтарлықтай жақсарған. Негізгі топ науқастарының хирургиялық емдеуден кейін функционалдық күйінің өзгерісін анықтау мақсатымен отаға дейін және отадан кейін Gillette FAQ өлшеміне статистикалық талдау жасалды (21 кесте), яғни отадан кейін науқастардың физикалық белсенділігінің қаншалықты өзгергенін білуге мүмкіндік туды. Бұл хирургиялық араласудың балалар өмірінің түрлі аспектілеріне ықпалын тереңірек түсінуге мүмкіндік берді. Зерттеу барысында екі топқа бірдей сауалнамалық бағалау құралын қолдану әдістемелік тұрғыдан жоспарланғанымен, зерттеу дизайнының ерекшеліктеріне байланысты бұл талап толық көлемде сақталмады. Атап айтқанда, ретроспективті топта деректер бұрын жүргізілген ем нәтижелеріне негізделіп ауру тарихтарынан алынды. Сондықтан отаға дейінгі және отадан кейінгі кезеңдерде науқастардан бірдей сауалнама жүргізу мүмкіндігі болмады, өйткені сауалнама жүргізу зерттеу басталғаннан кейін ғана жүргізіледі. Ал проспективті топта зерттеу хаттамасы алдын ала жоспарланып, науқастарды динамикалық бақылау қарастырылады. Осыған байланысты аталған топта сауалнама отаға дейін де отадан кейін де бірдей белгіленген уақытта жүргізілді, бұл көрсеткіштердің өзгерісін бақылауға мүмкіндік берді. Осылайша, ретроспективті және проспективті топтар арасындағы сауалнама мәліметтерінің толық салыстырмалылығы шектеулі болды, бұл зерттеудің белгілі бір әдістемелік шектеуі ретінде қарастырылды. Алайда, әзірленген қондырғымен хирургиялық емнің функционалдық және субъективті нәтижелерін тереңірек талдауға Gillette FAQ және осы сауалнамаға қосымша ретінде Hoffer-Bullock сауалнамасы мүмкіндік берді.

Кесте 21 - Gillette FAQ өлшемі арқылы ота жасалған сегменттер нәтижесі бойыша науқастардың функциональдық жағдайы өзгерістерінің талдауы

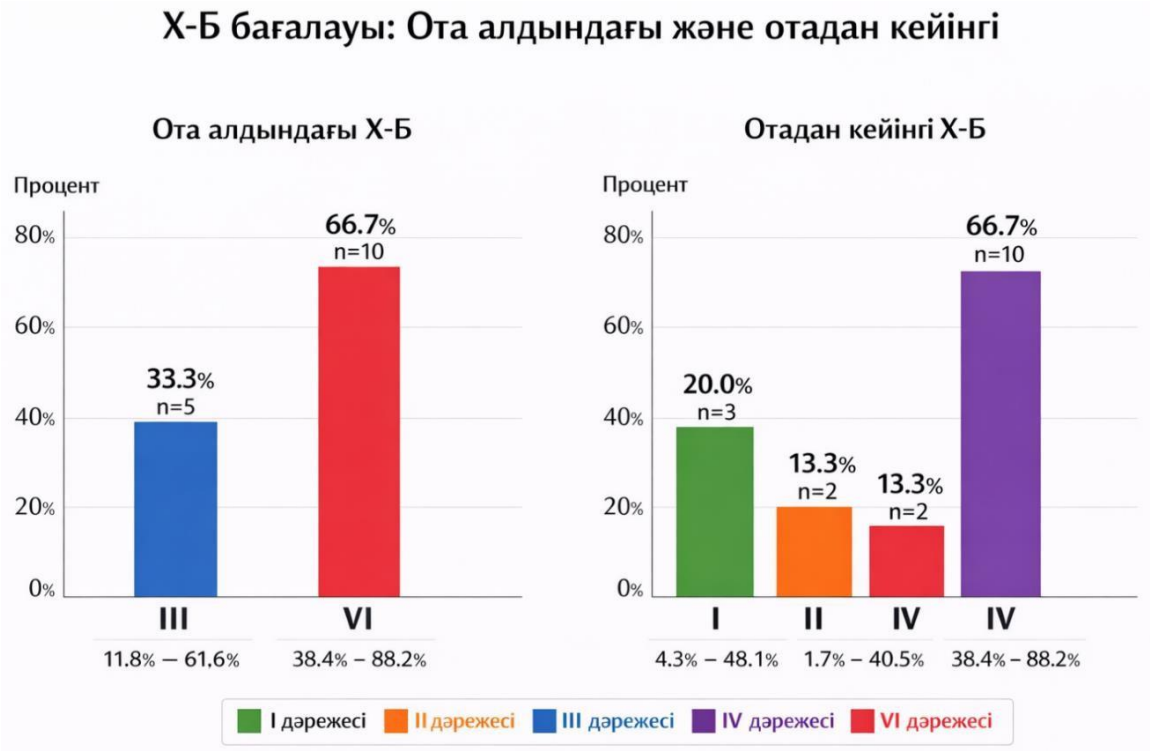
Бақылау кезеңдері				W	df	p
GFAQ ота алдында		GFAQ отадан кейін				
Me	$Q_1 - Q_3$	Me	$Q_1 - Q_3$			
1,00 (n=15)	1,00 – 4,00	2,00 (n=15)	2,00 – 5,50	0×10^0	–	< 0,001*
Ескерту: * – статистикалық маңызды көрсеткіштердің айырмашылығы ($p < 0,05$).						

Өзара байланысты іріктемелерді салыстыру Уилкоксон критериі арқылы анықталды. Талдау отадан кейінгі GFAQ медианасының статистикалық маңызды өсуін анықтады ($p<0.001$), бұл отадан кейінгі кезеңде науқастардың функционалдық жағдайының айқын жақсарғанын көрсетті.



Сурет 29 - Вертикальды мәндер GFAQ өлшемдері; бірінші сурет ота алдындағы мәні, екінші суреттегі отадан кейінгі мән

Сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты енгізгенге дейін және енгізгеннен кейін науқастардың қызмет көрсете алу мүмкіндігінің артқаны анықталды, бұл өз кезегінде олардың қозғалыс белсенділігінің жақсарғанын көрсетеді.



Сурет 30 - НВ өлшемі бойынша науқастардың отаға дейінгі және отадан кейінгі функционалдық күйінің көрсеткіші

Әрине, анық айырмашылықтар орын алмаса да отадан кейінгі мәндер қолайлы нәтижені көрсетті.

1 Клиникалық мысал.

Науқас А., 10 жаста, сол жақ сан сүйегінің деформациясына, жамбас буынындағы қозғалыстың шектелуіне және ұзын сүйектердің жиі сынуына шағымданып түсті. Анасының айтуынша, бала дүниеге келгеннен бастап ауырады, алғашқы сыну 1 айлық кезінде орын алған, содан бері науқаста 27 сыну болған. Науқас жергілікті жердің дәрігерлерінде «Жетілмеген остеогенез, аутосомды доминатты тұқымқуалау, I типі» диагнозымен диспансерлік есепте тұрады және тұрақты ем алып келеді. Нақты диагноз 2015 жылы Мәскеу қаласындағы GMS клиникасында генетикалық тексеріс нәтижесінде қойылған. 2016 жылдың 4 шілдесінен 2019 жылдың 19 тамызына дейін сол клиникада памидронат препаратымен (0,5–1 мг/кг дозада) инфузиялық терапия алған. Сонымен қатар, бірнеше рет ҚР Ұлттық ғылыми ана мен бала орталығында («UMC» КФ) бисфосфонаттармен инфузиялық ем алады. 2023 жылдың 26 маусымында «Alanda» клиникасының «Сирек сүйек ауруларының орталығы» бөлімшесіне жоғарыда көрсетілген шағымдармен хирургиялық ем алу үшін ауруханаға жатқызылды, жоспар бойынша сол жақ сан сүйегіне сүйекішілік бұғатталатын телескопиялық имплант орнатылады. Ота алдында науқас тек оңалту кезінде қозғалады екен, бірақ өздігінен орын ауыстыра алмайды, өзгенің көмегін қажет етеді екен, бұл жағдай GFAQ бойынша 3 баллға және H-B шкаласы бойынша III деңгейге сәйкес келді. Баланы ота алдында тексеру барысында (31 а суретте): екі сан сүйегінің осі түзу, сол жақ сан сүйегі 2 см-ге қысқарған. Жамбас және тізе буындарындағы қозғалыс көлемі толық. Жалпы қол-аяқтың бұлшықеттерінің тонусы төмендеген. Осы жолы науқасқа «Сол жақ сан сүйегіне сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант орнату» отасы жасалды.

31 а - науқастың ота алдындағы суреті, 31 ә - ота уақытындағы ЭОП бақылауымен түсірілген рентгенограмма. 2023 жылдың 26 маусымындағы ота кезінде ЭОП бақылауымен түсірілген рентгенограммада (27 ә суретте): сан сүйегі сынықтары дұрыс біріктірілген, сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант енгізілген. Науқастың таңғышын 6 апта өткеннен кейін 23.09.2023ж. шешіп, рентген сурет жасалды (27 б суретте көрсетілген), рентген суретте сол жақ аяқтың салыстырмалы түрде түзелгені, симметриялы болуға жақындағаны байқалады, деформация жойылған, жамбас пен тізе аймағы қалыпқа келтірілгені анықталады. Гипсті таңғышты шешкенней кейін бірден ортез кигіздік, ортезді тәулігіне 5-6 сағаттан үнемі қолданатын болады.

27 б- науқастың отадан 6 аптадан кейінгі суреті. 27 в, г –сол жақ аяғына ортез салған суреті. Ота жасалғаннан кейін 6 ай өткенде кезекті бақылау мақсатымен науқасқа рентгендік зерттеу жасалды, нәтижесі 27 ғ суретте көрсетілді.

27 ғ-алдыңғы-артқы және бүйір проекциядағы сол жақ сан сүйегінің рентгенограммасы.



а)



ә)



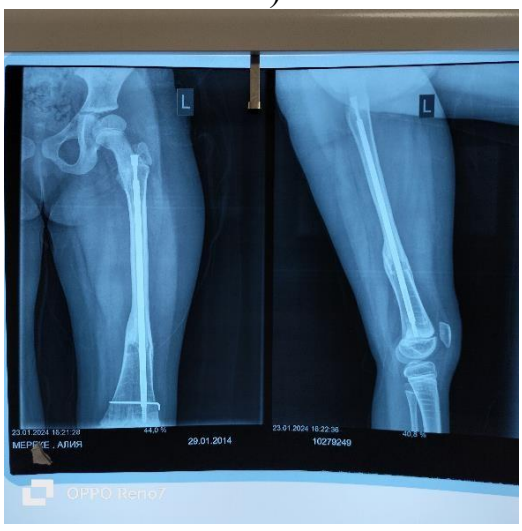
б)



в)



г)



ғ)

Сурет 31 – 1 Клиникалық мысал науқасын бақылау барысы

Отадан кейін 6 айдағы бақылау рентендік суретте (31 ғ- сурет): сол жақ сан сүйегіне енгізілген сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант, имплант дұрыс орталықтандырылған, осі түзу, проксимальді және дистальді ұштары берік бекітілген, ығысу жоқ, сыну фрагменттері сәйкестендірілген, жазылу кезеңі. Анасының айтуы бойынша науқас отадан кейін үш айда қосымша тіреуші құралдар көмегімен үйдің ішінде қозғалып бастады. 24 айда науқас үйден тыс жерде өз бетімен қозғала алады, бірақ тек тегіс жерде, бұл жағдай GFAQ бойынша 7 баллға және H-B шкаласы бойынша I деңгейге сәйкес келеді.

2 Клиникалық мысал:

Науқас Т., 7 жаста, сол жақ балтырының деформациясына, ұзын сүйектердің жиі сынуына шағымданып түсті. Анасының айтуынша, бала дүниеге келгеннен кейін бір ай өткенде сан сүйегі сынған, содан кейін алғашқы отаға дейін 8 сыну орын алған, зерттеле келіп, Мәскеуде жасалған генетикалық анализ нәтижесі «Жетілмеген остеогенез, аутосомды рецессивті тұқымқуалау, III типі» диагнозы содан бері науқас бойынша жергілікті жердің дәрігерлерінде диспансерлік есепте тұрады және тұрақты ем алып келеді. Науқасқа 6 жас кезінде екі жақ сан сүйегіне Фасье-Дюваль телескопиялық жүйесі орнатылған. Сол жақ балтыр сүйектерінің ортаңғы үштен бір бөлігінде бұрышты ығысумен шоғырландырылған сынуы орын алуына байланысты науқас 7 жасында 2023 жылдың 5 қаңтарда «Alanda» клиникасының «Сирек сүйек ауруларының орталығы» бөлімшесіне жоғарыда көрсетілген шағымдармен хирургиялық ем алуға жатқызылды, жоспар бойынша сол жақ сан сүйегіне сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант енгізілді. Жарақатқа дейін пациент памидронатпен 5 курс ем қабылдаған. Жарақат алдында бала тек жатады, бұл жағдай GFAQ бойынша 1 баллға және H-B шкаласы бойынша VI деңгейге сәйкес келеді. Ота алдында баланы тексеру кезінде (32 а суретте): Бала жүре алмайды. Балтыр сүйектерінің екі жақты көпжазықты деформациясы мен екі аяқтың да қатты сыртқа айналуы көрініп тұр. Бұлшықеттерінің тонусы өте төмен. Екі аяқта да жүйке-қанайналым бұзылыстары жоқ.

Ота алдындағы рентгендік зерттеуде (32 ә сурет) : алдыңғы-артқы және бүйір рентгенді зерттеуде үлкен жіліншік сүйегінің ортаңғы 3/1 бұрышты ығысумен шоғырландырылған сынығы көрінеді, сонымен қатар көпжазықты деформация, кортикальді қабат жұқарған. Балтыр сүйектерінің патологиялық остепорозы байқалады.

6 қаңтарда науқасқа ота жасалды, сол жақ үлкен жіліншік сүйегіне сүйекішілік бұғатталатын телескопиялық имплант орнатылды (32 б, в).



