

Утверждаю
Президент
Общероссийской общественной
организации «Ассоциация травматологов-
ортопедов России», академик РАН, д.м.н.,
профессор



Утверждаю
Президент Ассоциации медицинских
генетиков, академик РАН, д.м.н.,
профессор



Утверждаю
Председатель
Региональной общественной
организации «Общество
специалистов по первично-
мышечным болезням», д.м.н.,
профессор



Клинические рекомендации

Врожденный множественный артрогрипоз

Кодирование по Международной статистической классификации болезней и
проблем, связанных со здоровьем: **Q74.3, Q74.8**

Возрастная группа: **дети, взрослые**

Год утверждения: **2026**

Разработчик клинической рекомендации:

- Общероссийская общественная организация «Ассоциация травматологов-ортопедов России» (АТОР)
- Ассоциация медицинских генетиков (АМГ)
- Региональная общественная организация «Общество специалистов по первично-мышечным болезням»

Оглавление

Оглавление	2
Список сокращений.....	4
Термины и определения.....	5
1. Краткая информация по заболеванию или состоянию (группе заболеваний или состояний)...	6
1.1 Определение заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний).....	6
1.2 Этиология и патогенез заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний).....	6
1.3 Эпидемиология заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)	7
1.4 Особенности кодирования заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем.....	7
1.5 Классификация заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний).....	7
1.6 Клиническая картина заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний).....	14
2. Диагностика заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний), медицинские показания и противопоказания к применению методов диагностики	20
2.1 Жалобы и анамнез	20
2.2 Физикальное обследование	20
2.3 Лабораторные диагностические исследования.....	21
2.4 Инструментальные диагностические исследования	22
2.5. Иные диагностические исследования.....	23
3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапии, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения	26
3.1 Консервативное лечение	26
3.2 Хирургическое лечение.....	30
3.2.1 Хирургическое лечение деформаций верхних конечностей	30
3.2.2 Хирургическое лечение деформаций нижних конечностей.....	32
4. Медицинская реабилитация и санаторно-курортное лечение, медицинские показания и противопоказания к применению методов медицинской реабилитации, в том числе основанных на использовании природных лечебных факторов	35
5. Профилактика и диспансерное наблюдение, медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики	39
6. Организация оказания медицинской помощи	39
7. Дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния).....	41
Критерии оценки качества первичной медико-санитарной медицинской помощи.....	44

Критерии оценки качества специализированной медицинской помощи, в том числе высокотехнологичной	45
Список литературы.....	47
Приложение А1. Состав рабочей группы по разработке и пересмотру клинических рекомендаций.....	57
Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций.....	58
Приложение А3. Справочные материалы, включая соответствие показаний к применению и противопоказаний, способов применения и доз лекарственных препаратов, инструкции по применению лекарственного препарата.....	62
Приложение Б. Алгоритмы действий врача.....	65
Приложение В. Информация для пациента	70

Список сокращений

ВМА - врожденный множественный артрогрипоз.

ДА - дистальная форма артрогрипоза.

СМА - спинальная мышечная атрофия.

ЭМГ - электромиография.

ЭНМГ - электронейромиография.

КТ - компьютерная томография.

МРТ - магнитно-резонансная томография.

ЛФК - лечебная физкультура.

УЗИ - ультразвуковое исследование

КТГ - кардиотокография.

ЭКГ - электрокардиография.

ЦНС - центральная нервная система.

ИПРА - индивидуальная программа реабилитации и абилитации.

АР - аутосомно-рецессивный.

АД - аутосомно-доминантный.

УДД - уровни достоверности доказательств.

УУР - уровни убедительности рекомендации.

ПОИ - протезно-ортопедические изделия.

ТСР - технические средства реабилитации.

Термины и определения

Акинезия – невозможность произвольных движений или их изменения по силе, объему, скорости.

Амиоплазия – наиболее распространенная форма врожденного множественного артрогрипоза (ВМА).

Эмбриогенез – формирование и развитие эмбриона.

Генотип – совокупность генов данного организма.

Фенотип – совокупность характеристик, присущих индивиду на определенной стадии развития.

Контрактура – ограничение пассивных движений в суставе.

Мутация (вариант нуклеотидной последовательности) – стойкое изменение нуклеотидной последовательности в геноме.

Инверсия – изменение ориентации сегментов хромосом.

Реципрокная транслокация – перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому.

Хромосомные aberrации – аномалии в структуре или количестве хромосом

Деления – потеря генетического материала одной или нескольких хромосом.

Дупликация – удвоение части генетического материала одной или нескольких хромосом.

МКБ-10 – международная классификация болезней, десятый пересмотр.

Задержка внутриутробного роста – состояние, при котором ребенок не достигает нормального веса во время беременности.

Миопатии – хронически прогрессирующие нервно-мышечные заболевания, характеризующиеся первичным поражением мышц.

Технические средства реабилитации – устройства, содержащие технические решения, в том числе специальные, используемые для компенсации или устранения стойких ограничений жизнедеятельности инвалида.

Протезно-ортопедические изделия – это технические средства реабилитации, используемые для компенсации или устранения стойких ограничений жизнедеятельности.

1. Краткая информация по заболеванию или состоянию (группе заболеваний или состояний)

1.1 Определение заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Врожденный множественный артрогрипоз (ВМА) – это термин, используемый для описания группы заболеваний, характеризующихся врожденными контрактурами суставов двух и более частей тела [1].

1.2 Этиология и патогенез заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Возникновение артрогрипоза связано с ограничением движений плода (фетальной акинезией), при этом существует корреляция между тяжестью контрактур и сроком ограничения двигательной активности плода: чем длительнее этот срок, тем контрактуры тяжелее. Потеря функции мышц плода приводит к фетальной акинезии и вторично к контрактурам суставов. В то же время ограничение движений в суставах вторично приводит к атрофии мышц и формированию контрактур [2]. Фиксация сустава в вынужденном положении связана с избыточной пролиферацией соединительной ткани в капсуле сустава, что возникает компенсаторно вследствие отсутствия движений плода [3]. Возможной причиной возникновения фетальной акинезии является ишемия клеток передних рогов спинного мозга вследствие сосудистых нарушений и нарушение развития мышечной ткани [2]. В большинстве случаев в ходе эмбриогенеза закладка суставов не страдает, однако отсутствие движений вторично приводит к деформации суставов и изменению параартикулярных тканей [1,4]. Основными причинами возникновения ВМА являются:

1. генетические (в настоящее время выявлено более 400 генов, связанных с возникновением данной патологии; возникающие мутации приводят к повреждению мотонейронов передних рогов спинного мозга, мышечных клеток, нарушению нервно-мышечной передачи и т.д.).
2. заболевания матери (myasthenia gravis, артериальная гипотензия, диабет);
3. факторы окружающей среды, в т.ч. бактериальные и вирусные инфекции (вирус Зика, цитомегаловирусная инфекция, вирус краснухи и т.д.), употребление наркотических веществ (кокаина и др.) и т.д.;
4. механические факторы, ограничивающие движения плода (маловодие, пороки развития матки (двурогая матка), миома (фиброма) матки, многоплодная беременность, наличие амниотических тяжей и т.д.) [1-2, 5-6].

Амиоплазия возникает спорадически в результате сосудистых нарушений, возникающих в ходе эмбриогенеза, в то время как дистальные формы часто относятся к наследственным заболеваниям [7].