а)



ә)

Отчет

РЕНТГЕНДЕНСИТОМЕТРИЯ

г. Нур-Султан, пр. Абылай Хана, 15а

Телефон : 8 (717) 2 54-77-02

Дата печати : 2022-07-28

Информация о пациенте

ID пациента.....11873
Имя.....Балтабаев. Т.
Дата рождения.....2016-11-08 (5.7)
Рост.....113.0 cm

Врач.....Жумадилова А.Б
Национальность.....Азиат
Пол.....Пол - мужской
Вес.....22.0 Kg
<Версия ПО. 1.0 Spine Alg. : 3 >

Позвоночник

2022-07-28

L1
L2
L3
L4

Изображение не для диагностики

Ссылка : L1_L4

BMD (g/cm2): 1.44, 1.32, 1.19, 1.07, 0.94, 0.82, 0.69, 0.57, 0.44
T-Score: 2, 1, 0, -1, -2, -3, -4, -5, -6
20 30 40 50 60 70 80 90 100

Region	BMD	T-Score	Z-Score	BMC(g)	Area(cm2)
L1	0.602	-4.1 (54%)	-1.6 (75%)	3.56	5.92
L2	0.532	-5.5 (44%)	-2.9 (60%)	3.19	6.00
L3	0.467	-6.9 (39%)	-3.4 (52%)	3.53	7.56
L4	0.389	-8.6 (32%)	-4.0 (44%)	3.29	8.45
L1-L2	0.567	-4.7 (49%)	-2.3 (66%)	6.75	11.92
L1-L3	0.528	-5.1 (45%)	-2.6 (62%)	10.29	19.47
L1-L4	0.467	-5.6 (41%)	-3.3 (54%)	13.59	27.92
L2-L3	0.496	-5.6 (41%)	-3.3 (55%)	6.72	13.56
L2-L4	0.455	-6.0 (38%)	-3.6 (50%)	10.02	22.00
L3-L4	0.426	-6.3 (35%)	-4.1 (45%)	6.82	16.00

Комментарий

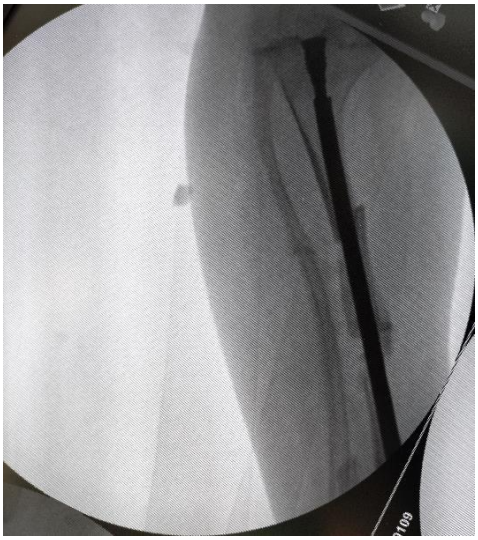
Spine : ИПК позвоночника по Z критерии соответствует низкой массе костной ткани по сравнению с возрастной нормой

Врач Имя : Жумадилова А.Б

AsianРеферентная группа населения
Согласно публикации Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ)
- Нормально: результат BMD не больше 1SD - ниже у совершеннолетних (T > -1.0) - считается нормальным.
- Остеопения: результат BMD между 1,0 и 2.5SD - ниже у совершеннолетних (-1.0> T > -2.5) - указывает на остеопению.
- Остеопороз: результат BMD превышает 2.5SD - среднего значения у совершеннолетних (T < -2.5) - классифицируется как остеопороз.
Нормальный уровень: T> -1.0
Остеопения: -1.0> T > -2.5
Остеопороз: T < -2.5

б)

Сурет 32 – 2 Клиникалық мысал науқасын бақылау барысы, 1 бет





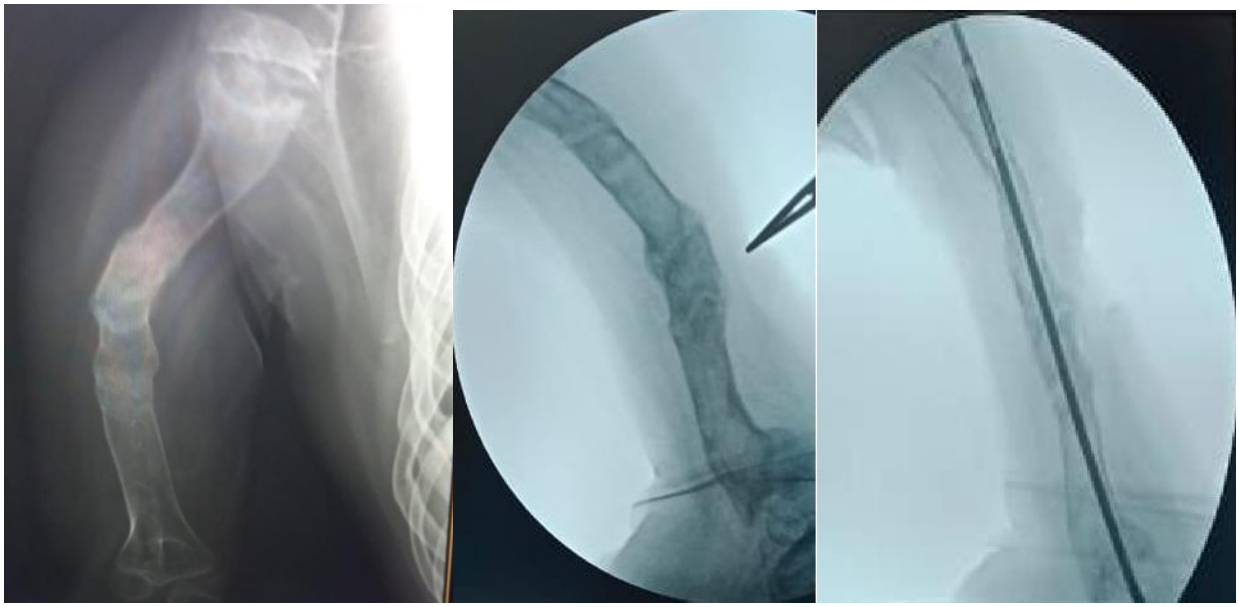
в)





г)

Сурет 32, 2 бет



ғ) д) е)

Сурет 32, 3 бет

32 а-науқастың аяқтарының ота алдындағы суреті.

32 ә-Сол жақ балтыр сүйектерінің 1 проекциялы рентгенді суреті.

32 б-ота алдында жасалған денситометрия мәліметтері: Z- критерий бойынша омыртқаның СМТ жасымен салыстырғанда сүйек тінінің төменгі массасына сәйкес келіп тұр.

32 в- ЭОТ көмегімен ота сәтінде жасалған рентгендік суреттер.

Ота сәтіндегі ЭОТ көмегімен жасалған рентгендік суреттерде (28 в суретте) үлкен жіліншік сүйегіне сүйекішілік бұғатталатын телескопиялық имлант орнатылған, осі түзу, проксимальді және дистальді ұштары берік бекітілген, ығысу жоқ.

32 г- отада орнатылған сүйекішілік бекітілетін телескопиялық имплланттың өзекше-ендірменің қуысты бөліке енген күйде жіне екеуінің өзара сырғып ұзарған күйте көрсетілген суреті.

Бұл науқасты да отадан кейін 6 ай өткенде кезекті бақылау себебімен рентген зерттеу жасалды (32 г суретте). Рентген суреттің сипаттамасы: отадан кейінгі кезең, сол жақ үлкен жіліншік сүйегіне енгізілген сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант, имплант дұрыс орталықтандырылған, екі жақ ұштары проксимальды және дистальды фрагменттерге сәйкес келеді, сыну фрагменттері шоғырландырылған, сәйкестендірілген, ығысу жоқ, жазылу кезеңі.

Отадан кейін 6 ай өткендегі бақылау рентгендік суретінде (32 г суретте) жазылу кезеңін көреміз, сыну фрагменттері өзара сәйкес, шоғырландыру толық,

сүйекішілік бұғатталатын телескопиялық имплант сүйек өзегі бойымен орналасқан, екі жақ ұштары берік бекітілген, ығысу көрінбейді.

Сонымен қатар, дәл осы науқасқа зерттеу жұмысын жүргізу барысында оң жақ йық сүйекке сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант енгізілді. Өйткені науқасты бақылау кезінде оң жақ йық сүйегінің ортаңғы 3/1 бөлігінің дұрыс біріктірілмеген сынуы, көпжазықты деформация анықталды.

32 ғ- ота алдындағы оң жақ йықтың артқы проекциядағы рентген суреті.

32 д-ота сәтіндегі оң жақ йық сүйегінің сыну тұсына кесу жасау үшін ЭОТ көмегіміен белгілеу сәтіндегі рентген суреті. Екі рентген суреттің де сипаттамасы : Оң жақ йық сүйегінің ортаңғы 3/1 бөлігінің дұрыс біріктірілмеген сынуы, көпжазықты деформация.

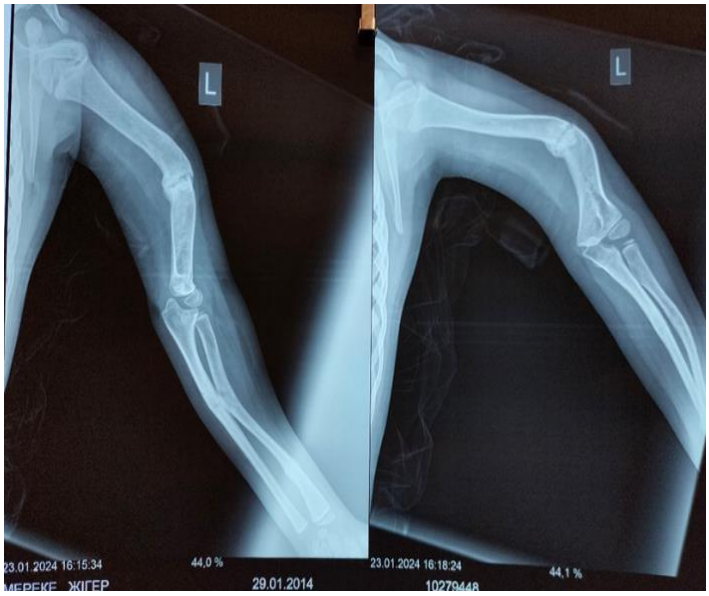
32 е- ота барысында ЭОТ көмегімен жасалған сурет: йық сүйегі сынықтары дұрыс біріктірілген, сүйек ішіне сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант енгізілген.

Зерттеу уақыты бойынша бұл отадан кейін 6 ай өтпегендіктен кезекті бақылау суреттері енбеді.

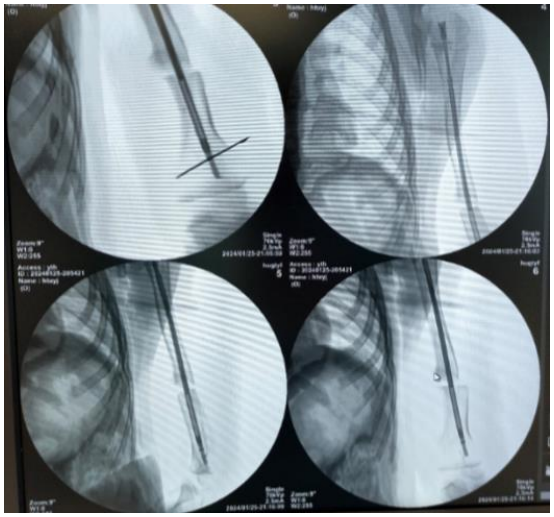
Науқастың сол жақ үлкен жіліншік сүйегіне сүйек ішілік бекітілетін телескопияллық имплантты орнатқаннан кейін 24 айда өзгенің көмегімен бірнеше қадам жасай алады, алайда аяқтарына сүйеніп тұра алмайды, өзгенің көмегінсіз бір орыннан екінші орынға еркін жылжиды. Бұл жағдай GFAQ бойынша 2 баллға және H-B шкаласы бойынша IV деңгейге сәйкес келеді.

3 Клиникалық мысал:

Науқас Ж, 8 жаста. Сол жақ йығының деформациясына, ұзын сүйектердің жиі сынуына шағымданып түсті. Анамнезінен белгілі болғандай, дүниеге келгеннен бастап ұзын түтікшелі сүйектердің сынуымен бірнеше мәрте ем алған. Отаға дейінгі сыну саны 24 рет. Зерттеу барысында генетикалық зерттеу нәтижесі бойынша «Жетілмеген остеогенез, аутосомды доминатты тұқымқуалау, III типі » диагнозы қойылды. Науқас жергілікті жердегі дәрігерлердің бақылауында емепте тұрады. Осы отаға келгенге дейін науқас памидронатпен 6 курс ем қабылдаған. Жарақат алдында бала тек жатады, бұл жағдай GFAQ бойынша 1 баллға және H-B шкаласы бойынша VI деңгейге сәйкес келеді. 2024 жылғы 24 қаңтарда «Alanda» клиникасының «Сирек сүйек ауруларының орталығы» бөлімшесіне жоғарыда көрсетілген шағымдармен хирургиялық ем алуға жатқызылды, 2024 жылдың 25 қаңтарда науқасқа ота жасалды, сол жақ йық сүйегіне сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант орнатылды (34 суретте).

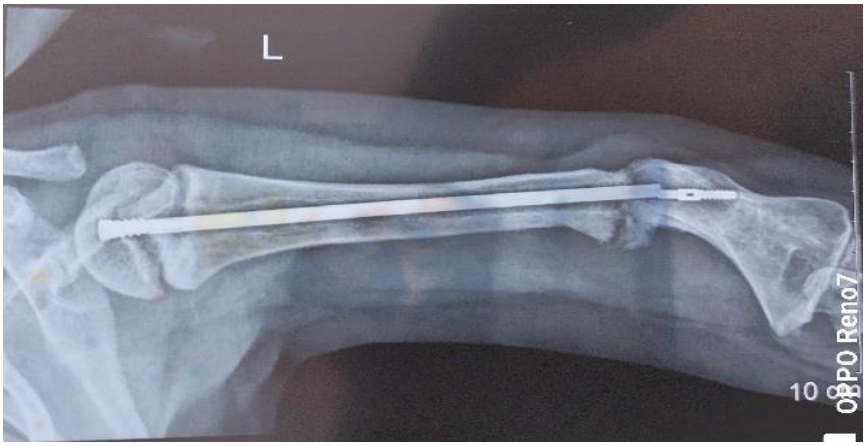


Сурет 33 - Алдыңғы-артқы және бүйір проекциядағы сол қол сүйектерінің рентгенограммасы (ота алдында): Сол жақ қол сүйектерінің алдыңғы-артқы және бүйір проекциядағы рентгенді зерттеуінде йық сүйегінің ортаңғы 3/1 шоғырландырылған сынығы көрінеді, сонымен қатар көпжазықты деформация Қол сүйектерінің патологиялық остепорозы байқалады.



Сурет 34 - Алдыңғы-артқы және бүйір проекциядағы сол қол сүйектерінің рентгенограммасы (ЭОТ көмегімен, ота барысы): сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант сүйек кемігіне орталықтандырылған, осі түзу, проксимальді және дистальді ұштары берік бекітілген, ығысу жоқ

Алайда, науқас 6 айдан кейін кезекті бақылауға келген сәтінде сол жақ қол сүйектерінің алдыңғы-артқы және бүйір проекциядағы рентгенограммасында (35 - суретте) сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантың өзекше-ендірмесі төменгі үштен бір бөлігінде сынғаны анықталды.



Сурет 35 – алдыңғы-артқы проекциядағы сол қол сүйектерінің рентгенограммасы: имплланттың төменгі үштен бір бөлігінде сынуы

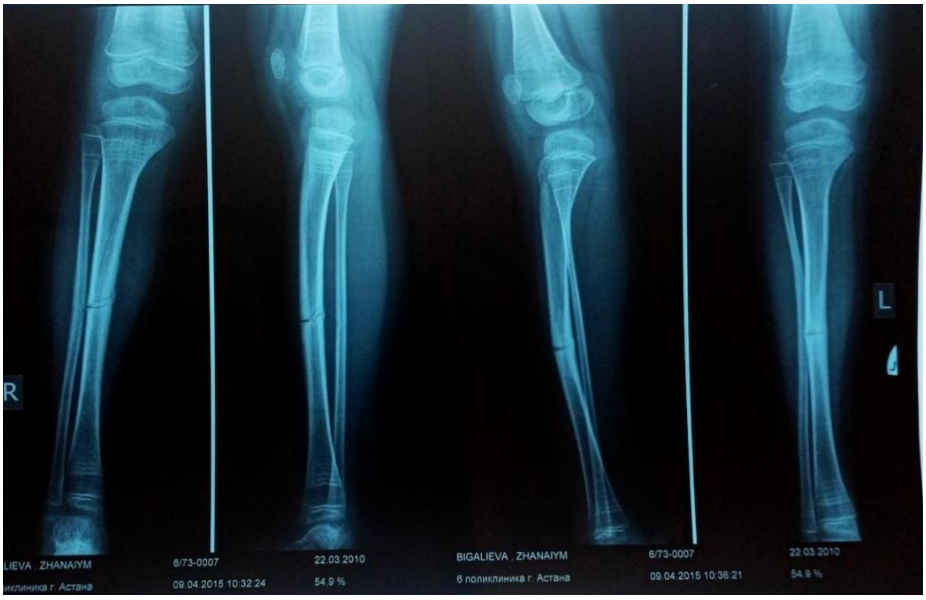
Науқасқа қайта ота жасау шешілді. Науқас клиникалық-лабораториялық зерттеулерден өтіп, қайта ота жасатуға жатқызылды, 2024 жылдың 5 қарашасында сол жақ йық сүйегіне сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплант қайта енгізілді.

Екінші мәрте қайта жасалған отадан кейінгі аралықта 6 ай өтпегендіктен, кезекті 6 айдан кейінгі зерттеу нәтижелері енбеді.

Сонымен қатар, салыстырмалы топтың науқастары туралы мағлұматтар арнайы рұқсат қағазымен мұрағаттағы сақталған науқас тарихтары арқылы жинақталды. Екінші топтағы науқастардың клиникалық мысалдары:

4 Клиникалық мысал:

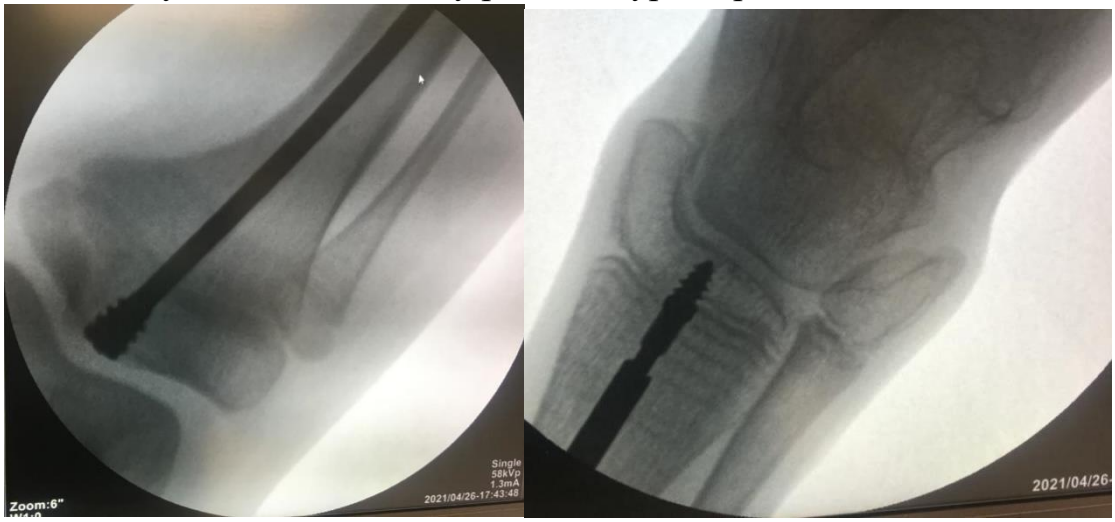
Науқас Б., 15 жаста, анасының айтуы бойынша дүниеге келгеннен ота жасалғанға дейін 40 реттен көп сынулар алған. Генетикалық зерттеу нәтижесі бойынша «Жетілмеген остеогенез, аутосомды доминатты тұқымқуалау, I типі » диагнозы қойылған және осы диагнозбен жергілікті жердің дәрігерлерінде есепте тұрады, памидронатпен курс бойынша ем қабылдайды. 2021 жылдың 26 сәуірінде екі жақ үлкен жіліншік сүйегіне Фасье-Дюваль телескопиялық жүйесі орнатылды. Ота алдындағы шағымы: екі жақ балтыр сүйектерінің сынуы мен деформациясы және ұзын түтікшелі сүйектерінде жалпы 40-тан аса сынулардың болуы. Отаға дейін науқас өзгенің көмегімен 15 метрге дейінгі жерлерде жүре алады, бұл , бұл жағдай GFAQ бойынша 5 баллға және H-B шкаласы бойынша I деңгейге сәйкес келеді. Науқасты қарау кезіндегі объективті статус: Бала жүре алады. Екі жақ балтыр сүйектерінің көпжазықты деформациясы мен сыртқа айналып тұруы көрініп тұр. Бұлшықеттерінің тонусы қалыпты. Екі аяқта да жүйке-қанайналым бұзылыстары жоқ. (Бұл жазбалалар ауру тарихынан алынды). Ота алдындағы суретте (36 сурет):



Сурет 36 - Алдыңғы-артқы және бүйір проекциядағы екі жақ балтыр сүйектерінің рентген суреті

Екі жақ балтыр сүйектерінің ортаңғы үштен бір бөлігіндеге көлденең сыну анықталады және деформация байқалады. Ота сәтіндегі ЭОТ көмегімен жасалған суреттерде (37 - суретте):

- үлкен жіліншік сүйегіне Фасье-Дюваль телескопиялық жүйесі орнатылған, дұрыс орталықтандырылған, проксимальды және дистальды ұштары берік бекітілген, ығысу жоқ. Отадан кейін 6 апта өткеннен кейін гипсті таңғышты шешу сәтіндегі бақылау рентген суреттері.



Сурет 37 - Алдыңғы проекциядағы ЭОТ көмегімен жасалған рентген суреттер



а) ә)

Сурет 38 а - артқы және бүйір проекциядағы балтыр сүйектерінің рентген суреттері

Сурет 38 ә- таңғышты шешкеннен кейінгі науқастың аяқтарының көрінісі

Сипаттамасы: отадан кейінгі кезең, екі жақ үлкен жіліншік сүйектеріне орнатылған Фасье-Дюваль телескопиялық жүйесі, имплант дұрыс орталықтандырылған, проксимальды және дистальды ұштары берік бекітілген, сыну фрагменттері шоғырландырылған, сәйкестендірілген, ығысу жоқ, жазылу кезеңі. Таңғышты шешкеннен кейінгі науқастың аяқтарының суреті: екі жақ балтыры түзу, деформация байқалмайды, отадан кейінгі жара орындарының жазылу кезеңі. 6,12,18 айдағы бақылау рентген суреттері табылмады.

5 Клиникалық мысал:

Науқас М. 9 жаста, анасының айтуы бойынша науқас дүниеге келгеннен кейін 40 тәулікте балтыр сүйегі сынып бастаған. Алғашқы отаға дейін науқас анасының айтуы бойынша 20-ға жуық сынулар алған. Баланы тексеру барысында генетикалық зерттеу нәтижесі теріс болған. 2021 жылы мамыр айында оң жақ сан сүйегіне деформациясына, сынуына шағымданып, Ұлттық Ана мен бала ғылыми зерттеу орталығының ортопедия бөлімшесіне түскен. Оң жақ сан сүйегіне Фасье-Дюваль телескопиялық жүйесі орнатылған. Науқас памидронатпен ем осы отадан кейін қабылдап бастаған. Ота алдында науқас үйден тыс тегіс жерлерде өздігінен жүре алған, кедір-бұдырлы жерлермен баспалдақтар бар жерлерде өзгенің көмегін қажетсінген, бұл жағдай GFAQ бойынша 7 баллға және H-B шкаласы бойынша I деңгейге сәйкес келеді. Баланы тексеру кезінде: Бала жүре алады. Оң жақ сан сүйегінің көпжазықты деформациясы мен оң жақ аяқтың сыртқа айналуы көрініп тұр. Бұлшықеттерінің тонусы қалыпты. Екі аяқта да жүйке-қанайналым

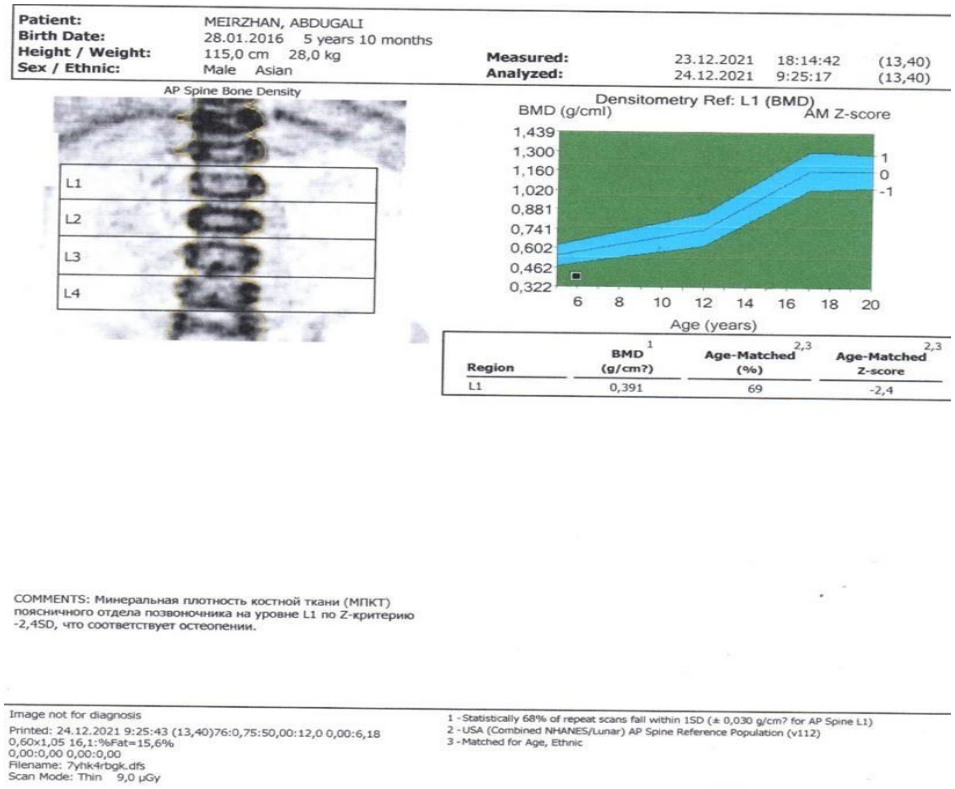
бұзылыстары жоқ. (Бұл жазбалалар ауру тарихынан алынды). Ота алдындағы сурет (39-суретте):



Сурет 39 - Оң жақ сан сүйегінің алдыңғы артқы рентген суреті: Оң жақ сан сүйегінің көп жазықты деформациямен бірге төменгі үштен бір бөлігінің сынығы, ортаңғы бөлігінде сүйек үстілік пластина

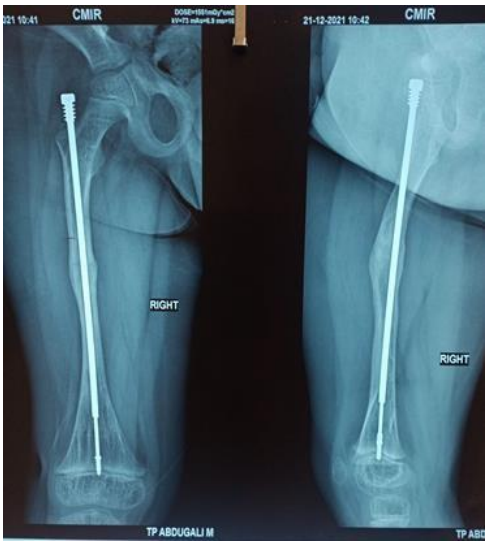


Сурет 40 - Оң жақ сан сүйегінің алдыңғы артқы рентген суреті (отадан кейінгі): Фасье-Дювал телескопиялық импланты енгізілген



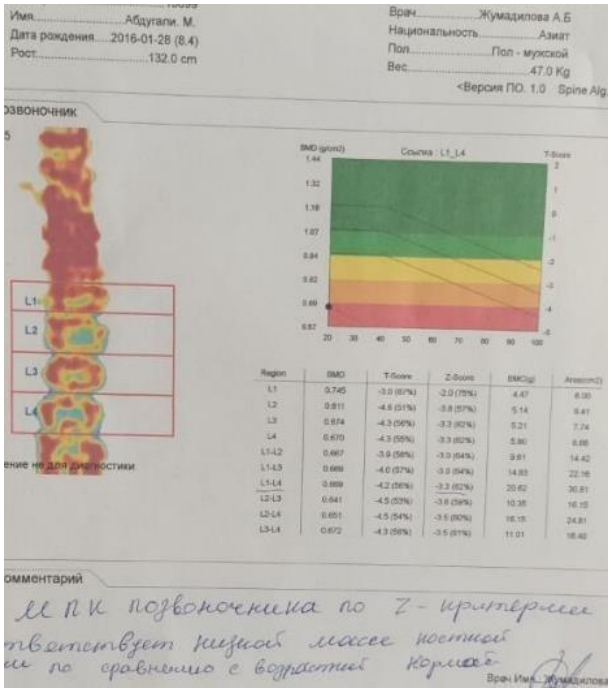
Сурет 41 - Ота алдында жасалған денситометрия нәтижесі: Z-критерий бойынша бел омыртқаның L1 деңгейіндегі сүйек тінінің минеральды тығыздығы (СТМТ) -2,450 болуына байланысты остеопенияға сәйкес

Ота сәтіндегі рентген суреттер анасында болмауына байланысты, диссертацияға кірістіре алмадық, дегенмен отадан кейін 6 апта өткенде таңғышты алғаннан кейінгі бақылау суреттері табылды (42 - сурет).



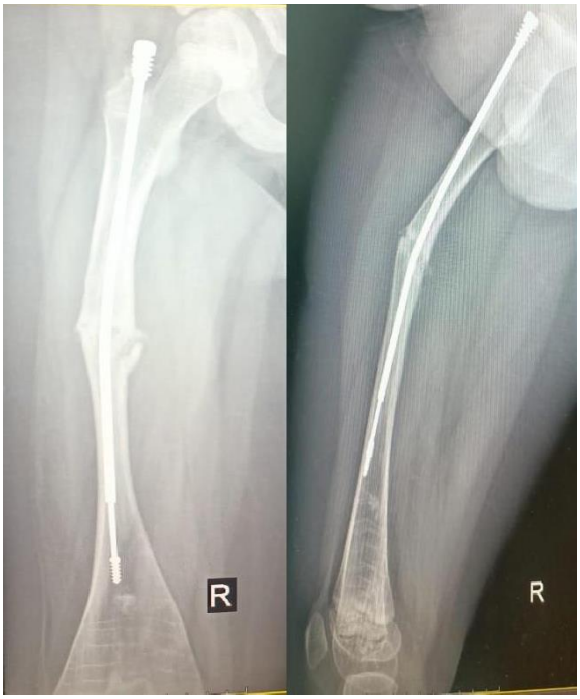
Сурет 42 – Оң жақ сан сүйегінің алдыңғы артқы және бүйір рентген суреті

Сипаттамасы: отадан кейінгі кезең, оң жақ сан сүйегіне орнатылған Фасье-Дюваль телескопиялық жүйесі, имплант дұрыс орталықтандырылған, дистальды ұшы өсу аймағынан өтіп тұр, сыну фрагменттері шоғырландырылған, сәйкестендірілген, ығысу жоқ, жазылу кезеңі.



Сурет 43 - Отадан кейінгі денситометрия нәтижесі

43-суретте Z- критерий бойынша омыртқаның СМТ жасымен салыстырғанда сүйек тінінің төменгі массасына сәйкес келіп тұр.
Дегенменде, отадан кейін 24 айда науқас енгізілген телескопиялық жүйенің жылжуы себепті сынуы салдарынан бөлімшеге жатқызылған. Ауру тарихында келген кездегі рентген суреті болды (43- сурет).



Сурет 40 – Отадан кейінгі 43 айдан кейінгі алдыңғы-артқы және бүйір проекциядағы рентген суреттердің сипаттамасы

Сипаттамасы: Отадан кейінгі кезең, оң жақ сан сүйегіне орнатылған Фасье-Дювал телескопиялық жүйесі, дистальды бөлігі жоғарыға жылжыған, сан сүйегінің ортаңғы үштен бірінде патологиялық сынық. Бұл науқастың ота барысы мен отадан кейінгі рентген нәтижелері табылмады.

ҚОРЫТЫНДЫ

Осы диссертациялық жұмыста ЖО бар балаларды хирургиялық емдеудің клиникалық-аспаптық және функционалдық талдауының нәтижелері ұсынылған. Зерттеуде сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты қолдану арқылы хирургиялық емдеу мен дәстүрлі емдеу әдістерінің тиімділігіне салыстырмалы баға берілді. Зерттеу барысында ерте оңалту бағдарламасымен ұштастырылған жаңа хирургиялық араласудың тиімділігі кешенді түрде бағаланды. Алынған деректер таңдалған хирургиялық тәсілдің аурудың клиникалық ағымына, аяқ-қол қызметінің жақсаруына, науқастардың функционалдық күйі мен қолайсыз нәтижелердің жиілігіне әсерін объективті түрде анықтауға мүмкіндік берді.

Зерттеу нәтижелерін талдау негізінде аталған патологиясы бар балаларға көрсетілетін медициналық көмекті жетілдіруге бағытталған негізгі ғылыми қағидалар, қорытындылар және тәжірибелік ұсынымдар тұжырымдалды.