1.3 Эпидемиология заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

По данным R.B. Lowry с соавторами (2010) частота встречаемости артрогрипоза составляет 1 случай на 3-5 тысяч живорожденных [8]. Наиболее распространённым типом артрогрипоза является амиоплазия, которая представляет собой спорадическое непрогрессирующее заболевание, встречающееся с частотой 1 случай на 10 тысяч живорожденных [4].

1.4 Особенности кодирования заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем

Q74.3 – Врожденный множественный артрогрипоз

Q74.8 – Другие уточненные врожденные аномалии конечности(ей)

1.5 Классификация заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

M. Bamshad с соавторами (1996) подразделяют артрогрипоз на три группы: амиоплазию; дистальные формы артрогрипоза; врожденные множественные контрактуры, которые являются симптомами синдромов, обусловленные поражением центральной нервной системы, а также различными нейромышечными заболеваниями [9].

По классификации Hall выделяют 3 типа ВМА:

- I тип - амиоплазия (наиболее распространенный тип ВМА) характеризуется только поражением конечностей;
- II тип - поражение конечностей в сочетании с аномалиями других систем;
- III тип - повреждение нейромышечного аппарата в сочетании с дисфункцией ЦНС или нарушением интеллекта [10].

При II типе ВМА отмечаются аномалии сердечно-сосудистой системы, органов дыхания, желудочно-кишечного тракта, мочеполовой системы, органов зрения, ЛОР-органов [11].

Дистальные формы артрогрипоза – это группа генетических заболеваний преимущественно с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующаяся поражением дистальных отделов конечностей (кисти и стопы). В зависимости от типа заболевания характерны типичные лицевые аномалии и поражение в различной степени других частей тела [4].

М. Vamshad с соавторами (1996) пересмотрели и дополнили классификацию наиболее распространенных типов дистального артрогрипоза, предложенную J. Hall в 1982 году, выделив 9 типов [9]. В классификации М. Vamshad (2009) представлено 10 типов дистального артрогрипоза [12]. В настоящее время описано уже более 12 различных типов (таблица 1).

Таблица 1

Классификация дистальных типов артрогрипоза

Название	Синоним	Сокращенное название	Ген	ОМIM
Дистальный артрогрипоз тип 1 А,В,С	Дигитоталлярный дисморфизм	ДА 1А ДА 1В ДА 1С	<i>TPM2</i> <i>MYBPC1</i> <i>MYL11</i>	108120 614335 619110
Дистальный артрогрипоз тип 2А	Синдром Фримена-Шелдона	ДА 2А	<i>MYH3</i>	193700
Дистальный артрогрипоз тип 2В	Синдром Шелдона-Холл	ДА 2В1 ДА 2В2 ДА 2В3 ДА 2В4	<i>TNNI2</i> <i>TNNT3</i> <i>MYH3</i> <i>TPM2</i>	601680 618435 618436 108120
Дистальный артрогрипоз тип 3	Синдром Гордона	ДА 3	<i>PIEZO2</i>	114300
Дистальный артрогрипоз тип 4	С тяжелым сколиозом	ДА 4	-	609128
Дистальный артрогрипоз тип 5	С глазодвигательными нарушениями и ретинопатией	ДА 5	<i>PIEZO2</i>	108145
Дистальный артрогрипоз тип 5D	С птозом и лицевыми дисморфизмами без глазодвигательных нарушений	ДА 5D	<i>ECEL1</i>	615065
Дистальный артрогрипоз тип 6	С нейросенсорной тугоухостью	ДА 6	-	108200
Дистальный артрогрипоз тип 7	Синдром тризма-псевдокамптодактилии (Гехта)	ДА 7	<i>MYH8</i>	158300

Дистальный артрогрипоз тип 8	Синдром множественных птеригиумов с аутосомно-доминантным типом наследования	ДА 8	<i>MYH3</i>	178110
Дистальный артрогрипоз тип 9	Синдром Билса, контрактурная арахнодактилия	ДА 9	<i>FBN2</i>	121050
Дистальный артрогрипоз тип 10	С эквинусной контрактурой	ДА 10	-	187370
Дистальный артрогрипоз тип 11	С камптодактилией, отсутствием сгибательных складок в проекции межфаланговых суставов пальцев кистей и ограничением супинации предплечий	ДА 11	<i>MET</i>	620019
Дистальный артрогрипоз тип 12	С ригидностью позвоночника, сколиозом, ортодонтическими аномалиями	ДА 12	<i>ADAMTS1</i> 5	620545

Фенотические серии дистального артрогрипоза представлены в базе OMIM [13]. Абсолютное большинство дистальных артрогрипозов наследуется аутосомно-доминантно, только два типа - ДА5D (ECEL1) и ДА12 (ADAMTS15) – аутосомно-рецессивно.

Дистальный артрогрипоз тип 1, дигитоталлярный дисморфизм (OMIM108120). Выделяют 3 генетических варианта: к типу 1А относят случаи, связанные с мутациями гена *TRPM2* (9p13.3), кодирующего β -тропомиозин, к типу 1В – мутации гена *MYBPC1* (12q23.2), белковым продуктом которого является миозин-связывающий белок С, и к типу 1С – мутации гена *MYL11* (*MYLRF*), кодирующего регуляторную цепь быстрого типа скелетных мышц. Тип наследования: аутосомно-доминантный, для ДА1С описаны пациенты с аутосомно-рецессивным. Отличительные признаки: камптодактилия, деформация стоп. Контрактуры дистальных отделов конечностей – кистей (камптодактилия, ульнарная девиация кистей, сгибательная контрактура 1 пальца, слабо выраженные ладонные борозды, отсутствие межфаланговых складок) и стоп (косоплоскость – 25%, плоско-вальгусная – 33%) разной степени выраженности. Поражение проксимальных суставов (плечевых и тазобедренных) непостоянный признак. Возможно наличие лицевых дисморфизмов, микрогнатии, ограничения открывания рта. Другие органы и системы обычно не поражаются. Характерна внутрисемейная вариабельность клинических проявлений.

Дистальный артрогрипоз тип 2А, синдром Фримена-Шелдона, кранио-карпо-тарзальная дисплазия (OMIM193700). Большинство случаев обусловлено мутациями в гене *MYH3*,

расположенного в сегменте 17p13.1, кодирующего одну из изоформ тяжелой цепи миозина. Тип наследования: аутосомно-доминантный. Отличительные признаки: контрактуры орофациальных мышц приводят к формированию фенотипаподобного «лицу свистуна»: широкий выступающий лоб, маскообразное лицо и маленький рот со сложенными, как при свисте, губами; помимо этого, характерна ульнарная девиация пальцев, камптодактилия, деформация стоп. Признаки лицевого дисморфизма: выступающий лоб и надбровные дуги, маскообразное плоское лицо, длинный филтрум (губной желобок), Н- или V-образная ямочка на подбородке, гипертелоризм, глубоко посаженные глаза, блефарофимоз, птоз, антимонголоидный разрез глаз, эпикант, косоглазие, гипоплазия крыльев носа, короткий нос и широкая переносица, выступающие носогубные складки, микростомия и «собранные в трубочку» губы. Прочее: маленький язык и челюсть, высокое небо, затруднение глотания, проблемы с речью (гнусавый голос). Признаки поражения скелета: короткая шея, кифосколиоз (84%), вывих бедра, контрактуры плечевых и коленных суставов (73%), камптодактилия (88%) и ульнарная девиация пальцев кисти (91%), сгибательная контрактура 1 пальца кисти, тяжелая плоско-вальгусная деформация стопы («стопа-качалка») или косолапость (59%).

Дистальный артрогрипоз тип 2В, синдром Шелдона-Холл (OMIM601680). Причиной синдрома Шелдона-Холл служат мутации генов TNNI2 (тип 2В1) и TNNT3 (тип 2В2), локализованными в сегменте 11p15.5 и кодирующими, соответственно, изоформы тропонина I и тропонина Т. В некоторых случаях тип 2В обусловлен мутациями в гене MYH3 (тип 2В3) (сегмент 17p 13.1), кодирующего тяжелую цепь эмбрионального миозина-3, и гене TPM2 (тип 2В4) (сегмент 9p13.3), кодирующего β -тропомиозин (является аллельным заболеванием ДА 1). Тип наследования: аутосомно-доминантный. Отличительные признаки: характерные лицевые дисморфизмы – треугольное с крупными носогубными складками, антимонголоидным разрезом глаз, микростомией и выступающим подбородком; камптодактилия, ульнарная девиация пальцев, деформация стоп. Признаки лицевого дисморфизма: треугольное лицо, длинный филтрум, крупные носогубные складки, микростомия, контрактура височно-нижнечелюстного сустава (тип 2В3), маленький, выступающий подбородок, микрогнатия, антимонголоидный разрез глаз, широкая переносица, сросшаяся мочка уха. Признаки поражения скелета: кожные складки шеи, сколиоз (тип 2В3), вывих бедра (тип 2В2), разгибательная контрактура лучезапястного сустава, тяжелая камптодактилия, ульнарная девиация пальцев, сгибательная контрактура 1 пальца, отсутствие кожных складок в проекции межфаланговых суставов пальцев кистей, деформация стоп: типы 2В1 и 2В3 – косолапость, тип 2В2 – тяжелая плоско-вальгусная («стопа-качалка»).

Дистальный артрогрипоз тип 3, синдром Гордона (OMIM114300). В основе синдрома лежат гетерозиготные мутации гена PIEZO2, который локализован в сегменте 18p11. Тип

наследования: аутосомно-доминантный. Отличительные признаки: низкий рост, короткая шея, расщелина неба, камптодактилия, косолапость. Признаки лицевого дисморфизма: микрогнатия, небольшая асимметрия лица, птоз, эпикант, офтальмоплегия (редко), расщелина неба или готическое небо. Признаки поражения скелета: низкий рост, короткая шея, шейные кожные складки, низкий рост волос, покатые плечи, воронкообразная деформация грудной клетки, кифосколиоз, поясничный гиперлордоз, врожденный вывих бедра, сгибательные контрактуры коленных суставов, короткие пальцы, камптодактилия, кожная синдактилия, косолапость. Признаки поражения мышц: диффузная гипотрофия с преимущественным вовлечением мышц ног. Прочее: аномалия Киари I, нарушение интеллекта (легкое), крипторхизм.

Дистальный артрогрипоз тип 4, с тяжелым сколиозом (OMIM609128). Тип наследования: аутосомно-доминантный. Ген не идентифицирован. Отличительные признаки: сколиоз, который прогрессирует с возрастом. Признаки лицевого дисморфизма: гипоплазия лба, низкий рост волос на лбу и на затылке, нистагм, западающая переносица. Признаки поражения скелета: асимметрия черепа, кривошея (костные формы), камптодактилия, синдактилия, ульнарная девиация кистей, косолапость, плано-вальгусная деформация стоп.

Дистальный артрогрипоз тип 5, с глазодвигательными нарушениями и ретинопатией (OMIM108145). Этиологическим фактором являются гетерозиготные мутации гена *PIEZO2*, локализованного в регионе 18p11. Тип наследования: аутосомно-доминантный. Отличительные признаки: блефарофимоз, офтальмоплегия, ретинопатия, птоз, камптодактилия, косолапость, рестриктивная болезнь легких. Признаки лицевого дисморфизма: треугольное амимичное лицо, офтальмоплегия, глубоко посаженные глаза, эпикант, блефарофимоз, птоз, гиперметропия (редко), пигментный ретинит, синдром Дуэйна, страбизм, астигматизм, кератоглобус или кератоконус, ограничение открывания рта. Признаки поражения скелета: воронкообразная деформация грудной клетки, сколиоз (редко), ограничение ротации предплечья и разгибания кисти, камптодактилия, длинные пальцы, клинодактилия, косолапость, признаки поражения мышц (уменьшение мышечной массы, плотные мышцы). Плохо сформированные ладонные складки, ямочки над крупными суставами, рестриктивная болезнь легких.

Дистальный артрогрипоз тип 5D (OMIM615065). Развитие синдрома связано с биаллельными вариантами в гене *ECEL1* (хромосомный сегмент 2q37.1), белковым продуктом которого является эндотелин-1 превращающий фермент, необходимый для правильного внутримышечного ветвления аксонов двигательных нейронов в скелетных мышцах во время эмбриогенеза. Тип наследования: аутосомно-рецессивный. Отличительные признаки: круглое лицо, арочные брови, односторонний птоз или асимметричный птоз, микрогнатия, врожденный вывих бедра, разгибательные контрактуры коленных суставов, тяжелая камптодактилия, косолапость. Признаки лицевого дисморфизма: круглое, амимичное лицо, микрогнатия,

арочные брови, птоз односторонний или более выраженный с одной стороны, луковичеобразный нос (нос «картошкой»), расщелина неба. Признаки поражения скелета: короткая шея, сколиоз от легкой до тяжелой степени (редко), двусторонний вывих бедра (редко), контрактуры плечевых, локтевых, лучезапястных, коленных (разгибательные) суставов, тяжелая камптодактилия, приведение 1 пальца кисти, плоско-вальгусная стопа, редко косолапость. Признаки поражения мышц: гипотрофия мышечной массы (преимущественно нижних конечностей).

Дистальный артрогрипоз тип 6, с нейросенсорной тугоухостью (OMIM108200). Тип наследования: аутосомно-доминантный. Для данного типа этиологический ген остается не установленным. Отличительные признаки: нейросенсорная тугоухость, контрактуры верхних конечностей. Признаки поражения скелета: микроцефалия, камптодактилия.

Дистальный артрогрипоз тип 7, синдром тризма-псевдокамптодактилии, синдром Гекта (Хекта), (OMIM158300). Обусловлен рекуррентным вариантом в гене MYH8, локализованном на хромосоме 17p13.1, который отвечает за синтез тяжелой цепи перинатального миозина-8. Тип наследования: аутосомно-доминантный. Отличительные признаки: тризм, псевдокамптодактилия (ограничение разгибания в межфаланговых суставах кисти только при ее тыльном разгибании, вывих бедра, косолапость. Признаки лицевого дисморфизма: микрогнатия, длинный подбородок (редко), птоз, ограничение открывания рта (тризм). Признаки поражения скелета: вывих бедра, ограничение супинации предплечья, псевдокамптодактилия, косолапость или приведенная стопа, плоско-вальгусная стопа. Признаки поражения мышц: укорочение глубокого сгибателя пальцев кисти, укорочение икроножной мышцы.