Ретроспективті талдау жүргізу нәтижесінде дәстүрлі хирургиялық емдеуден кейін орын алатын асқынулар мен қанағаттанарлықсыз нәтижелердің себептері анықталды. Имплanттың ығысуы- 5 (33,3%), қайта қарау отасы- 5 (33,3%), жалған буынның түзілуі- 4 (26,7%), кортикальды қабаттың жарылуы - 4 (26,7%), жергілікті қабыну үрдісі- 5 (33,3%) сынды анықталған асқынулар хирургиялық емдеудің неғұрлым тиімді әдістерін іздестірудің өзектілігін және ерте кезеңнен басталатын оңалту бағдарламасын ғылыми негіздеп, оны әрі қарай жетілдіру қажеттігін айқын көрсетеді. Қанағаттанарлықсыз емдік нәтижелердің себептері сүйек тінінің сапалық ерекшеліктерімен, қолданылған телескопиялық имплanттың қасиетімен және сүйек тінінің минералдық тығыздығының төмендеуі мен кортикалды қабатының жұқаруы имплanттың бекіту тұрақтылығын төмендетуімен деген ықтимал сипатта қарастырылды. Сонымен қатар, телескопиялық жүйеге жүктеменің біркелкі таралмауы және сырғу механизмі барысында пайда болатын микрожылжулар салдарынан болатын имплanттың ығысуы деформациялар мен қайталама сынулардың дамуына ықпал етуі мүмкін. Асқынулардың ішіндегі салыстырмалы тұрғыда жеңіл болып саналатын қабынудың үлесі жоғары болуы ота барысындағы және отадан кейінгі алдын алу шараларының кемшілігі салдарынан болуы мүмкін. Дегенмен, осы себептердің болу ықтималдылығын болдырмау немесе төмендету бағыттындағы ізденістер емдік араласудың қауіпсіздігі мен нәтижелілігін арттыруға, асқынулардың жиілігін төмендетуге және науқастардың функционалдық жағдайының жақсаруына мүмкіндік береді.

Зерттеу шеңберінде ұзын түтік тәрізді сүйектердің патологиялық сынуларын хирургиялық емдеуге арналған сүйек өзегі арқылы біріктіру жүйесі әзірленді. Жоғарыда баяндалған кемшіліктер жаңа әзірленген қондырғы құрылымын жетілдіруге негіз болды. Бұл телескопиялық жүйе сүйектің бойлық тұрақтылығын қамтамасыз етеді, аяқ-қолдың биомеханикалық бойлық тұрақтылығын дәл қалпына келтіруге мүмкіндік береді және имплanттың орын ауыстыру немесе ығысуын төмендетеді. Сүйек ішілік бекітілетін

телескопиялық имплант сүйек кемігі өзегінде толық орнығып, сүйек негізіне тірек беру арқылы ротациялық тұрақсыздықты болдырмайды және сүйектің бойлық тұрақтылығын арттырып, сынулардың алдын алуға қолайлы жағдай жасайды. Әзірленген жүйені клиникаға енгізу оны қолданудың тиімділігін көрсетті. Тиімділікті бағалау барысында сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты қолданып хирургиялық ем жүргізген науқастардың нәтижелері мен Fassier-Duval телескопиялық импланты қолданылған дәстүрлі хирургиялық ем алған науқастардың нәтижелері сегменттер саны бойынша отадан кейінгі анықталған асқынулар бойынша статистикалық маңызды айырмашылық болды (40,0% қарсы 13,3 % $p<0.05$). Бутстреп (10000 итерация) мәні $p=0,015$ болды. 95% СИ (0,0667;0,6000) болуы айырмашылықтың статистикалық нақты екенін дәлелдейді. Тиімділік айырмашылығы 0-ден оңға қарай болуы ұсынылған әдістің дәстүрлі әдістен басымдылығын көрсетті. Байесовтың иерархиялық модельдеуі әзірленген қондырғыны пайдаланғанда асқынулардың даму қаупі дәстүрлі әдісте қолданылған қондырғымен салыстырғанда төмен болу ықтималдылығы 98,04% құрады. Каплан-Мейер өміршеңдік қисықтарын салыстыруда қолданылған лог-ранг тесті ($p=0,039$) статистикалық маңызға ие болып ($p<0.05$), екі әдістің арасындағы айырмашылық мәнін айқындады. Әрине, бұл нәтижелер әртүрлі топтардағы асқынулардың құрылымы мен жиілігі ота кезінде қолданылған әдістерге, хирургиялық техникаға, хирургтың біліктілігіне, бекіту әдістерінің тұрақтылығының жеткіліксіздігіне, науқастардың жас ерекшеліктеріне, сүйек тінінің жағдайы мен науқастың жалпы жағдайына және отадан кейінгі ата-анасының ұсыныстарды орындау сапасына, сонымен бірге отадан кейінгі оңалту сапасына тәуелді болуы мүмкін. Дегенменде, әзірленген қондырғының биомеханикалық және функционалдық артықшылықтары, құрастыру барысындағы жүктеменің біркелкі таралуын қамтамасыз ететін шешімдер, бекіту элементтерінің тұрақтылығының артуы, имплanттың сүйек өзегінде сенімді орналасуын қамтамасыз етуі ЖО бар науқастарда клиникалық нәтижелердің жақсаруына ықпал етуі мүмкін. Өйткені түтік тәрізді сүйектерге арналған сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантпен ота жасалған науқастарда функционалдық күйінің жақсаруы және қозғалыс көлемінің артуы сынды жағымды нәтижелер байқалды.

Зерттеу барысында түтік тәрізді сүйектерге арналған сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантпен хирургиялық ем алған науқастарға ерте оңалту алгоритмі әзірленіп, енгізілді. Ерте оңалту бағдарламасы қозғалыс көлемін арттыруға бағытталған емдік дене шынықтыру жаттығулары мен қызмет көрсету мүмкіндігін жақсартуға арналған құралдардың бірлесе жиынтығын құрайды.

Ерте оңалтуды қолдану аяқ-қол қызметінің жақсаруына, қалпына келуінің жеделдеуіне және науқастардың қызмет көрсете алу мүмкіндігінің артуына ықпал етті. Бұл нәтижелер GFAQ өлшемінің көрсеткіштерінде тікелей көрініс табады. Өйткені отадан кейін оңалту шараларын ерте бастау, арнайы реттілікпен, арнайы жиілікпен, әр науқасқа жеке таңдалып іске асырылуы, ата-анасына баламен физикалық қарым-қатынас барысында қауіпсіздіктің дұрыс

үйретілуі, алгоритмдердің дұрыс сақталуы науқастың қозғалыс көлемінің артып, белсенділігінің жақсаруына зор ықпал етеді. Балалардың отадан кейін қозғалыс көлемінің өзгерісі бойынша талдау (GFAQ өлшемі) отаға дейінгі мәліметтермен салыстырғанда статистикалық маңызды өсуін анықтады ($p<0.001$), бұл науқастардың қызмет көрсете алу мүмкіндіктерінің жақсарғанын көрсетеді. Анықталған айырмашылықтар сүйектердегі қисаюлардың түзетілуімен, сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты қолдану арқылы тұрақты бекіту қамтамассыз етілуімен түсіндіріледі. Бұл өз кезегінде функционалдық күйінің жақсаруына, тірек-қимыл қызметінің қалпына келуіне және қозғалыс көлемінің артуына ықпал етеді. Сонымен қатар, ерте кезеңдегі оңалтуды бастау мүмкіндігі маңызды себеп болып табылады, бұл өзгерістер GFAQ шкаласының көрсеткіштерінде тікелей көрініс табады. HB өлшемі арқылы функционалдық күйді бағалау барысында отадан кейінгі мәндер қолайлы санатты көрсетті. Отаға дейін тек жатырған балалар (66,7%), отадан кейін арбада өзгенің көмегімен қозғалып бастаса (66,7%), отаға дейін тек оңалту кезінде қозғалыс жасайтын балалардың (33,7%) екеуі (13,3%) үйде жүріп бастаса, үшеуі (20,0%) қоғамдық орындарда қадам жасап бастады. Осылайша, сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық иплант қозғалыс белсенділігін арттыруда тиімді әрі қауіпсіз екенін көрсетті.

Сонымен қатар, талдау нәтижесі бойынша статистикалық маңызды айырмашылық имплантардың ұзара алу қабілетіне қатысты анықталды. Бұл айырмашылықтар сүйектің белсенді өсуі мен ерте функционалді жүктеме жағдайларына тиімді бейімделуді көздейтін телескопиялық имплантың құрылымының ерекшеліктерімен байланысты. Телескопиялану қасиеті бойынша алынған деректерге сай статистикалық маңызды айырмашылықтар бақылаудың 24 айында анықталды (p-value < 0.05). Себебі зерттеу уақыты 24 айлық кезеңмен шектелгендіктен, науқастардың ота жасалған барлық сегменттері толық бірдей бақылау мерзімінен өтпеді: кейбір сегменттер отадан кейін толық 24 ай бойы бақылауда болды, ал өзге имплант енгізілген сегменттер зерттеу мерзімінің соңына жақын жасалғандықтан бақылау уақыты қысқарып қалды. Мысалы негізгі топтағы зерттелушілердің ішінде бір сегментке зертеу мерзімінің 18-інші айында жасалып, отадан кейінгі бақылау алғашқы 6 айды ғана құрады. Сонымен қатар, алғашқы жарты жылда имплантың сынуына байланысты ұзару болмаған сегментте да жалпы есептеуге енгенін ескеру керек. Сондықтан алынған айырмашылық клиникалық тұрғыда мәнді болып табылады және зерттеудің белгілі бір шектеулеріне қарамастан, нәтижелердің тәжірибелік маңыздылығы жоғары деп бағаланды. Бұл ұзақ мерзімді перспективада сүйек ұзындығының сақталуын қамтамасыз етуде хирургиялық техника мен имплантаттың конструктивтік ерекшеліктерінің маңызды рөл атқаратынын дәлелдейді. Ал бақылаудың алғашқы мерзімдерінде статистикалық тұрғыдан айқын айырмашылықтардың болмауы телескопиялық имплантың сүйек өсіне қарай сырғуы біртіндеп және физиологиялық бейімделген түрде ұзаруымен түсіндіріледі. Сонымен қатар, балалардағы өсу қарқынының әртүрлі болуы мен зерттеу үлгісінің шектеулі көлемі статистикалық талдаудың кішігірім айырмашылықтарын анықтау

сезімталдығын төмендетеді.

Сондай-ақ, денситометрия көрсеткіштерінің өзгерісі де отадан кейінгі мәліметтердің статистикалық маңызды жақсарғанын көрсетті (p=0.001), бұл сүйектің минеральды тығыздығының сәл де болса артқанын көрсетеді. Анықталған айырмашылықтар зақымдалған сегменттің табиғи қасиетінің түзетілуімен, сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантың көмегімен тұрақты бекітілуімен және зақымдану ошағындағы қозғалғыштықтың төмендеуімен байланысты көрініс тапты. Бұл себептер жиынтығы сүйектің қайта құрылуына және оның минеральды тығыздығының артуына қолайлы жағдай жасау арқылы денситометриялық көрсеткіштердің статистикалық тұрғыдан мәнді өзгерістермен көрініс тапты.

Тұжырымдар.

1. Дәстүрлі хирургиялық емнен кейін имплантың ығысуы, қайта отаға алу, кортикальды қабаттың жарылуы, жергілікті қабыну асқынулары және олардың себептері анықталды.

2. Ұзын түтік тәрізді сүйектердің патологиялық сынуларын емдеуге арналған сүйек ішілік біріктіру жүйесі әзірленіп, емдеу тәжірбиесіне енгізілді.

3. Дайындалған қондырғы сүйектің бойлық тұрақтылығын қамтамасыз етеді, аяқ-қолдың биомеханикалық бойлық тұрақтылығын дәл қалпына келтіруге мүмкіндік береді және имплантың орын ауыстыру немесе ығысуын төмендетеді.

4. Сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты ерте кезеңдегі оңалту алгоритмімен бірге қолдану науқастардың функционалдық мүмкіндіктерін арттырды. GFAQ (p=0,001) және Hoffer-Bullock бағалау өлшемі бойынша қолайлы функционалдық қалпына келу көрсеткіштері анықталды.

Тәжірибелік ұсыныстар.

1. Балалардағы ЖО-ны хирургиялық емдеуде ұзын түтік тәрізді сүйектерді тұрақтандыру үшін сүйек ішілік бекітілетін телескопиялық имплантты қолдану ұсынылады.

2. Оңалту шараларын ерте кезеңде, науқастың жеке ерекшеліктерін ескере отырып, ретті кешенмен бастау және жүйелі түрде жүргізу ұсынылады.

ПАЙДАЛАНЫЛҒАН ӘДЕБИЕТТЕР ТІЗІМІ

1 Hasegawa K. Osteogenesis imperfecta: pathogenesis, classification, and treatment. Clin Pediatr Endocrinol. 2025 Jul;34(3):152-161. doi: 10.1297/cpe.2025-0009. Epub 2025 Mar 31. PMID: 40636817; PMCID: PMC12236168.

2 Cotti S, Pérez Franco W, Forlino A. Molecular drivers of osteogenesis imperfecta: a cellular and extracellular collagen disease. Clin Sci (Lond). 2025 Dec 18;139(24):1733–68. doi: 10.1042/CS20255642. PMID: 41410595; PMCID: PMC12794382.

3 Gökmen M.Y., Mirioğlu A., Kundakçı B., Boğa İ., Biçer Ö.S. A Retrospective Study of the Presentation, Diagnosis, Management, and Outcomes of 27 Patients with Osteogenesis Imperfecta at a Single Center in Türkiye // Med Sci Monit. – 2024.- №29-30. – 944364 p. doi: 10.12659/MSM.944364.

4 Jovanovic, M., Marini, J.C. Update on the Genetics of Osteogenesis Imperfecta. Calcif Tissue Int 115, 891–914 (2024). https://doi.org/10.1007/s00223-024-01266-5

5 Batkovskyte D, Swolin-Eide D, Hammarsjö A, Sæther KB, Thunström S, Lundin J, Eisfeldt J, Lindstrand A, Nordgren A, Åström E, Grigelioniene G. Structural Variants in COL1A1 and COL1A2 in Osteogenesis Imperfecta. Am J Med Genet A. 2025 Mar;197(3):e63935. doi: 10.1002/ajmg.a.63935. Epub 2024 Nov 8. PMID: 39513464.

6 Hill CL, Ford D, Baker J. Optimising Health-Related Quality of Life in Children With Osteogenesis Imperfecta. Calcif Tissue Int. 2024 Dec;115(6):828-846. doi: 10.1007/s00223-024-01205-4. Epub 2024 May 2. PMID: 38695871.

7 Nájera-Lara, Margarita, José Ramon Centeno-López, Seth Isaias Lugo-Aguilar, and Nicolás Padilla-Raygoza. 2025. “A Case Report on Osteogenesis Imperfecta”. Asian Journal of Pediatric Research 15 (11):21-29. https://doi.org/10.9734/ajpr/2025/v15i11486.

8 Rapoport M, Bober MB, Raggio C, Wekre LL, Rauch F, Westerheim I, Hart T, van Welzenis T, Mistry A, Clancy J, Booth L, Prince S, Semler O. The patient clinical journey and socioeconomic impact of osteogenesis imperfecta: a systematic scoping review. Orphanet J Rare Dis. 2023 Feb 22;18(1):34. doi: 10.1186/s13023-023-02627-3. PMID: 36814274; PMCID: PMC9945474.

9 Li, Y., Yu, S., Sun, Q. et al. Video-based gait analysis for clinical monitoring of genotype-specific functional patterns in osteogenesis imperfecta. BMC Musculoskelet Disord **27**, 710 (2026). https://doi.org/10.1186/s12891-026-10056-z

10 LoMauro A., Landoni C.V., Fraschini P., Molteni F., Aliverti A., Bertoli S., De Amicis R. Eat, breathe, sleep with Osteogenesis Imperfecta // Orphanet J Rare Dis. – 2021. - №18-16(1). – 435 p. doi: 10.1186/s13023-021-02058-y.