Дистальный артрогрипоз тип 8, синдром множественных птеригиумов (OMIM178110). Причиной служит мутация гена MYH3 (сегмент 9p13.3), кодирующего тяжелую цепь эмбрионального миозина-3. Тип наследования: чаще аутосомно-рецессивный, также может быть аутосомно-доминантный. Отличительные признаки: множественные контрактуры суставов с крыловидными кожными складками: шейный, локтевой, подколенный, подмышечный птеригиум; камптодактилия, незначительные лицевые аномалии. Признаки лицевого дисморфизма: микрогнатия, длинный филтрум, антимонголоидный разрез глаз, эпикант, птоз, низко посаженные уши, расщелина неба и опущенные вниз уголки рта. Признаки поражения скелета: низкий рост, множественные контрактуры суставов с крыловидными кожными складками, кифосколиоз и конкресценция позвонков (часто), сращение ребер, вывих бедра, отсутствие надколенника. У мужчин могут быть крипторхизм и аномально маленький пенис, у женщин – недоразвитые большие половые губы.

Дистальный артрогрипоз тип 9, синдром Билса, врожденная контрактурная арахнодактилия (OMIM121050). В основе синдрома лежат мутации в гене FBN2(5q23),

кодирующим гликопротеин фибриллин-2 – ключевой регулятор сборки эластических волокон во время раннего эмбриогенеза и имеет существенное значение для правильного формирования и функционирования эластических волокон соединительной ткани. Тип наследования: аутосомно-доминантный. Отличительные признаки: марфаноподобный фенотип, арахнодактилия, камптодактилия, деформированные ушные раковины, контрактуры суставов, кифосколиоз, деформация стоп, остеопения. Признаки лицевого дисморфизма: микрогнатия (27%), выступающие лобные бугры, «мятое» ухо (76%): выступающая ножка завитка, складки завитка; эктопия хрусталика, миопия, высокое небо (28%), относительно короткая шея. Признаки поражения скелета: деформация черепа (скафоцефалия, брахицефалия или долихоцефалия), долихостеномелия, врожденный кифосколиоз (45%), контрактуры тазобедренного (25%), локтевого (86%), коленного (81%) суставов, подвывих надколенника, арахнодактилия, камптодактилия, ульнарная девиация пальцев, приведенная стопа или косолапость (32%). Нередко контрактуры суставов с возрастом имеют тенденцию к обратному развитию. Кроме того, отмечается остеопения, гипоплазия икроножных мышц, примерно в 15–20% случаев аневризма аорты, подвывих хрусталиков, миопия различной степени выраженности, встречаются также врожденные пороки сердца (дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородки, расширение корня аорты, регургитация митрального клапана).

Дистальный артрогрипоз тип 10, с эквинусной контрактурой (OMIM187370). Казуативный ген не определен. Тип наследования: аутосомно-доминантный. Отличительные признаки: эквинусная или эквино-кавусная деформация стоп, в связи с чем дети ходят на «цыпочках». Признаки поражения скелета: камптодактилия, контрактуры коленных, локтевых, лучезапястных суставов встречаются редко и протекают в легкой форме.

Дистальный артрогрипоз тип 11, с камптодактилией, отсутствием кожных складок в проекции межфаланговых суставов пальцев кистей и ограничением супинации предплечий (OMIM620019). За возникновение ответственен ген MET, относящийся к семейству рецепторных протеинкиназ. Тип наследования: аутосомно-доминантный. Отличительные признаки: изолированное поражение верхних конечностей, отсутствие сгибательных складок, ограничение супинации предплечий. Признаки поражения скелета: камптодактилия, ограничение супинации предплечий, контрактуры лучезапястных суставов. Поражения лица, позвоночника и нижних конечностей не встречается [14].

Дистальный артрогрипоз тип 12, с ригидностью позвоночника, сколиозом, ортодонтическими аномалиями (OMIM620542). Развитие синдрома связано с биаллельными вариантами в гене ADAMTS15 (хромосомный сегмент 11q24.3), белковый продукт которого относится к семейству металлопротеаз, играющих важную роль в гомеостазе соединительной ткани. Тип наследования: аутосомно-рецессивный. Отличительные признаки: гипоплазия или

отсутствие сгибательных складок дистальных отделов пальцев кисти, кифосколиоз и/или ригидность позвоночника, маленький рот, скученность зубов, отсутствие зубов. Признаки лицевого дисморфизма: микрогнатия, маленький рот, высокое небо, скученность зубов или отсутствие зубов. Признаки поражения скелета: контрактуры межфаланговых суставов пальцев кистей и стоп, клинодактия пятого пальца, контрактуры коленных, голеностопных суставов, вовлечение позвоночника в виде кифосколиоза, ригидности позвоночника. Вовлечения центральной нервной системы или других органов не встречается [15].

Классификация Е. Kimber (2012) подразделяет все типы дистального артрогрипоза на группы, исходя из особенностей их патогенеза:

1. Синдромы, развитие которых обусловлено дисфункцией сократительных белков мышечной ткани в результате мутации генов TPM2, TNNI2, TNNT3, MYH8, MYH3: дистальный артрогрипоз тип 1, тип 2А, тип 2В, тип 7, тип 8. Кроме того, схожие с вышеперечисленными типами клинические признаки имеют дистальный артрогрипоз тип 4, тип 6, тип 10.

2. Синдромы, развитие которых обусловлено дисфункцией белков соединительной ткани в результате мутации гена фибриллина FBN2: дистальный артрогрипоз тип 9.

3. Синдромы, развитие которых обусловлено дисфункцией белков ионных каналов соматосенсорных нейронов в результате мутации гена PIEZO2: дистальный артрогрипоз тип 3, тип 5. Существует схожий клинически с PIEZO2 дистальный артрогрипоз тип 5D, связанный с мутацией гена ECEL1 [16].

1.6 Клиническая картина заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Признаки и симптомы, характерные для ВМА:

- множественные врожденные контрактуры двух и более суставов несмежных частей тела;
- контрактуры не прогрессируют в процессе жизни;
- контрактуры не формируются на ранее непораженных суставах;
- мышечная гипотония;
- деформации позвоночника (при рождении или возникают в процессе жизни);
- возможно сочетанное поражение ЦНС, дыхательной системы, желудочно-кишечного тракта и мочеполовой систем;
- интеллект больных сохранен (может быть снижен в случае поражения ЦНС);
- чувствительность сохранена;
- способность к передвижению и самообслуживанию различна [1].

Амиоплазия – наиболее распространенная форма ВМА, имеющая характерные клинические проявления:

- внутривертационные контрактуры в плечевых суставах;
- разгибательные контрактуры в локтевых суставах;
- сгибательные контрактуры в лучезапястных суставах с ульнарной девиацией, сгибательные контрактуры пальцев кистей, сгибательно-приводящая контрактура первого пальца;
- контрактуры и вывихи в тазобедренных суставах;
- сгибательные или разгибательные контрактуры коленных суставов;
- деформации стоп (наиболее часто косолапость) [1].

При амиоплазии в 63% случаев вовлекаются все четыре конечности (т. е. контрактуры суставов верхних и нижних конечностей, как правило, симметричные); в 5% случаев наблюдается вовлечение трех конечностей, в 17% случаев - верхних и в 15% поражение только нижних конечностей [17]. У 9% больных с амиоплазией наблюдается гастрозизис, у 12% - пороки развития пальцев кистей и стоп, у 4,3 % - перетяжки конечностей и пальцев [18].

ДА состоит из группы синдромов, характеризующихся специфическими фенотипами [12]. У лиц с ДА наблюдаются в основном контрактуры суставов кистей и стоп, а также другие аномалии, характерные для каждого синдрома [18].

1.6.1 Дифференциальный диагноз

Насчитывается более 400 заболеваний и синдромов, при которых имеются контрактуры в двух и более уровней суставов.