11 Mk T, Harshavardhan G, Tavfiq M, Suriyakumar S, S S. Bilateral Lower Limb Deformity Correction in Osteogenesis Imperfecta Using a Non-elongating Rush Rod: A Pragmatic Approach. Cureus. 2026 Jun 2;18(6):e110147. doi:

10.7759/cureus.110147. PMID: 42403844; PMCID: PMC13331105.
12 Patel P, Aksornthong S, Komarova SV. Post-translational modifications of collagen type I in osteogenesis imperfecta: Systematic review and meta-analysis. Bone Rep. 2025 Dec 12;28:101894. doi: 10.1016/j.bonr.2025.101894. PMID: 41531674; PMCID: PMC12794236.
13 Wallace M, Menapace B, Herrero C, Franzone JM. What's New in Osteogenesis Imperfecta. J Pediatr Soc North Am. 2026 Mar 21;15:100373. doi: 10.1016/j.jposna.2026.100373. PMID: 42011197; PMCID: PMC13092026.
14 He D, Luo Y, Wei S, Wang Y, Zhang C, Chen S, Ban B, Zhang M, Li Y. A novel splice-altering frameshift variant in the COL1A1 gene underlies osteogenesis imperfecta type I: molecular characterization of a four-generation Chinese pedigree and literature review. Hum Genomics. 2025 Aug 31;19(1):103. doi: 10.1186/s40246-025-00816-8. PMID: 40887625; PMCID: PMC12398993.
15 Franzone J.M., Shah S.A., Wallace M.J., Kruse R.W. Osteogenesis Imperfecta: A Pediatric Orthopedic Perspective // Orthop Clin North Am. - 2019 . - №50(2). – P.193-209. doi: 10.1016/j.ocl.2018.10.003.
16 Garman C.R., Graf A., Krzak J., Caudill A., Smith P., Harris G. Gait Deviations in Children With Osteogenesis Imperfecta Type I // J Pediatr Orthop. 2019 Sep-39(8):e641-e646. doi: 10.1097/BPO.0000000000001062.
17 Futagawa N, Hasegawa K, Miyahara H, Tanaka H, Tsukahara H. Trabecular bone scores in children with osteogenesis imperfecta respond differently to bisphosphonate treatment depending on disease severity. Front Pediatr. 2024 Dec 3;12:1500023. doi: 10.3389/fped.2024.1500023. PMID: 39698473; PMCID: PMC11653183.
18 Mordenti M, Clancy J, Dyer M, Boarini M, Banchelli F, Whitcher C, Lanza M, Sangiorgi L. Osteogenesis imperfecta: a registry-based study of the clinical symptoms of disease in a large cohort of Italian patients. Front Endocrinol (Lausanne). 2026 May 18;17:1823717. doi: 10.3389/fendo.2026.1823717. PMID: 42232755; PMCID: PMC13223775.
19 Bonafe L. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision / L. Bonafe, V. Cormier-Daire, C. Hall, R. Lachman, G. Mortier, S. Mundlos, G. Nishimura, L. Sangiorgi, R. Savarirayan, D. Sillence, J. Spranger, A. Superti-Furga, M. Warman, S. Unger // Am. J. Med. Genet. A. - 2015. - T. 167. - № 12. - P. 2869-2892.
20 Deguchi M., Tsuji S., Katsura D., Kasahara K., Kimura F., Murakami T. Current Overview of Osteogenesis Imperfecta // Medicina (Kaunas). – 2021. - №10-57(5). – 464 p. doi: 10.3390/medicina57050464.
21 Robinson M.E., Rauch D., Glorieux F.H., Rauch F. Pubertal growth in osteogenesis imperfecta caused by pathogenic variants in COL1A1/COL1A2 // Genet Med. - 2022. - №24(9). – P.1920-1926. Doi: 10.1016/j.gim.2022.05.008.
22 Fratzl-Zelman N., Misof B.M., Roschger P., Klaushofer K. Classification of osteogenesis imperfecta // Wien Med Wochenschr. - 2015- №165(13-14). – P.264-

270. Doi:10.1007/s10354-015-0368-3.
23 Van Dijk FS, Cobben JM, Kariminejad A, Maugeri A, Nikkels PG, van Rijn RR, Pals G. Osteogenesis Imperfecta: A Review with Clinical Examples. Mol Syndromol. 2011 Dec;2(1):1-20. doi: 10.1159/000332228. Epub 2011 Oct 12. PMID: 22570641; PMCID: PMC3343766.
24 Dinulescu, A.; Păsărică, A.-S.; Carp, M.; Duşcă, A.; Dijmărescu, I.; Pavelescu, M.L.; Păcurar, D.; Ulici, A. New Perspectives of Therapies in Osteogenesis Imperfecta—A Literature Review. J. Clin. Med. 2024, 13, 1065. https://doi.org/10.3390
25 Morello R. Osteogenesis imperfecta and therapeutics. Matrix Biol.- 2018 №72. – P.294-312. doi: 10.1016/j.matbio.2018.03.010.
26 Forlino A., Marini J.C. Osteogenesis imperfecta // Lancet. - 2016. - №16-387(10028). – P.1657-1671. doi: 10.1016/S0140-6736(15)00728-X.
27 Van Dijk F.S., Sillence D.O. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment / published correction appears in Am J Med Genet A. 2015. - №167a(5). – 1178 p. doi:10.1002/ajmg.a.36545.
28 Renaud A., Aucourt J., Weill J., Bigot J., Dieux A., Devisme L., et al., Radiographic features of osteogenesis imperfecta // Insights Imaging. - 2013. - № 4. – P. 417–429. https://doi.org/10.1007/s13244-013-0258-4 диагностика, рентген суреттер
29 Botor M., Fus-Kujawa A., Uroczynska M., Stepien K.L., Galicka A., Gawron K., Sieron A.L. Osteogenesis Imperfecta: Current and Prospective Therapies // Biomolecules. – 2021. - №10-11(10). – 1493 p. doi: 10.3390/biom11101493
30 Bayanova M, Abilova A, Rakhimzhanova M, Bazenova A, Nazarova L, Malik D, Tanko NM, Altaeva N, Bolatov A. Genetic landscape and phenotypic spectrum of osteogenesis imperfecta in the Kazakhstani pediatric population. Sci Rep. 2025 Apr 2;15(1):11223. doi: 10.1038/s41598-025-95877-z. PMID: 40175636; PMCID: PMC11965289.
31 Li C, Dai Z, Tang WC, Gao Z, Chan VKY, Ramirez-Posada M, Kim J, Linos E, Cheung CL, Wong ICK, Dong D, To M, Craig D, Li X. Artificial Intelligence for Evidence Synthesis of Emerging Biologics to Improve Skeletal Health in Osteogenesis Imperfecta: Systematic Review and Meta-Analysis. J Med Internet Res. 2026 Jul 10;28:e85840. doi: 10.2196/85840. PMID: 42430720; PMCID: PMC13354119.
32 Stasek S, Zaucke F, Hoyer-Kuhn H, Etich J, Reincke S, Arndt I, Rehberg M, Semler O. Osteogenesis imperfecta: shifting paradigms in pathophysiology and care in children. J Pediatr Endocrinol Metab. 2024 Dec 16;38(1):1-15. doi: 10.1515/jpem-2024-0512. PMID: 39670712.
33 Crawford TK, Lafaver BN, Phillips CL. Extra-Skeletal Manifestations in Osteogenesis Imperfecta Mouse Models. Calcif Tissue Int. 2024 Dec;115(6):847-862. doi: 10.1007/s00223-024-01213-4. Epub 2024 Apr 19. PMID: 38641703.

34 Sobaihi M., Habiballah A.K., Habib A.M. TMEM38B Gene Mutation Associated With Osteogenesis Imperfecta // Cureus. – 2024. -№9-16(9). -69021 p. doi: 10.7759/cureus.69021.
35 Ghosh DK, Udupa P, Shrikondawar AN, Bhavani GS, Shah H, Ranjan A, Girisha KM. Mutant MESD links cellular stress to type I collagen aggregation in osteogenesis imperfecta type XX. Matrix Biol. 2023 Jan;115:81-106. doi: 10.1016/j.matbio.2022.12.001. Epub 2022 Dec 14. PMID: 36526215; PMCID: PMC7615836.
36 Galhardo Saraiva F., Jonet J., Roquette M., Ovídio J., Pires M.S., Lameiras Campagnolo J. An Analysis From a Tertiary Pediatric Hospital: Does Physical Activity Play a Role in the Management of Children and Young Adults With Osteogenesis Imperfecta? // Cureus. – 2024. - №16(2). – 53646 p. doi: 10.7759/cureus.53646.
37 Mahendra I.G.B.S., Purnaning D. Osteogenesis Imperfecta: Case Report and Literature Review// Jurnal Penelitian Pendidikan IPA, 2024. - №10(11). – P. 9106–9113. doi.org/10.29303/jppipa.v10i11.9342
38 Ishikawa Y., Bächinger H.P. A molecular ensemble in the rER for procollagen maturation // Biochim Biophys Acta. – 2013. - №1833(11). – P.2479-2491. doi: 10.1016/j.bbamcr.2013.04.008. Epub 2013 Apr 18. PMID: 23602968.
39 Lin H.Y., Lin S.P., Chuang C.K., et al. Incidence of the mucopolysaccharidoses in Taiwan, 1984-2004 // Am J Med Genet A. – 2009.- №149A(5). – P.960-964. DOI:10.1002/ajmg.a.32781.
40 Menezes A.H. Specific entities affecting the craniocervical region: osteogenesis imperfecta and related osteochondrodysplasias: medical and surgical management of basilar impression // Childs Nerv Syst. – 2008. - №24(10). – P.1169-1172. doi: 10.1007/s00381-008-0602-z.
41 Stefanovic L., Longo L., Zhang Y., Stefanovic B. Characterization of binding of LARP6 to the 5' stem-loop of collagen mRNAs: implications for synthesis of type I collagen // RNA Biol. - 2014. - №11(11). – P.1386-401. doi: 10.1080/15476286.2014.996467
42 Götherström C., David A.L., Walther-Jallow L., Åström E., Westgren M. Mesenchymal Stem Cell Therapy for Osteogenesis Imperfecta // Clin Obstet Gynecol. 2021. - №64(4). – P.898-903. doi: 10.1097/GRF.0000000000000656.
43 Khorasani M.M., Ebrahimzadeh M.H., Dehghani M., Sharafoddin M., Moradi A., Jirofti N. Mesenchymal Stem Cell Transplantation for Osteogenesis Imperfecta Patients: A Systematic Review // Ann N Y Acad Sci. – 2025. - №1554(1). – P.27-44. doi: 10.1111/nyas.70066.
44 Marr D.L., Chan T.F., Poon A., Schwarze U., Yang K., Byers P.H., Kwok P.Y., Klein T.E. Mutation and polymorphism spectrum in osteogenesis imperfecta type II: implications for genotype-phenotype relationships // Hum Mol Genet. – 2009. - № 1-18(3). – P.463-471. doi: 10.1093/hmg/ddn374.
45 Sagar R.L., Åström E., Chitty L.S., Crowe B., David A.L., DeVile C.,

Forsmark A., Franzen V., Hermeren G., Hill M., Johansson M., Lindemans C., Lindgren P., Nijhuis W., Oepkes D., Rehberg M., Sahlin N.E., Sakkers R., Semler O., Sundin M., Walther-Jallow L., Verweij E.J.T.J., Westgren M., Götherström C. Anexploratory open-label multicentre phase I/II trial evaluating the safety and efficacy of postnatal or prenatal and postnatal administration of allogeneic expanded fetal mesenchymal stem cells for the treatment of severe osteogenesis imperfecta in infants and fetuses: the BOOSTB4 trial protocol // BMJ Open. – 2024. - №4-14(6). – 79767 p. doi: 10.1136/bmjopen-2023-079767.

46 Cabral W.A. A founder mutation in LEPRE1 carried by 1.5% of West Africans and 0.4% of African Americans causes lethal recessive osteogenesis imperfecta // Genet. Med. - 2012. - Vol. 14. - № 5. - P. 543-551.

47 Tiemtore-Kambou B., Napon A., Ndé-Ouédraogo N. , Koutou A., Sieba I., Ouédraogo I., Diallo O., Cissé R. Radiographic Features of Osteogenesis Imperfecta about a Female Sibship // Open Journal of Medical Imaging. – 2020. - №10. – P. 52-61. doi: 10.4236/ojmi.2020.101005.

48 Ben Amor I.M., Glorieux F.H., Rauch F. Genotype-phenotype correlations in autosomal dominant osteogenesis imperfecta // J Osteoporos. - 2011. – 2011. – 540178 p. doi: 10.4061/2011/540178.

49 Forlino A., Cabral W.A., Barnes A.M., Marini J.C. New perspectives on osteogenesis imperfecta // Nat Rev Endocrinol. - 2011- №7(9). – P.540-557. Doi:10.1038/nrendo.2011.81

50 Martin E., Shapiro J.R., Osteogenesis imperfecta: epidemiology and pathophysiology // Curr Osteoporos Rep. 2007- №5(3). – P.91-97. Doi:10.1007/s11914-007-0023-z.

51 Giri, Vartika; Srivastava, Priyanka; Lallar, Meenakshi; Phadke, Shubha R. Osteogenesis Imperfecta: An Update. Genetic Clinics 10(1):p 9-17, Jan–Mar 2017.

52 Wallis GA, Sykes B, Byers PH, Mathew CG, Viljoen D, Beighton P. Osteogenesis imperfecta type III: mutations in the type I collagen structural genes, COL1A1 and COL1A2, are not necessarily responsible. J Med Genet. 1993 Jun;30(6):492-6. doi: 10.1136/jmg.30.6.492. PMID: 8100856; PMCID: PMC1016423.

53 Byers P.H., Pyott S.M. Recessively inherited forms of osteogenesis imperfecta // Annu Rev Genet. -2012. - №46. – P.475-497. doi: 10.1146/annurev-genet-110711-155608.

54 Farber C.R., Reich A., Barnes A.M., Becerra P., Rauch F., Cabral W.A., Bae A., Quinlan A., Glorieux F.H., Clemens T.L., Marini J.C. A novel IFITM5 mutation in severe atypical osteogenesis imperfecta type VI impairs osteoblast production of pigment epithelium-derived factor // J Bone Miner Res. – 2014. -№29(6). – P.1402-1411. doi: 10.1002/jbmr.2173. PMID: 24519609- PMCID: PMC4352343.

55 Homan E.P., Rauch F., Grafe I., Lietman C., Doll J.A., Dawson B., Bertin T., Napierala D., Morello R., Gibbs R., White L., Miki R., Cohn D.H., Crawford S., Travers R., Glorieux F.H., Lee B. Mutations in SERPINF1 cause

osteogenesisimperfecta type VI // J Bone Miner Res. -2011. - №26(12). – P.2798-803. doi: 10.1002/jbmr.487.
56 Makareeva E., Aviles N.A., Leikin S. Chaperoning osteogenesis: new protein-folding disease paradigms // Trends Cell Biol. – 2011. - №21(3). – P.168-76. doi: 10.1016/j.tcb.2010.11.007.
57 Marini J.C. Forlino A., Cabral W.A., et al. Consortium for osteogenesis imperfecta mutations in the helical domain of type I collagen: regions rich in lethal mutations align with collagen binding sites for integrins and proteoglycans // Human Mutation. - 2007- №28(3). – P.209-221. Doi:10.1002/humu.20429.
58 Doyard M., Bacrot S., Huber C., Di Rocco M., Goldenberg A., Aglan M.S., Brunelle P., Temtamy S., Michot C., Otaify G.A., Haudry C., Castanet M., Leroux J., Bonnefont J.P., Munnich A., Baujat G., Lapunzina P., Monnot S., Ruiz-Perez V.L., Cormier-Daire V. FAM46A mutations are responsible for autosomal recessive osteogenesis imperfecta // J Med Genet. – 2018. - №55(4).- P.278-284. doi: 10.1136/jmedgenet-2017-104999.
59 Fernandes A.M., Rocha-Braz M.G.M., França M.M., Lerario A.M., Simões V.R.F., Zanardo E.A., Kulikowski L.D., Martin R.M., Mendonca B.B., Ferraz-de-Souza B. The molecular landscape of osteogenesis imperfecta in a Brazilian tertiary service cohort // Osteoporos Int. – 2020. - №31(7). – P.1341-1352. doi: 10.1007/s00198-020-05366-4.
60 Sillence DO, Rimoin DL. Classification of osteogenesis imperfect. Lancet. 1978 May 13;1(8072):1041-2. doi: 10.1016/s0140-6736(78)90763-8. PMID: 76956.
61 Glorieux FH, Rauch F, Plotkin H, Ward L, Travers R, Roughley P, Lalic L, Glorieux DF, Fassier F, Bishop NJ. Type V osteogenesis imperfecta: a new form of brittle bone disease. J Bone Miner Res. 2000 Sep;15(9):1650-8. doi: 10.1359/jbmr.2000.15.9.1650. PMID: 10976985.
62 Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. Lancet. 2004 Apr 24;363(9418):1377-85. DOI: 10.1016/S0140-6736(04)16051-0
63 Bonafe L. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision / L. Bonafe, V. Cormier-Daire, C. Hall, R. Lachman, G. Mortier, S. Mundlos, G. Nishimura, L. Sangiorgi, R. Savarirayan, D. Sillence, J. Spranger, A. Superti-Furga, M. Warman, S. Unger // Am. J. Med. Genet. A. - 2015. - T. 167. - № 12. - P. 2869-2892.
64 Hill C.L., Kingshott R.N., Bisho P., N.J. et al. Pilot study to investigate sleep and breathing related complications in children and young people with osteogenesis imperfecta // BMC Musculoskelet Disord . - 2025 - №26. - 950 p. https://doi.org/10.1186/s12891-025-09208-4.
65 Garman C.R., Graf A., Krzak J., Caudill A., Smith P., Harris G. Gait Deviations in Children With Osteogenesis Imperfecta Type I // J Pediatr Orthop. 2019 Sep-39(8):e641-e646. doi: 10.1097/BPO.0000000000001062.
66 Androniki D., Georgios B., Loukia K., Athanasios T. Osteogenesis Imperfecta