В первую очередь необходимо дифференцировать с нервно-мышечными заболеваниями, сопровождающимися врожденными контрактурами суставов, возникающими в результате нарушения функционирования нервно-мышечного аппарата. Важными критериями дифференциальной диагностики являются клиническая картина, изменения уровня креатинфосфокиназы (КФК), результаты ЭНМГ (Электромиография игольчатая (одна мышца), Электронейромиография стимуляционная одного нерва, Электронейромиография игольчатыми электродами (один нерв)).

Врожденные мышечные дистрофии — это клинически и генетически гетерогенная группа заболеваний с характерными специфическими патоморфологическими изменениями в скелетных мышцах. В большинстве случаев болезнь начинается после рождения или в раннем детстве с выраженной гипотонии мышц («вялый ребенок») и мышечной слабости, которая сопровождается изменением мышечных волокон по первично-мышечному типу. В ряде случаев отмечается слабость дыхательных мышц. Дети значительно отстают в моторном развитии от своих сверстников, глубокие рефлексы часто снижены или отсутствуют. У больных часто наблюдаются сколиоз, плоско-вальгусные стопы, вывихи бедер. Возможно повышение уровня

КФК, первично-мышечный паттерн по данным электронейромиографического исследования (ЭНМГ) [19,20].

Спинальная мышечная атрофия (СМА) — генетически гетерогенное нервно-мышечное заболевание, поражающее передние рога спинного мозга и двигательные ядра ствола головного мозга, приводящее к прогрессирующей атрофии и слабости мышц. Развитие врожденных контрактур обусловлено нарушением внутриутробного процесса денервации мышц. Несмотря на то, что СМА 5q является самой частой формой СМА, врожденные контрактуры встречаются при СМА5q 0 типа. В случае наличия поражения мотонейронов спинного мозга по результатам ЭНМГ, отсутствии вариантов в гене SMN1 следует продолжить дифференциальный диагноз с другими формами СМА (X-сцепленная СМА, дистальная СМА с аутосомно-рецессивным типом наследования и др.) [21].

Также необходимо проводить дифференциальный диагноз с группой наследственных скелетных дисплазий, сопровождающимися врожденными контрактурами суставов:

Диастрофическая дисплазия — одна из разновидностей скелетных дисплазий, которая характеризуется нарушением формирования некоторых типов хрящевой ткани и связанным с этим затрудненным образованием эндохондральной кости. Заболевание обусловлено патогенными вариантами в гене SLC26A2, локализованного на длинном плече 5-ой хромосомы, и наследуется аутосомно-рецессивно. Симптомы заболевания выявляются сразу при рождении: уменьшенная длина тела новорожденного, сгибательные контрактуры в тазобедренных и коленных суставах, сколиоз, тугоподвижность в межфаланговых суставах, короткие пальцы, эквино-варусная деформация стоп. Из других ранних постнатальных проявлений диастрофической дисплазии можно отметить воспаление хрящей ушных раковин, развивающееся в первые месяцы жизни ребенка, что приводит в дальнейшем к деформации ушной раковины. Больные имеют низкий рост [4,22].

Эпифизарные дисплазии — генетически гетерогенная группа тяжелых наследственных системных заболеваний скелета, в основе которых лежит нарушение эндохондрального костеобразования с преимущественным поражением эпифизов длинных трубчатых костей (замедленная их оссификация, деформация (уплощение), склонность к асептическим некрозам) и позвонков (замедленная оссификация, платиспондилия, дегенеративные изменения межпозвонковых дисков). Эти изменения приводят к раннему развитию остеоартроза крупных суставов и остеохондроза позвоночника. Клинически у больных наблюдаются контрактуры в коленных, локтевых и тазобедренных суставах, сколиоз, рост ниже среднего [4, 22].

Синдром Ларсена проявляется множественными вывихами в крупных суставах, которые сочетаются с признаками лицевого дисморфизма (гипертелоризм, плоское лицо,

выступающий лоб, вдавленная спинка носа и др.) и пальцами цилиндрической формы. Классическая форма синдрома обусловлена патогенными вариантами в гене FLBN и наследуется по аутосомно-доминантному типу; описаны также наиболее тяжелые рецессивные варианты. По мнению большинства исследователей, при рецессивных формах синдрома Ларсена чаще всего наблюдаются врожденные пороки (атрезия хоан, аплазия правой почки и желчного пузыря, агенезия мозолистого тела и врожденные пороки сердца). При летальных формах синдрома выявляется резко выраженная гипоплазия грудной клетки, приводящая к вторичной гипоплазии легких [4,22].

Метатропная дисплазия — редкая спондилоэпиметафизарная дисплазия, для классического варианта которой характерно изменение пропорций тела с возрастом: у новорождённых отмечается укорочение конечностей по ризомелическому типу при относительно нормальной длине туловища, однако по мере роста ребёнка за счёт поражения позвонков и прогрессирующего кифосколиоза более выраженным становится укорочение туловища и формируется резко диспропорциональный низкий рост. У новорождённых грудная клетка узкая и удлинённая, в дальнейшем становится бочкообразной и килевидной; типичны прогрессирующий кифосколиоз, сгибательные контрактуры крупных суставов в сочетании с гипермобильностью мелких суставов и брахидактилия, а также характерные рентгенологические изменения (выраженная платиспондилия, гантелеобразная деформация длинных трубчатых костей, «алебардообразные» крылья подвздошных костей) [4,22].

Синдром Марфана — наследственное заболевание соединительной ткани с аутосомно-доминантным типом наследования, обусловленное патогенными вариантами гена FBN1, кодирующего гликопротеин фибриллин-1. Заболевание характеризуется высокой, но неполной пенетрантностью и выраженной вариабельностью клинической экспрессии. В классических случаях отмечаются высокий рост, удлинение конечностей (долихостеномелия), вытянутые пальцы кистей и стоп (арахнодактилия), дефицит подкожно-жировой клетчатки. Со стороны опорно-двигательного аппарата характерны удлинение трубчатых костей скелета, деформации грудной клетки, сколиоз, гипермобильность суставов и склонность к вывихам. К числу наиболее значимых висцеральных проявлений относятся прогрессирующее расширение корня аорты и/или аневризма аорты, а также эктопия хрусталика [4,22].

Синдром Брука — представляет собой сочетание врожденного множественного артрогрипоза и несовершенного остеогенеза. Клинически характеризуется врождёнными контрактурами крупных суставов и множественными переломами костей, начинающимися в младенчестве или раннем детстве. Дополнительные признаки включают постнатальную низкорослость за счёт контрактур и деформаций конечностей, птеригий и прогрессирующего сколиоза. Интеллект, зрение и слух больных сохранены. Выделяют два типа синдрома Брука: I

тип, обусловленный биаллельными патогенными вариантами в гене FKBP10, и II тип, связанным с биаллельными вариантами в гене PLOD2 [18, 23].

Дифференциальная диагностика с другими, менее часто встречаемыми заболеваниями, фенотипически сходными с ВМА, представлена в таблице 2 [4,13].

Таблица 2. Дифференциальная диагностика ВМА

Поражение конечностей	Поражение костно-мышечной системы и других органов	Поражение костно-мышечной системы и ЦНС (умственная отсталость или летальные)
Птериgium локтевых суставов (Шин Шун синдром); АД	Синдром Аарского-Скотта <i>FGD1</i> ; X-сцепленный рецессивный (OMIM #305400)	Синдром Абруццо-Эриксона (<i>TBX22</i>); X-сцепленный рецессивный (OMIM #302905)
Брук синдром (<i>PLOD2</i> ; <i>FKBP10</i>); AP (OMIM #259450, 609220)	Диастрофическая дисплазия (<i>SLC26A2</i>); AP (OMIM #222600)	AP Синдром Акрокаллосал (<i>KIF7</i>); (OMIM #302905)
Камптодактилия (множество типов); АД (OMIM #114200)	Эктодермальная дисплазия с контрактурами; AP	Дефицит аденилсукцината (<i>ADSL</i>); AP (OMIM #103050)
Плече-лучевой синостоз	Синдром Элерс-Данло (<i>CHST14</i> , <i>DSE</i>); AP (OMIM #601776, 615539)	Синдром Айкарди-Гутьереса (<i>TREX1</i> ; <i>SAMHD1</i> ; <i>RNASEH2A</i> ; <i>RNASEH2B</i> ; <i>RNASEH2C</i>); АЛ, AP
Синдром Либенберга (с поражением верхних конечностей) (<i>PITX1</i>); АД (OMIM #186550)	Синдром кисти-стопы-генеталий (<i>HOXA1</i>); АД (OMIM #140000)	Синдром Бартсокас-Папаса (<i>RIPK4</i>); AP (OMIM #263650)
Поражение нижних конечностей (Флеури тип) (<i>TRPV4</i>); АЛ	Синдром Ханхарта, спорадические случаи	Синдром Денди-Уокера (OMIM #220200)
Менингомиелоцеле	Дисплазия Книста (<i>COL2A1</i>) – АД (OMIM #156550)	Кампомелическая дисплазия (<i>SOX9</i>); АД (OMIM #114290)
Мезомелическая дисплазия (<i>SHOX</i> , <i>SULF1</i>); АД	Синдром Ларсена (<i>FLNB</i>); АД (OMIM #150250)	Синдром Пена-Шокейра (<i>ERCC6</i> ; <i>ERCC2</i> ; <i>ERCC5</i> ; <i>ERCC1</i>); AP (OMIM #214150)
Аплазия, гипоплазия надколенника; АД (OMIM #168860)	Марфана синдром, тяжелая неонатальная форма (<i>FBN1</i>); АД (OMIM #154700)	Точечная ризомелическая хондродисплазия (<i>PEX7</i>); AP (OMIM #215100)

Синдром Поланда; АД (OMIM#173800)	Метафизарная хондродисплазия (<i>PTHR</i>); АД (OMIM#156400)	Генитопателлярный синдром (<i>KAT6B</i>); АД (OMIM #606170)
Симфалангизм, брахидактилия; АД, АР	Метатропная дисплазия (<i>TRPV4</i>); АД (OMIM #156530)	Синдром Фринса (<i>MED12</i>); Х-сцепленный рецессивный (OMIM #309520)
	Синдром ногтя-надколенника (<i>LMX1B</i>); АД (OMIM #161200)	Гелиофизическая дисплазия (<i>ADAMTSL2</i> ; <i>FBN1</i> ; <i>LTBP3</i>); АР, АД
	Туберозный склероз (<i>TSC1</i> ; <i>TSC2</i>); АД (OMIM #191100; 613254)	Синдром Марден-Волкера (<i>PIEZO2</i>); АД (OMIM #248700)
	Синдром Ван ден Енде-Гупта (<i>SCARF2</i>); АР (OMIM #600920)	Синдром летальных врожденных контрактур (<i>PIP5K1C</i>); АР (OMIM #611369)
	Синдром Ваарденбургаа (<i>PAX3</i>); АД (OMIM #193500)	Синдром Мартсольфа (<i>RAB3GAP2</i> ; <i>RAB3GAP1</i> ; <i>RAB18</i>); АР (OMIM #212720)
	Синдром Винчестера (<i>MMP2</i>); АР (OMIM #259600)	Врожденные миастенические синдромы (<i>RAPSN</i> ; <i>CHRNA1</i> ; <i>MUSK</i> и другие)
		Миелинопатии с множественными врожденными контрактурами (<i>MPZ</i> ; <i>PMP22</i>); АД
		Миотоническая дистрофия 1го типа; АД (OMIM #160900)
		Несовершенный остеогенез (typeII) (<i>COL1A2</i> ; <i>COL1A1</i> ; <i>FKBP10</i>); АР и АД
		Оро-фацио-дигитальный синдром (<i>OFD1</i>); Х-сцепленный рецессивный
		Спинальная мышечная атрофия 5q 0 тип (<i>SMN1</i>); АР (OMIM #600354) Спинальная мышечная атрофия с параличом диафрагмы (<i>IGHMBP2</i>); АР (OMIM #604320)
		ТРАР синдром (<i>RBM10</i>); АР
		Синдром Виккера- Вольфа(<i>ZC4H2</i>); Х-сцепленное (OMIM #314580)

		Синдром Зельвегера (PEX1; PEX2; PEX3; PEX5; PEX6; PEX12; PEX14; PEX26); AP
--	--	--

2. Диагностика заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний), медицинские показания и противопоказания к применению методов диагностики

В настоящее время нет единого метода - «золотого» стандарта диагностики ВМА. Основным признаком заболевания является наличие у ребенка при рождении множественных контрактур двух и более суставов несмежных областей, не прогрессирующих в процессе жизни.

Основные критерии установления диагноза/состояния:

на основании патогномоничных данных:

- 1) *анамнеза (семейный анамнез отсутствует при амиоплазии и отягощен при синдромальных формах ВМА; отсутствие прогрессирования контрактур в процессе жизни больного);*
- 2) *физикального обследования (наличие множественных врождённых контрактур двух и более суставов несмежных областей).*

2.1 Жалобы и анамнез

Врачи-специалисты, к которым обращаются дети с контрактурами суставов, должны рассматривать данный диагноз во всех случаях, связанных с врожденными контрактурами.

Признаки и симптомы, при наличии которых можно заподозрить ВМА — см. подраздел 1.6.

2.2 Физикальное обследование

Рекомендуется всем пациентам показана консультация врача-генетика, особенно с отягощенным семейным анамнезом (Прием (осмотр, консультация) врача-генетика) [17-22].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарии: *анализ генеалогических данных у пациентов с врожденными контрактурами с целью выявления наследственного характера заболевания, но стоит*

учитывать, что возможно происхождение мутаций de novo (родители не являются носителями).

Рекомендуется консультация врача-травматолога-ортопеда и врача-невролога всем пациентам с врожденными множественными контрактурами с целью выявления патологии опорно-двигательной и нервной систем (Прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда, Прием (осмотр, консультация) врача-невролога) [30-32].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств - 5)

Комментарии: *при осмотре пациента необходимо обратить внимание на локализацию, распространенность и характер контрактур суставов; оценить силу и тонус мышц, а также обратить внимание на наличие или отсутствие других клинических признаков, характерных для ВМА: кожных втяжений в области суставов; деформации конечностей, позвоночника, черепа, челюстно-лицевой области; наличие гемангиомы в области переносицы и лба; задержку моторного развития ребенка (клинические проявления зависят от возраста).*

Рекомендуется обследование врачами-специалистами других специальностей (Прием (осмотр, консультация) врача-кардиолога, Прием (осмотр, консультация) врача - детского кардиолога, Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога и т.п.) пациентов с ВМА 2 типа по показаниям в зависимости от имеющейся сопутствующей патологии с целью выявления сопутствующей патологии [1].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *кратность проведения и характер обследования зависит от имеющейся патологии (медицинских показаний).*

2.3 Лабораторные диагностические исследования

Рекомендуется у пациентов с врожденными контрактурами исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови (КФК), определение активности креатинкиназы в крови с целью дифференциальной диагностики и уточнения диагноза [33].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарии: *высокая активность КФК (более, чем в 10 раз) наблюдается при мышечных дистрофиях в сочетании с врожденными контрактурами суставов конечностей [33].*

Рекомендуется пациентам с птозом, глазодвигательными нарушениями, вовлечением бульбарных и дыхательных мышц, генерализованной слабостью и гипотонией провести

серологическое обследование – определение содержания антител к рецептору ацетилхолина с целью исключения аутоиммунной миастении (*myasthenia gravis*) [34].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарии: наличие материнских антител к ацетилхолиновому рецептору у ребенка может указывать на транзиторную неонатальную миастению.