(OI) Type 2-B or 3: Investigating the Survivorship of a Patient // Ann Case ReP., an open access journal. – 2020. – Vol. 14, Iss. 07. – P. ? DOI: 10.29011/2574-7754.100508.
67 Thomas I.H., DiMeglio L.A. Advances in the Classification and /Treatment of Osteogenesis Imperfecta // Curr Osteoporos Rep. – 2016. - №14(1). – P.1-9. doi: 10.1007/s11914-016-0299-y.
68 Wallace M.J., Kruse R.W., Shah S.A., The spine in patients with osteogenesis imperfecta // J. Am. Acad. Orthop. Surg. - 2017. - №25. – P. 100–109. https://doi.org/10.5435/ JAAOS-D-15-00169.
69 Francis MJ, Smith R, Bauze RJ. Instability of polymeric skin collagen in osteogenesis imperfecta. Br Med J. 1974 Mar 9;1(5905):421-4. doi: 10.1136/bmj.1.5905.421. PMID: 4816854; PMCID: PMC1633248.
70 Aparisi G´ome M.P., Trisolino G., Sangiorgi L., Guglielmi G., Bazzocchi A.,. Imaging of congenital skeletal disorders // Semin. Muscoskel. Radiol. – 2021. - №25. – P. 22–38. https://doi.org/10.1055/s-0041-1723964.
71 American College of Radiology and Society for Pediatric Radiology, 2021. ACR-SPR Practice Parameter for the Performance and Interpretation of Skeletal Surveys in Children. https://www.acr.org/-/media/ACR/Files/Practice-Parameters/Skeletal-Survey.pdf. 28.04.2026
72 Bou-Torrent R., Magallares-L´opez B., Mir-Perell´o C., Palmou- Fontana N., Sevilla-P´ erez B., et al. Expert panel consensus recommendations for diagnosis and treatment of secondary osteoporosis in children // Pediatr. Rheumatol. - 2020. - №18. – 20 p. https://doi.org/10.1186/s12969-020-0411-9.
73 Pauling C., Laidlow-Singh H., Evans E. et al. External validation of an artificial intelligence tool for fracture detection in children with osteogenesis imperfecta: a multireader study // Eur Radiol . – 2026. - №36. – P. 515–525. https://doi.org/10.1007/s00330-025-11790-z.
74 Oduah G., Firth G., Pettifor J.M., Thandrayen K. Management of osteogenesis imperfecta at the Chris Hani Baragwanath Hospital // SAOJ. – 2017.-№16(2). – P.19-25.
75 Provenzano A.H., Åström E., Löwing K. Exploring pain interference and self-perceived health status in children with osteogenesis imperfecta - a cross-sectional study // BMC Musculoskelet Disord. – 2022. - №21-23(1). – 876 p. doi: 10.1186/s12891-022-05825-5.
76 Nijhuis W.H.- Eastwood D.M.- Allgrove J. Hvid I.- Weinans H.H.- Bank R.A.- Sakkers R.J. Current concepts in osteogenesis imperfecta: Bone structure, biomechanics and medical management // J. Child Orthop.- 2019. - № 1. – P. 1–11.

77 Hui P.K.T., Tung J.Y.L., Lam W.W.M., Chau M.T., Osteogenesis imperfecta type V. // Skeletal Radiol. - 2011.- 40 p. https://doi.org/10.1007/s00256-011-1236-x.
78 Ballenger K.L., Tugarinov N., Talvacchio S.K., Knue M.M., Dang Do A.N., Ahlman M.A. Osteogenesis imperfecta: the impact of genotype and clinical phenotype on adiposity and resting energy expenditure // J. Clin. Endocrinol. Metab. 2021.- №107. – P. 67–76. https://doi.org/10.1210/clinem/dgab679.
79 Wirth T. The orthopaedic management of long bone deformities in genetically and acquired generalized bone weakening conditions // J Child Orthop. 2019. - № 13(1). – P.12-21. doi:10.1302/1863-2548.13.180184.
80 Biggin A., Munns C.F., Osteogenesis imperfecta: diagnosis and treatment. Curr. Osteoporos Rep. – 2014. - №12(3). – P.279-288. Doi:10.1007/s11914-014-0225-0.
81 Rose L.D., Williams R., Ajayi B., Abdalla M., Bernard J., Bisho P.T., et al., Reducing radiation exposure and cancer risk for children with scoliosis: EOS the new gold standard // Spine Deform. - 2023. - №11. – P. 847–851. https://doi.org/10.1007/s43390-023- 00653-6.
82 Farber C.R., Reich A., Barnes A.M., Becerra P., Rauch F., Cabral W.A., Bae A., Quinlan A., Glorieux F.H., Clemens T.L., Marini J.C. A novel IFITM5 mutation in severe atypical osteogenesis imperfecta type VI impairs osteoblast production of pigment epithelium-derived factor // J Bone Miner Res. – 2014. -№29(6). – P.1402-1411. doi: 10.1002/jbmr.2173. PMID: 24519609- PMCID: PMC4352343.
83 Sukumar S.P., Balachandran K., Sahoo J.P., Kamalanathan S., Zebra lines in osteogenesis imperfecta on bisphosphonate therapy // BMJ Case Rep. – 2013. https://doi.org/10.1136/bcr-2012-008536.
84 Wang M., Wang L.L., Zhong Y.P., Wang X.Y., Wang L.Y., Shi T., Yang L.J., Ji J. Risk perception for fractures and its related factors among family caregivers of underage patients with osteogenesis imperfecta in China: A cross-sectional study // J Pediatr Nurs. - 2024. - №-77. – P.81-88. doi: 10.1016/j.pedn.2024.03.003.
85 Melhem E., Assi A., El Rachkidi R., Ghanem I. EOS® biplanar X-ray imaging: concept, developments, benefits, and limitations // J Child Orthop. – 2016. - №10. – P.1–14. https:// doi.org/10.1007/s11832-016-0713-0.
86 Campanini E.H., Baker D., Arundel P., Bishop N.J., Offiah A.C., Keigwin S., et al. High bone mass phenotype in a cohort of patients with Osteogenesis Imperfecta caused due to BMP1 and C-propeptide cleavage variants in COL1A1 // BoneKEy Rep. - 2021. - №15. -101102 p. https://doi.org/10.1016/j.bonr.2021.101102.
87 Mindler G.T., Ganger R., Stauffer A., Marhofer P., Raimann A. Osteogenesis imperfecta : Eine multidisziplinäre Herausforderung [Osteogenesis imperfecta: A multidisciplinary challenge // Orthopadie (Heidelb). – 2022. - №51(7). – P.595-606. German. doi: 10.1007/s00132-022-04260-7.

88 Dwan K., Phillipi C.A., Steiner R.D., Basel D. Bisphosphonate therapy for osteogenesis imperfecta // Cochrane Database Syst. Rev. – 2016. – 5088 p. https://doi. org/10.1002/14651858.CD005088.pub4.
89 Bazzocchi A., Ponti F., Albisinni U., Battista G., Guglielmi G. DXA: technical aspects and application // Eur. J. Radiol. - 2016. - №85. -P. 1481–1492. https://doi.org/10.1016/j. ejrad.2016.04.004.
90 Zeitlin L., Fassier F., Glorieux F.H. Modern approach to children with osteogenesis imperfecta // J Pediatr Orthop B. - 2003. - №12. – P.77–78.
91 Mindler G.T., Stauffer A., Ganger R. Leg lengthening and deformity correction in rare bone diseases: a multidisciplinary approach // Wien Med Wochenschr. – 2021. – №171(5-6). – P.126-132. doi: 10.1007/s10354-020-00805-7.
92 Montpetit K., Palomo T., Glorieux F.H., et al. Multidisciplinary treatment of severe osteogenesis imperfecta: functional outcomes at skeletal maturity // Arch Phys Med Rehabil. - 2015- №96(10). – P.1834-1839. Doi: 10.1016/j.apmr.2015.06.006
93 Хасенқызы А., Досанов Б.А., Досанова А.К. Балалардағы Жетілмеген остеогенезді хирургиялық емдеу кезінде қолданылатын заманауи сүйекішілік телескопиялық құрылғыларды қолданудың өзекті мәселелері // Наука и Здравоохранение. – 2023. - Т.25. DOI 10.34689/SH.2023.25.5.026.
94 Sebestyen J.F., Srivastava T., Alon U.S. Bisphosphonates Use in Children. Clinical Pediatrics. – 2012. - №51(11). – P.1011-1024. doi:10.1177/0009922812452118.
95 Astrom E., Jorulf H., Soderhall S. Intravenous pamidronate treatment of infants with severe osteogenesis imperfecta // Arch Dis Child. – 2007. - №92. – P.332–338.
96 Constantino C.S., Krzak J.J., Fial A.V. et al., Effect of bisphosphonates on function and mobility among children with osteogenesis imperfecta: a systematic review // JBMR Plus. - 2019. - Vol. 3. – p.1-16
97 Garganta M.D., Jaser S.S., Lazow M.A. et al. Cyclic bisphosphonate therapy reduces pain and improves physical functioning in children with osteogenesis imperfecta // BMC Musculoskelet Disord. - 2018. - №19. – 344 p. https://doi.org/10.1186/s12891-018-2252-y.
98 Nijhuis W., Verhoef M., van Bergen C., Weinans H., Sakkers R., Fractures in osteogenesis imperfecta: pathogenesis, treatment, rehabilitation and prevention // Children. - 2022. - №9. – 268 p. https://doi.org/10.3390/children9020268.
99 Azzam K.A., Rush E.T., Burke B.R., et al. Mid-term results of femoral and tibial osteotomies and Fassier-Duval nailing in children with osteogenesis imperfecta // J Pediatr Orthop. – 2018. - №38(6). – P.331-336. Doi:10. 1097/BPO. 0000000000000824.
100 Boutaud B., Laville J.-M. L'embrochage centro-médullaire coulissant dansl'ostéogenèse imparfaite // Revue de Chirurgie Orthopédique et Réparatrice de l'Appareil Moteur. – 2008. - № 90(4). – P.304-311.

101 Esposito P., Plotkin H. Surgical treatment of osteogenesis imperfecta: current concepts // Curr Opin Pediatr. - 2008- №20(1). – P.52-57. Doi:10.1097/MOP.0b013e3282f35f03.
102 Baghdadi T., Baghdadi S., Dastoureh K., Yaseen Khan F.M. Unusual migration of a Kirschner wire in a patient with osteogenesis imperfecta: A case report. // Medicine (Baltimore). – 2018. - №97(34). – 11829 p. Doi: 10.1097/MD.0000000000011829.
103 Oberc A., Sułko J. Limitations in use of Elastic Stable Intramedullary Nailing (ESIN) in children with disorders of bone mineralization // Ortop Traumatol Rehabil. – 2020. - №22(2). – P.77-83. Doi: 10.5604/01.3001.0014.1154.
104 Hermie I., Horvath M., Van Cauter S., Temporal bone imaging features in osteogenesis imperfecta // J Belg Soc Radiol. - 2017. - №101. – 27 p. https://doi.org/10.5334/jbr- btr.1321.
105 Joseph B., Rebello G., Kant C.B. The choice of intramedullary devices for the femur and the tibia in osteogenesis imperfecta // J Pediatr Orthop B. - 2005- №14(5). – P.311-319. Doi:10.1097/01202412-200509000-00001.
106 Spahn K.M., Mickel T., Carry P.M., Brazell C.J., Whalen K., Georgopoulos G., Miller N.H. Fassier-Duval Rods are Associated With Superior Probability of Survival Compared With Static Implants in a Cohort of Children With Osteogenesis Imperfecta Deformities // J Pediatr Orthop. – 2019. -№39(5). – P.392-396. doi:10.1097/BPO.0000000000001324. PMID: 30589679.
107 Musielak B.J., Woźniak Ł., Sułko J., Oberc A., et al. Problems, complications, and factors predisposing to failure of fassier-duval rodding in children with osteogenesis imperfecta: a double-center study // J Pediatr Orthop. - 2021- №41(4). – P.347-352. Doi:10.1097/BPO.0000000000001763
108 Suresh K.V., Vankara A., Lentz J.M., Sponseller P.D. Interlocking Fixation in Fassier-Duval Rods: Performance and Success Factors // J Pediatr Orthop. – 2021. - № 1-41(8). – P.525-529. doi: 10.1097/BPO.0000000000001883.
109 Lin L., Liu Y., Lin C., Zhou Y., Feng Y., Shui X., Yu K., Lu X., Hong J., Yu Y. Comparison of three fixation methods in treatment of tibial fracture in adolescents // ANZ J Surg. – 2018. - № 88(6). – P.480-485. doi:10.1111/ans.14258.
110 Kausarul I., Zahid A.,Malay K.S., Ripon K. R., Mizanur R., Golam F. Telescopic Nail in Osteogenesis Imperfecta Early Experience in Nitor // JMSCR. – 2020. - №4(8). doi.org/10.18535/jmscr/v8i4.05
111 Emet A., Yilmaz E.T., Danisman M., Aksoy C., Yilmaz G. Fixation techniques in lower extremity correction osteotomies and fractures in mild-to-severe osteogenesis imperfecta patients: evaluation of the results and complications. J Orthop Surg Res. – 2023. - №16-18(1). – 437 p. doi: 10.1186/s13018-023-03917-z.
112 Hong W.K., Lee D.J., Chung H., Lim C., Shin C.H., Yoo W.J., Cho T.J. Patterns of femoral neck fracture and its treatment methods in patients with

osteogenesis imperfecta // J Pediatr Orthop B. – 2022. - №1-31(2). – P.114-121. doi: 10.1097/BPB.0000000000000887.
113 Fassier A. Telescopic rodding in children: Technical progression from Dubow-Bailey to Fassier-Duval™ // Orthop Traumatol Surg Res. – 2021. - №107(1S). - 102759 p. doi: 10.1016/j.otsr.2020.102759.
114 Abulsaad M., Abdelrahman A. Modified Sofield-Millar operation: less invasive surgery of lower limbs in osteogenesis imperfect // Int Orthop. - 2009. - №33. – P.527–532.
115 Yong B., De Wouters S., Howard A. Complications of Elongating Intramedullary Rods in the Treatment of Lower Extremity Fractures for Osteogenesis Imperfecta: A Meta-Analysis of 594 Patients in 40 Years // J Pediatr Orthop. – 2022. - № 42(3). – P.301-308. doi:10.1097/BPO.0000000000002040. PMID: 35034037
116 Birke O., Davies N., Latimer M. et al. Experience with the Fassier-Duval telescopic rod // J Pediatr Orthop 2011. - №31. – P.458–464.
117 Ruck J., Dahan-Oliel N., Montpetit K., Rauch F., Fassier F. Fassier-Duval femoral rodding in children with osteogenesis imperfecta receiving bisphosphonates: functional outcomes at one year // J Child Orthop. – 2011. - №5(3). – P.217-24. doi:10.1007/s11832-011-0341-7.
118 Wright J., Kazzaz S., Hill R. Developments in the orthopaedic management of children with Stüve–Wiedemann syndrome: use of the Fassier–Duval telescopic rod to maintain correction of deformity // J Pediatr OrthoP. – 2017. - № 37 (2017).- P. 459-463 .
119 Holmes K., Gralla J., Brazell C., Carry P., Tong S., Miller N.H., Georgopoulos G. Fassier-Duval Rod Failure: Is It Related to Positioning in the Distal Epiphysis? // J. Pediatr. Orthop. - 2020. - №40. – P. 448–452.
120 Hung Y.C., Cheng K.Y., Lin H.Y., Lin S.P., Yang C.Y., Liu S.C. Surgical Strategy to Decrease the Revision Rate of Fassier–Duval Nailing in the Lower Limbs of Osteogenesis Imperfecta // J. Pers. Med. – 2022. - №12. – 1151 p. https://doi.org/10.3390/jpm1207115167.
121 India C., Louay Al.M., Sabri B., Radu M., Fiona B., Edward C., Simon B. Combined two-centre experience of single-entry telescopic rods identifies characteristic modes of failure // The Bone & Joint Journal. – 2020. - Vol. 102-B, №8. https://doi.org/10.1302/0301-620X.102B8.BJJ-2020-0131.R1
122 Li B., Yang H., Zhu W., Gao S., Xing C., Zhu S., Li H., Zhong H., Xiong Y., Ren X., Ning G. Surgical treatment of osteogenesis imperfecta: a summary of the incidence of femoral implant-related complications in children with Sillence type I, III and IV. Int Orthop. – 2024. - №48(6). – P.1645-1655. doi: 10.1007/s00264-024-06113-8.
123 Tangadulrat P., Louni Y., de Marco G., Vazquez O., Alfaisali S., Hamdy R.C. Identifying Risk Factors for Revision Surgery After Fassier-Duval Rodding in