2.4 Инструментальные диагностические исследования

Рекомендуется пациентам с врожденными контрактурами выполнять рентгенографию верхней и рентгенографию нижней конечности с целью диагностики характера патологии. [30-32].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: данное исследование позволяет выявить деформации и аномалии развития костей (например, синостозы) и суставов (контрактуры, анкилозы), деформации костей.

Рекомендуется пациентам с врожденными контрактурами и сколиозом выполнять рентгенографию грудного и поясничного отделов позвоночника в двух проекциях для динамического наблюдения за ними и решения вопроса о сроках назначения функционально-корректирующего корсета или хирургической коррекции [30-32].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: данное исследование позволяет выявить аномалии развития позвоночника, сколиоз, а также оценить в динамике его прогрессирование.

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное), ультразвуковое исследование почек, ультразвуковое исследование мочевого пузыря с целью выявления сопутствующей патологии. Кратность выполнения по показаниям [37,38].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Рекомендуется пациентам с врожденными контрактурами при подозрении на врожденные пороки развития центральной нервной системы проведение магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга и спинного мозга (один отдел) для своевременной диагностики, лечения и предупреждения осложнений [33,40].

Уровень достоверности рекомендаций С (уровень убедительности доказательств 5)

электромиографии стимуляционной (электронейромиография стимуляционная одного нерва), электромиографии игольчатой (одна мышца)), электромиографии накожной (одна анатомическая зона) с целью оценки состояния мышц, периферических нервов [30-32, 40-43].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: данное исследование позволяет определить уровень поражения нервной системы, оценить состояние нервно-мышечного аппарата, а также динамику изменений в процессе лечения пациента.

Рекомендуется пациентам с подозрением на поражение центральной нервной системы, а также при динамическом наблюдении с целью выявления эпилептиформной активности, проведение электроэнцефалографии. Кратность выполнения определяется по показаниям [35,44].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: данное исследование является неинвазивным и позволяет выявить нарушения электрической активности головного мозга.

Рекомендуется пациентам с врожденными контрактурами биопсия мышцы при затруднении постановки диагноза с целью исключения врожденных прогрессирующих нервно-мышечных заболеваний [33].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: данное исследование является инвазивным. Позволяет проводить дифференциальную диагностику ВМА с прогрессирующими нервно-мышечными заболеваниями при отсутствии других способов установления диагноза нервно-мышечного заболевания.

2.5. Иные диагностические исследования

2.5.1 Пренатальная диагностика

2.5.1.1 Ультразвуковое исследование

Рекомендуется при выявлении признаков артрогрипоза на сроке 12 недель, а также при наличии отягощенного наследственного анамнеза, проведение дополнительного ультразвукового исследования плода экспертного уровня на сроке 14, 16, 18, 20, 22 и 24 недель [17, 24, 26, 45-47].

Уровень убедительности рекомендаций В (уровень достоверности доказательств 3)

Комментарий: неинвазивная процедура с минимальным риском для здоровья будущего ребенка и матери. Проводится оценка длины, формы длинных трубчатых костей, рёбер,

позвоночника, наличия деформаций, соответствия длины костей гестационному возрасту. Основными диагностическими признаками на 12 неделе беременности являются: уменьшение размеров воротникового пространства плода, ограничение его двигательной активности или акинезия, деформации конечностей и скелета. Для летальной формы артрогрипоза на этом сроке беременности характерны такие признаки, как акинезия плода, уменьшение размеров воротникового пространства плода, кистозная гигрома, гипоплазия легких, водянка и отеки, что является плохими прогностическими признаками. К 16-18 неделе гестации диагностируются деформации конечностей и всего скелета, а также регистрируются замедленные движения плода. В третьем триместре беременности выявляются многоводие, косолопость, контрактуры суставов, плеврит, микрогнатия, вентрикуломегалия, гидронефроз, парез желудка [25-27,45,48-51]. Ранняя УЗИ-диагностика артрогрипоза затруднена. До 24 недели беременности данное заболевание диагностируется только в 25% случаев [28]. Наиболее часто ВМА диагностируется в конце второго - в третьем триместре беременности [26,48]. Наличие отека шеи, водянки, сколиоза, сгибательных контрактур коленных суставов на сроке до 20 недели являются прогностически неблагоприятными признаками [52], что должно учитываться при принятии решения о сохранении беременности [25].

Рекомендуется у всех беременных при выполнении ультразвукового исследования плода обращать внимание на наличие или отсутствие гиперэкстензии в шейном отделе позвоночника плода с целью постановки показаний к родоразрешению естественным путем или путем кесарева сечения [53].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: Наличие гиперэкстензии в шейном отделе позвоночника особенно в сочетании с ягодичным предлежанием плода является показанием к Кесареву сечению в связи с высоким риском травмы шейного отдела позвоночника [28].

Рекомендуется у всех беременных в ходе ультразвукового исследования плода изучать двигательную активность плода с целью диагностики фетальной акинезии [17,24,26,28,48,53-56].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: Наиболее информативным признаком является изучение паттерна, а также качества движений плода. Длительность исследования должна составлять не менее 45 минут, что позволяет изучить движения плода в полном объеме. Рекомендуется проведение исследования в динамике. В случае выявления во время беременности у плода ВМА необходимо проводить мероприятия, направленные на активизацию его двигательной активности,

включающие в себя выполнение физических упражнений матерью, дыхательную гимнастику, а также прием кофеина [25].

2.5.2.2 Кардиотокография плода

Рекомендуется у всех беременных изучение двигательной активности плода при выполнении кардиотокографии плода (КТГ) с целью диагностики фетальной акинезии [24,26,28,48,53].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: Характерным признаком является отсутствие быстрых движений плода и сохранение медленных, проявляющихся в виде перемещения головы и туловища. Медленные движения плода обычно женщиной не ощущаются, в связи с чем характерной жалобой является отсутствие шевеления плода [24].

2.5.2.3 Магнитно-резонансная томография плода (МРТ)

Рекомендуется у всех беременных выполнение магнитно-резонансная томография плода при подозрении на пороки развития плода. Проводится после 17-18 недели беременности [28,51]

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: Данное исследование не является основным методом и назначается в дополнение к УЗИ плода. Позволяет диагностировать аномалии развития ЦНС, легких, скелетных мышц, в т.ч. их атрофию и жировое перерождение [24,26-28,45,48,53].