Osteogenesis Imperfecta Patients: A Large Single-Center Cohort Review // J Pediatr Orthop. – 2026. doi: 10.1097/BPO.0000000000003277.
124 Kumar A., Ghosh R. A review on experimental and numerical investigations of cortical bone fracture // Proceedings of the Institution of Mechanical Engineers. – 2022. - №236(3). – P.297-319. doi:10.1177/09544119211070347
125 Marwan Y., Abu Dalu K., Hamdy R.C., Janelle C., Fassier F. Retrograde Application of Humerus Fassier-Duval Rod in Osteogenesis Imperfecta: A New Surgical Technique // J Pediatr Orthop. – 2022. - №1-42(2). – P.224-228. doi: 10.1097/BPO.0000000000002023.
126 Alin G.St., Alexandru U. Department of Pediatric Orthopedics, Carol Davila University of Medicine and Pharmacy, Bucharest, Romania. Revision Rates for Osteogenesis Imperfecta Patients Treated with Telescopic Nails. A follow-up Study After a 7-year Experience // Journal of Medicine and Life. – 2020. - Vol. 13, Iss. 4. - P. 543–547 DOI: 10.25122/jml-2020-0161
127 Sterian A.G., Ulici A. Revision Rates for Osteogenesis Imperfecta Patients Treated with Telescopic Nails. A follow-up Study After a 7-year Experience // J Med Life. - 2020. - № 13(4). – P.543-547. doi:10.25122/jml-2020-0161.
128 Досанов Б.А., Досанова А.К., Хасенқызы А. Қазақстандағы жетілмеген остеогенезі бар балаларды хирургиялық емдеуде отандық интрамедуллярлық телескопиялық жүйенің күтілетін үлесі// Traumatology and Orthopaedics of Kazakhstan. – 2023. - Т. 67, №2 (2023). – Б. doi.org/10.52889/1684-9280-2023-2-67-39-44.
129 Goiano E.O., Akkari M., Costa P.H., Makishi M.R., Santili C. TREATMENT OF OSTEOGENESIS IMPERFECTA USING THE FASSIER-DUVAL TELESCOPIC ROD // Acta Ortop Bras. – 2023. - №8-31(spe3). – 266775 p. doi: 10.1590/1413-785220233103e266775.
130 Syu Y.M., Lee C.L., Chuang C.K., Chiu H.C., Chang Y.H., Lin H.Y., Lin S.P. Functional Independence of Taiwanese Children with Osteogenesis Imperfecta // J Pers Med. – 2022. - №24-12(8). – 1205 p. doi: 10.3390/jpm12081205.
131 Jin B., Chen Y., Bai C., Ma H., Zhu J. Retrospective study on the outcomes of Fassier-Duval nailing and osteotomy for the treatment of long bone fractures or deformities in the lower extremities in children with osteogenesis imperfecta // Front Surg. – 2025. -P. 4-12. doi: 10.3389/fsurg.2025.1706335. PMID: 41424831.
132 Sułko J., Oberc A. Advantages and Complications Following Fassier-Duval Intramedullary Rodding in Children. Pilot Study // Ortop. Traumatol. Rehabil. 2015. - №17. – P. 523–530.
133 Rodriguez Celin, Mercedes MD; Kruger, Karen M. PhD; Caudill, Angela PT, MPT; Nagamani, Sandesh C.S. MD; Brittle Bone Disorders Consortium (BBDC) Linked Clinical Research Centers (LCRC); Brittle Bone Disorders Consortium (BBDC) Linked Clinical Research Centers (LCRC); Harris, Gerald F. PhD, PE; Smith, Peter A. MD. A Multicenter Study of Intramedullary Rodding in Osteogenesis

Imperfecta. JBJS Open Access 5(3):p71-11 e20.00031, July-September 2020. | DOI: 10.2106/JBJS.OA.20.00031
134 Nijhuis, W., Franken, A., Ayers, K. et al. A standard set of outcome measures for the comprehensive assessment of osteogenesis imperfecta. Orphanet J Rare Dis 16, 140 (2021). https://doi.org/10.1186/s13023-021-01682-y
135 Kruger KM, Caudill A, Rodriguez Celin M, Nagamani SCS, Shapiro JR, Steiner RD, Bober MB, Hart T, Cuthbertson D, Krischer J, Byers PH, Durigova M, Glorieux FH, Rauch F, Sutton VR, Lee B, Rush ET, Smith PA, Harris GF. Mobility in osteogenesis imperfecta: a multicenter North American study. Genet Med. 2019 Oct;21(10):2311-2318. doi: 10.1038/s41436-019-0491-4. Epub 2019 Mar 28. PMID: 30918359; PMCID: PMC7401984.
136 Bhaskar AR, Khurana D. Results of Rodding and Impact on Ambulation and Refracture in Osteogenesis Imperfecta: Study of 21 Children. Indian J Orthop. 2019 Jul-Aug;53(4):554-559. doi: 10.4103/ortho.IJOrtho_202_18. PMID: 31303672; PMCID: PMC6590024.
137 Ozer, I., Demir, S. & Yilmaz, M. Intramedullary telescopic nailing method applied in cases with osteogenesis imperfecta and our results. *BMC Musculoskelet Disord* 26, 752 (2025). https://doi.org/10.1186/s12891-025-08790-x
138 Escribano-Rey RJ, Duart-Clemente J, Martínez de la Llana O, Beguiristáin-Gúrpide JL. Osteogénesis imperfecta: tratamiento y resultado de una serie de casos [Osteogenesis imperfecta: Treatment and results of a case series]. Rev Esp Cir Ortop Traumatol. 2014 Mar-Apr;58(2):114-9. Spanish. doi: 10.1016/j.recot.2013.11.007. Epub 2014 Jan 14. PMID: 24438858.
139 Fellas A., Singh-Grewal D., Chaitow J., Santos D., Clapham M., Coda A. Effect of customised preformed foot orthoses on gait parameters in children with juvenile idiopathic arthritis: A multicentre randomised clinical trial // Gait Posture. – 2022. - №95. – P.93-99. doi: 10.1016/j.gaitpost.2022.04.017.
140 Choo YJ, Chang MC. Commonly Used Types and Recent Development of Ankle-Foot Orthosis: A Narrative Review. Healthcare (Basel). 2021 Aug 13;9(8):1046-9. doi: 10.3390/healthcare9081046. PMID: 34442183; PMCID: PMC8392067.
141 Miccinilli S, Santacaterina F, Della Rocca R, Sterzi S, Bressi F, Bravi M. Efficacy of Lower Limb Orthoses in the Rehabilitation of Children Affected by Cerebral Palsy: A Systematic Review. Children (Basel). 2024 Feb 6;11(2):212-12. doi: 10.3390/children11020212. PMID: 38397324; PMCID: PMC10887911.
142 Bartonek Å. The use of orthoses and gait analysis in children with AMC. J Child Orthop. 2015 Dec;9(6):437-47. doi: 10.1007/s11832-015-0691-7. Epub 2015 Nov 4. PMID: 26537819; PMCID: PMC4661145.
143 Naili JE, Åström E, Löwing J, Reimeringer M, Löwing K. The impact of foot orthoses on gait in children with Osteogenesis Imperfecta type I, III and IV - a cross-sectional study. BMC Musculoskelet Disord. 2024 Jul 18;25(1):560-10. doi:

10.1186/s12891-024-07672-y. PMID: 39026247; PMCID: PMC11256494.

ҚОСЫМША А

Патент

ҚАЗАҚСТАН РЕСПУБЛИКАСЫ

РЕСПУБЛИКА КАЗАХСТАН

REPUBLIC OF KAZAKHSTAN

ПАТЕНТ
PATENT

№ 10590

ПАЙДАЛЫ МОДЕЛЬГЕ / НА ПОЛЕЗНУЮ МОДЕЛЬ / FOR UTILITY MODEL

(21) 2025/0071.2

(22) 21.01.2025

(45) 23.05.2025

(54) ТҮТІКШЕЛІ СҮЙЕКТЕРДІҢ ИНТРАМЕДУЛЯРЛЫ БҰҒАТТАЛАТЫН ТЕЛЕСКОПИЯЛЫҚ ИМПЛАНТЫ
ИНТРАМЕДУЛЯРНЫЙ БЛОКИРУЕМЫЙ ТЕЛЕСКОПИЧЕСКИЙ ИМПЛАНТ ТРУБЧАТЫХ КОСТЕЙ
INTRAMEDULLARY LOCKING TELESCOPIC IMPLANT FOR TUBULAR BONES

(73) Досанов Болатбек Алибекович (KZ)
Dossanov Bolatbek Alibekovich (KZ)

(72) Хасенқызы Алтынгүл (KZ) Khasenkyzy Altyngul (KZ)
Бәтпен Арман Нұрланұлы (KZ) Batpen Arman Nurlanuly (KZ)
Досанова Асем Калеловна (KZ) Dossanova Assem Kalelovna (KZ)

ЭЦҚ қол қойылды
Подписано ЭЦП
Signed with EDS

С. Ахметов
С. Ахметов
S. Akhmetov

«Ұлттық зияткерлік меншік институты» РМК директоры
Директор РГП «Национальный институт интеллектуальной собственности»
Director of the «National Institute of Intellectual Property» RSE

ҚОСЫМША Ә

Куәлік



ҚАЗАҚСТАН РЕСПУБЛИКАСЫ

РЕСПУБЛИКА КАЗАХСТАН

АВТОРЛЫҚ ҚҰҚЫҚПЕН ҚОРҒАЛАТЫН ОБЪЕКТІЛЕРГЕ ҚҰҚЫҚТАРДЫҢ МЕМЛЕКЕТТІК ТІЗІЛІМГЕ МӘЛІМЕТТЕРДІ ЕНГІЗУ ТУРАЛЫ

КУӘЛІК

2024 жылғы «11» қазан № 50397

Автордың (лардың) жөні, аты, әкесінің аты (егер ол жеке басын куәландыратын құжатта көрсетілсе):
ХАСЕНҚЫЗЫ АЛТЫНГҮЛ, Досанов Болатбек Алибекович

Авторлық құқық объектісі: әдеби туынды

Объектінің атауы: Балалардағы жетілмеген остеогенезді хирургиялық емдеу мен ерте оңалту әдістерін жақсарту.

Объектіні жасаған күні: 26.10.2022

ҚР ҰЛТТЫҚ ЗИЯТКЕРЛІК МЕНШІК ИНСТИТУТЫ

РГП «НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИНСТИТУТ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОЙ СОБСТВЕННОСТИ» МЮ РК

Құжат түпнұсқалығын http://www.kazpatent.kz/ru сайтының "Авторлық құқық" бөлімінде тексеруге болады https://copyright.kazpatent.kz

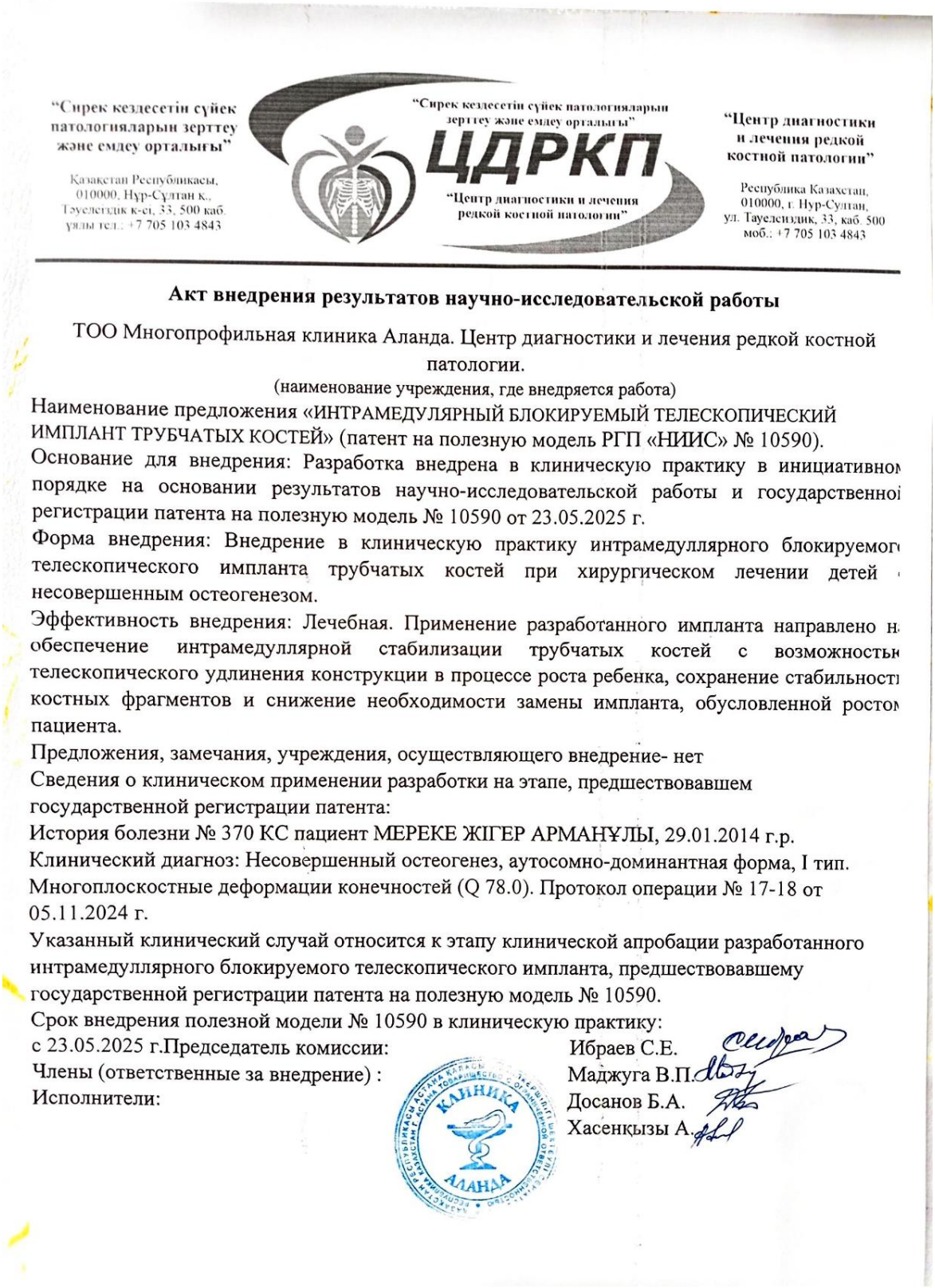
Подлинность документа возможно проверить на сайте kazpatent.kz в разделе «Авторское право» https://copyright.kazpatent.kz

ЭЦҚ қол қойылды

С. Ахметов

ҚОСЫМША Б

Енгізу актісі



"Сирек кездесетін сүйек патологияларын зерттеу және емдеу орталығы"

Қазақстан Республикасы, 010000, Нұр-Сұлтан қ., Тәуелсіздік к-сі, 33, 500 каб. ұялы тел.: +7 705 103 4843

"Сирек кездесетін сүйек патологияларын зерттеу және емдеу орталығы"

ЦДРКП

"Центр диагностики и лечения редкой костной патологии"

"Центр диагностики и лечения редкой костной патологии"

Республика Казахстан, 010000, г. Нур-Султан, ул. Тауелсиздик, 33, каб. 500 моб.: +7 705 103 4843

Акт внедрения результатов научно-исследовательской работы

ТОО Многопрофильная клиника Аланда. Центр диагностики и лечения редкой костной патологии.

(наименование учреждения, где внедряется работа)

Наименование предложения «ИНТРАМЕДУЛЯРНЫЙ БЛОКИРУЕМЫЙ ТЕЛЕСКОПИЧЕСКИЙ ИМПЛАНТ ТРУБЧАТЫХ КОСТЕЙ» (патент на полезную модель РГП «НИИС» № 10590).

Основание для внедрения: Разработка внедрена в клиническую практику в инициативном порядке на основании результатов научно-исследовательской работы и государственной регистрации патента на полезную модель № 10590 от 23.05.2025 г.

Форма внедрения: Внедрение в клиническую практику интрамедуллярного блокируемого телескопического импланта трубчатых костей при хирургическом лечении детей с несовершенным остеогенезом.

Эффективность внедрения: Лечебная. Применение разработанного импланта направлено на обеспечение интрамедуллярной стабилизации трубчатых костей с возможностью телескопического удлинения конструкции в процессе роста ребенка, сохранение стабильности костных фрагментов и снижение необходимости замены импланта, обусловленной ростом пациента.

Предложения, замечания, учреждения, осуществляющего внедрение- нет

Сведения о клиническом применении разработки на этапе, предшествовавшем государственной регистрации патента:

История болезни № 370 КС пациент МЕРЕКЕ ЖІГЕР АРМАНҰЛЫ, 29.01.2014 г.р.

Клинический диагноз: Несовершенный остеогенез, аутосомно-доминантная форма, I тип. Многоплоскостные деформации конечностей (Q 78.0). Протокол операции № 17-18 от 05.11.2024 г.

Указанный клинический случай относится к этапу клинической апробации разработанного интрамедуллярного блокируемого телескопического импланта, предшествовавшему государственной регистрации патента на полезную модель № 10590.

Срок внедрения полезной модели № 10590 в клиническую практику:

с 23.05.2025 г.Председатель комиссии: Ибраев С.Е.

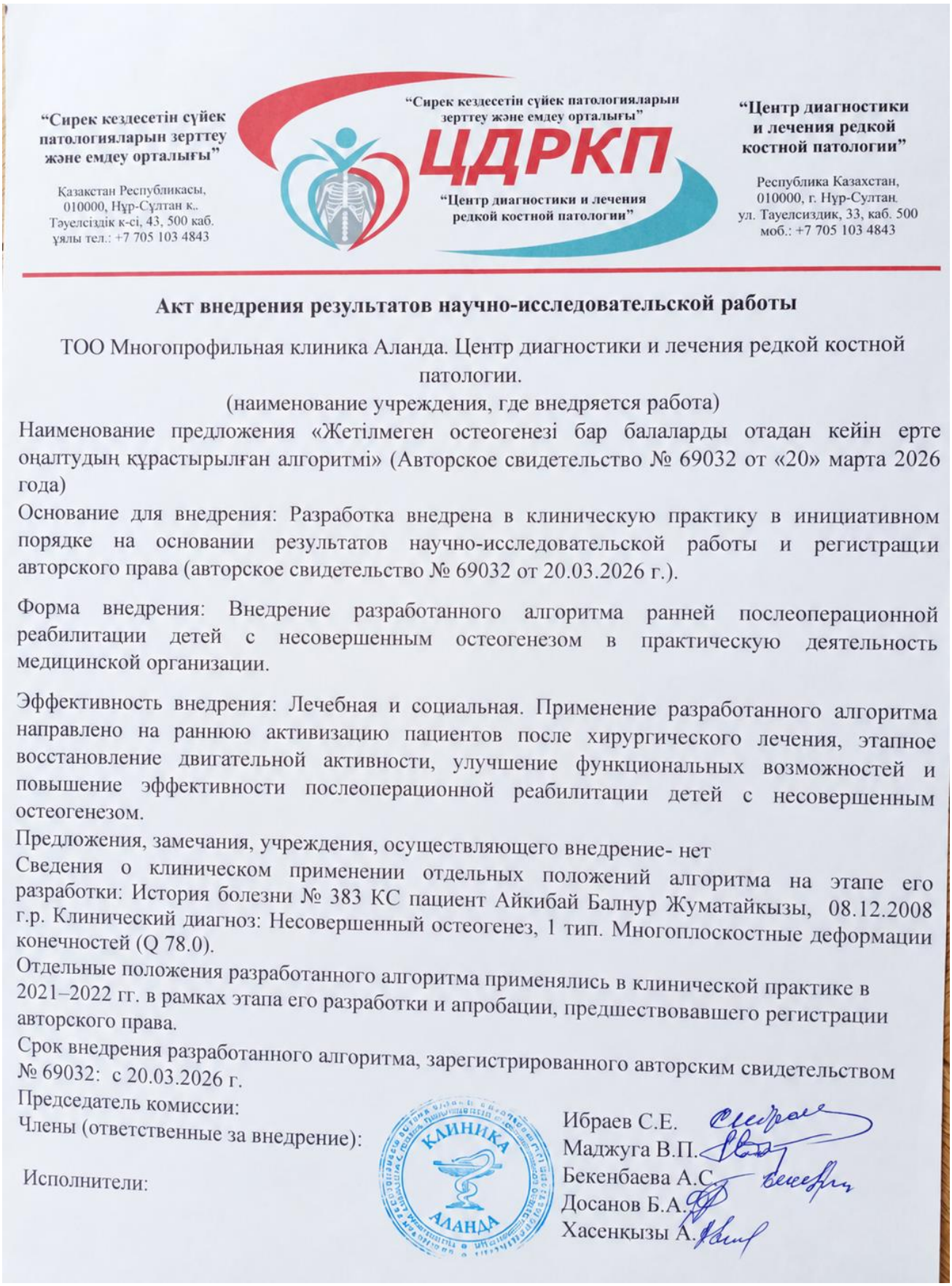
Члены (ответственные за внедрение) : Маджуга В.П.

Исполнители: Досанов Б.А.

Хасенқызы А.

ҚОСЫМША В

Енгізу актісі



"Сирек кездесетін сүйек патологияларын зерттеу және емдеу орталығы"

Қазақстан Республикасы, 010000, Нұр-Сұлтан қ., Тәуелсіздік қ-сі, 43, 500 каб. ұялы тел.: +7 705 103 4843

"Сирек кездесетін сүйек патологияларын зерттеу және емдеу орталығы"

ЦДРКП

"Центр диагностики и лечения редкой костной патологии"

"Центр диагностики и лечения редкой костной патологии"

Республика Казахстан, 010000, г. Нур-Султан, ул. Тауелсиздик, 33, каб. 500 моб.: +7 705 103 4843

Акт внедрения результатов научно-исследовательской работы

ТОО Многопрофильная клиника Аланда. Центр диагностики и лечения редкой костной патологии.

(наименование учреждения, где внедряется работа)

Наименование предложения «Жетілмеген остеогенезі бар балаларды отадан кейін ерте оңалтудың құрастырылған алгоритмі» (Авторское свидетельство № 69032 от «20» марта 2026 года)

Основание для внедрения: Разработка внедрена в клиническую практику в инициативном порядке на основании результатов научно-исследовательской работы и регистрации авторского права (авторское свидетельство № 69032 от 20.03.2026 г.).

Форма внедрения: Внедрение разработанного алгоритма ранней послеоперационной реабилитации детей с несовершенным остеогенезом в практическую деятельность медицинской организации.

Эффективность внедрения: Лечебная и социальная. Применение разработанного алгоритма направлено на раннюю активизацию пациентов после хирургического лечения, этапное восстановление двигательной активности, улучшение функциональных возможностей и повышение эффективности послеоперационной реабилитации детей с несовершенным остеогенезом.

Предложения, замечания, учреждения, осуществляющего внедрение- нет

Сведения о клиническом применении отдельных положений алгоритма на этапе его разработки: История болезни № 383 КС пациент Айкибай Балнур Жуматайкызы, 08.12.2008 г.р. Клинический диагноз: Несовершенный остеогенез, 1 тип. Многоплоскостные деформации конечностей (Q 78.0).

Отдельные положения разработанного алгоритма применялись в клинической практике в 2021–2022 гг. в рамках этапа его разработки и апробации, предшествовавшего регистрации авторского права.

Срок внедрения разработанного алгоритма, зарегистрированного авторским свидетельством № 69032: с 20.03.2026 г.

Председатель комиссии: Ибраев С.Е.

Члены (ответственные за внедрение): Маджуга В.П.

Исполнители: Бекенбаева А.С.

Досанов Б.А.

Хасенқызы А.

КЛИНИКА АЛАНДА

ҚОСЫМША Г

Науқас туралы деректер

Пациенттің толық аты-жөні (Т.А.Ә.)	
1	2
Сауалнама толтырылған күні	
Туған күні	
Жасы	
Жынысы	
Бойы	
Салмағы	
Тұратын жері (қала)	
Телефон	
Электрондық пошта	
Ата-анасының толық аты-жөні	
1. Анамнез:	
Диагноз қашан қойылды	
Жетілмеген остеогенез (ЖО) түрі	
Отбасында ЖО-мен ауыратындар бар ма	
Туылғанда сүйек сынуы болды ма	
Генетикалық зерттеу жүргізілді ме	
Өмір бойғы сүйек сынулары саны	
Соңғы 1 жыл ішіндегі сынулар саны	
Соңғы сынуы қашан орын алды	
Емдеуге дейін аяқ-қолда деформациялар болды ма	
Омыртқада деформациялар бар ма	
Төс сүйегі қисайған ба	
Көзінің түсі көгілдір ме	
Тістері жиі сынады ма	
Құлағы жақсы естиді ме	
Бұлшықеттер әлсіз бе	
Бойының ұзындығы өзінің жасымен сәйкес балалармен салыстырғанда төмен бе	
Басқа ағзаларда патологиялар бар ма	
Өз-өзіне қызмет көрсетеді ме	
2 Емделу мәліметтері:	
Қол мен аяққа жасалған оталар саны	
Ота алдында БФ қабылдады ма	

В.1- кестенің жалғасы

1	2
Соңғы ота уақыты	
Сүйек ішіне өзек орнатылды ма	
Қандай сүйекке орнатылды	
Қанша уақыт тұрды	
Асқынулар (имплантың ығысуы, буын қуысы мен кортикальды қабаттың тесілуі, ревизиялық оталар саны, имплантың қисаюы мен сынуы) орын алды ма (астын сызу қажет)	
Отадан кейін сүйекте сыну болды ма?	
3. Әлеуметтік жағдай және оңалту:	
Диагноз қойылғанға дейін қанша уақыт өтті	
Тұрғылықты жердегі дәрігерлер ЖО туралы хабардар ма	
Мектепке/балабақшаға бара ма	
Қатысуы қандай көмекпен	
Қандай қозғалыс құралдарын қолданады	
Оңалтудан өтеді ме	
Оңалту жиілігі қандай	
Оңалту барысында туындаған қиындықтар	
4 Қосымша сұрақтар:	
Емдеу нәтижесіне көңіліңіз тола ма	
Қосымша ұсыныстарыңыз	

ҚОСЫМША Ғ

Клиникалық зерттеуге қатысуға ақпараттандырылған келісім

Осы құжатқа қол қою арқылы мен (ата-анасының аты-жөні) балама (баланың аты-жөні) ауруына байланысты хирургиялық ем жүргізуге келісім беремін. Мен осы клиникалық зерттеуге қатысуға келісемін және зерттеуге қатысудан бас тартуға құқылы екенімді білемін. Зерттеушімен барлық сұрақтарды талқылауға және олар бойынша толық түсіндірме алуға мүмкіндігім болды.

1. Хирургиялық әдіс пен ота көлемін анықтау мәселесін хирургке сеніп тапсырамын.
2. Маған баламның ауруының мәні, ота барысындағы және отадан кейінгі қауіптер туралы түсіндірілді және мен оларды толық түсіндім. Ота жасау керектігін түсінемін.
3. Мен ота жасаушы хирургке баламның денсаулығына қатысты барлық мәселелер туралы хабарладым:

-аллергиялық көріністер (қандай, неге қатысты)
-дәрілік заттарға жеке төзбеушілік (төзімсіз дәрілік заттарды көрсету)

4. Мен үшін төмендегі жағдайлар толық түсінікті:

Ота жалпы анестезиямен жүргізіледі, өз келісімімді беремін.
Ота барысында оны толық орындауға кедергі келтіретін немесе ота жоспарын өзгерту қажеттілігі туу мүмкін, осындай сәттерде хирург қалыптасқан жағдайға байланысты әрекет етеді. Ота барысында және отадан кейін кездесуі мүмкін асқынулар (қан кету, тігістердің ажырауы, отадан кейінгі жараның іріңдеуі, ота жасалған аймақта нерв зақымдануы, тамырлардың ісінуі, сүйектің сынуы т.б.) қосымша медициналық араласуларды қажет етуі мүмкін.

Мен дәрігерлерге емдеу мақсатында және туындауы мүмкін белгісіз жағдайларға байланысты кез-келген қажетті шараны немесе қосымша араласуды жасауға өкілеттілікті беремін.

Маған түсіндірілді:

Мен фото немесе бейне жазба түсіруге келісемін/ келіспеймін (қажеттісін сызу) және емдеуге дейін немесе емдеуден кейін алынған фото-бейне жазбаларды ғылыми мақсатта пайдалануға рұқсат беремін/бермеймін (қажеттісін сызу), сондай-ақ оларды ақпаттты тіркеу құрылғыларына (флеш жаз, CD карталар, дискілер және т.б.) сақтауға келісемін/келіспеймін (қажеттісін сызу).

Осы мәтінді толық оқығанымды және емдеушә дәрігерден құжаттың әрбір тармағы бойынша түсіндірме алғанымды растаймын.

(ата-ананың немесе заңды өкілінің қолы)
Ақпараттандыру жүргізген қызметкердің куәләндіруі:

Мен жүргізілетін зерттеудің мақсаты мен сипатын толық түсіндіргенімді растаймын. Науқастың ата-анасы немесе заңды өкілі бұл шара туралы менімен толық талқылауға мүмкіндігі болды. Қойылған сұрақтардың бәріне жауап алды және осы ғылыми-зерттеу жұмысына қатысуға келісім берді.

Жауапты зерттеушінің қолы:

Зерттеу барысы туралы қосымша ақпаратты келесі байланыс нөмері арқылы алуға болады: 87017923337

ҚОСЫМША Д

Локальді –этикалық комитеттің шешімі

«АСТАНА МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ» КеАҚ
Локальды Биоэтикалық комитет

Решение ЛКБ НАО МУА №1

Заседание № 11 Дата (Д/М/Г) 14.11.2023 г.

Название протокола: Усовершенствование методов хирургического лечения и ранней реабилитации детей с несовершенным остеогенезом.	
Основной исследователь:	**Хасенқызы Алтынгүл** - докторант 2 года обучения ПО специальности «Медицина» НАО «Медицинский Университет Астана» **Руководитель: Досанов Болатбек Алибекович,** к.м.н. доцент кафедры детской хирургии АО «Медицинский Университет Астана»
Институт:	НАО «Медицинский университет Астана»

Рассмотренные элементы	Приложены√	Не приложены
Повторное рассмотрение да√ нет	Дата предыдущего рассмотрения: 24.10.2023	
Решение:	Разрешено (Р) √ Разрешено с рекомендациями (Рек) Повторная заявка (ПЗ) Не разрешено (НР)	

№	Голосование членов ЛЭК	решение			
		Р	Рек	ПЗ	НР
1	Рахметова Венера Саметовна				
2	Камалбекова Гульнара Маратовна	√			
3	Жусупова Гульзира Кенжеевна				
4	Дербисалина Гульмира Ажмадиновна	√			
5	Фурсов Роман Александрович	√			
6	Мукатова Ирина Юрьевна	√			
7	Базарова Анна Викентьевна	√			
8	Сливкина Наталья Владимировна	√			
9	Жусупова Гульнара Дарғеровна	√			
10	Базарова Гульмира Сеиловна				
11	Курмалаев Азамат Сайнович				
12	Долгов Алексей Алексеевич				
13	Кожахметов Сакен Кайрудинович				
14	Шукирбекова Алма Боранбековна				
15	Мулдахметов Мейрам Сейтжанович	√			

Примечание: Р - Разрешено; Рек – Разрешено с рекомендациями; ПЗ – Повторная заявка; НР – Не разрешено

Принятое решение:
Разрешено проведение исследования.

Подпись:

Заместитель Председателя ЛКБ НАО МУА
PhD, доцент Камалбекова Г.М.

Секретарь ЛКБ НАО МУА
Мусатай А.Б.