2.5.2.4 Молекулярно-генетическое исследование

Рекомендуется в случае отягощенного семейного анамнеза и при наличии признаков патологии на УЗИ для пренатальной диагностики нарушений развития плода (Биопсия хориона, плаценты, Амниоцентез, Амниоцентез трансвагинальный, кордоцентез, кордоцентез под контролем ультразвукового исследования), Комплексное исследование для пренатальной диагностики нарушений развития ребенка (внутриутробно)) [7,24,26,28,48,53].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: Выбор манипуляции определяется сроком беременности, состоянием беременной женщины, а также наличием материально-технических возможностей. Они проводятся с целью получения плодных клеток и установления по ним генетического состояния плода. В первом триместре беременности чаще всего проводится биопсия хориона, во втором триместре - амниоцентез, биопсия плаценты и кордоцентез [57].

3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапии, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения

3.1 Консервативное лечение

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом раннее начало консервативного лечения, что позволяет минимизировать хирургические вмешательства и получить максимально хорошие результаты [31, 60-63].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *при стабильном соматическом состоянии ребенка с артрогрипозом консервативное лечение может быть уже начато на первой неделе жизни в условиях стационара или дома [31, 64]. Целью лечения является улучшение пассивных и активных движений в суставах и устранение деформации конечностей.*

Рекомендуется родителей пациента с артрогрипозом активно привлекать к лечению ребенка с первых дней его жизни [60, 64, 65].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарии: *родители пациента с артрогрипозом обучаются лечебной физкультуре при травмах и заболеваниях суставов (корректирующие упражнения и укладки, направленные на устранение деформаций и контрактур суставов верхних и нижних конечностей), занятия проводятся не менее 4 раз в день по 30 минут.*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом наиболее активно проводить консервативное лечение в течение первых месяцев жизни [30-31, 60, 61, 66-70]. Лечебные программы должны быть достаточно агрессивными, чтобы пациент мог реализовать свой реабилитационный потенциал [28, 44].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарии: *быстрое улучшение амплитуды движений в пораженных суставах является хорошим прогностическим фактором восстановления двигательной активности пациента. Если в течение 1 месяца нет положительной динамики от консервативного лечения, то шансы на дальнейшее улучшение малы. Улучшение состояния нижних конечностей в течение первого года жизни поможет определить способность ребенка сидеть, стоять и ходить. Консервативное лечение наиболее эффективно до возраста 3-6 месяцев.*

Рекомендуется общий медицинский массаж проводить детям с 2-3 недельного возраста. Крайне важно в течение первого года жизни ребенка развивать его основные двигательные навыки (например, переворачивание, ползание и т.п). Физиотерапевтические процедуры начинают с 4-6 недель жизни ребенка [30-31, 60, 61, 66-70].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом индивидуальный подбор программы лечения и привлечение мультидисциплинарной команды специалистов в составе: врач-педиатр (Прием (осмотр, консультация) врача-педиатра), врач-терапевт (Прием (осмотр, консультация) врача-терапевта), врач-генетик (Прием (осмотр, консультация) врача-генетика), врач-травматолог-ортопед (Прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда), врач-невролог (Прием (осмотр, консультация) врача-невролога), медицинский психолог (Прием (тестирование, консультация) медицинского психолога), врач-физиотерапевт (Осмотр, консультация врача-физиотерапевта) [71].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом с первых дней жизни выполнять укладки, направленные на коррекцию контрактур суставов, которые сочетаются с выполнением упражнений, направленных на восстановление пассивных движений в суставах конечности [31, 60].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: для этой цели используются подушки, изготовленные индивидуально.

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом для коррекции контрактур локтевого, лучезапястного суставов и пальцев кисти проводить этапную коррекцию с использованием лонгет, а также наложением циркулярных гипсовых повязок [60].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: у детей до 3 месяцев лонгеты используются до 20 часов в сутки, а в более старшем возрасте только на время дневного и ночного сна.

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при патологии тазобедренного сустава не выполнять закрытое вправление вывиха бедра, а лишь проводить лечение, направленное на устранение контрактур тазобедренного сустава [31, 60, 73].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: наличие вывиха бедра у пациента с артрогрипозом является показанием к операции. Использование методики закрытого вправления бедра в большинстве случаев не позволяет вправить вывих и в большом проценте случаев приводит к асептическому некрозу головки бедренной кости. При устранении сгибательно-приводящих контрактур в тазобедренных суставах показаны укладки на животе (для устранения сгибательного компонента) и в положении отведения нижних конечностей, лежа на спине (для устранения приводящего компонента). При наружно-ротационных отводящих контрактурах в тазобедренных суставах нижние конечности ротируют и приводят до среднего положения и в таком положении фиксируют, используя для этой цели эластичные бинты.

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при наличии деформаций стоп лечение начинать с дистальных отделов конечности. Ранее начало консервативного лечения позволяет минимизировать хирургические вмешательства и получить максимально хорошие результаты [60-63].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: для гипсования стоп более рационально использовать высокие гипсовые повязки при сгибании коленного сустава под углом 90° для исключения ротационных движений в коленном суставе, а также для профилактики «сползания» циркулярной гипсовой повязки.

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при косолапости наложение циркулярных гипсовых повязок по методике Понсети [6, 28, 74-75].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: с целью разблокирования подтаранного сустава у детей с артрогрипозом производится ранняя ахиллотомия, которая выполняется после наложения 1-3 циркулярных гипсовых повязок, когда кавусный компонент деформации устранён. В некоторых случаях при коррекции эквинуса в положении отведения, при отчётливом натяжении ахиллова сухожилия, требуется выполнение повторной ахиллотомии, которая, однако, достаточно часто не даёт возможности достигнуть необходимой тыльной экстензии стопы, поскольку эквинус зачастую вызван не только укорочением ахиллова сухожилия, но и ретракцией капсульно-связочных структур по задней поверхности голеностопного сустава, что требует оперативного лечения.

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при плоско-вальгусной деформации стоп выполнять наложение циркулярных гипсовых повязок по методике Dobbs с последующей их

сменой 1 раз в 5-7 дней с целью коррекции патологического положения сегмента конечности и создания опорной стопы [76-77].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *при тяжелой степени плоско-вальгусной деформации («стопа-качалка») этапная гипсовая коррекция направлена на растяжение сосудисто-нервных пучков по тыльно-наружной поверхности стопы и ретрагированных сухожилий разгибателей стопы и сухожилий малоберцовой группы мышц, что является подготовительным этапом к операции и является профилактикой послеоперационных сосудистых осложнений и некрозов мягких тканей. Вначале выполняется этапное гипсование до верхней трети голени в положении возможной подошвенной флексии, супинации и приведения переднего отдела стопы. В дальнейшем при выведении переднего и среднего отделов стопы в среднее положение ребенок снабжается до момента оперативного вмешательства ортезами для голеностопного сустава и стопы.*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом после коррекции деформаций стоп вторым этапом устранять сгибательные контрактуры коленных суставов. При наличии разгибательных контрактур коленных суставов выполняются этапные коррекции с постепенным увеличением угла сгибания в коленном суставе [60-63].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *при сгибательных контрактурах коленных суставов проводится этапное наложение циркулярных гипсовых повязок и лонгет на нижнюю конечность.*

При неполной коррекции контрактуры, препятствующей в дальнейшем ходьбе ребенка, показано оперативное лечение.

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом назначение технических средств реабилитации с целью обеспечения возможности передвижения (средства передвижения адаптированные) и самообслуживания (изделия/оборудование домашнее адаптированное; изделия бытовые адаптированные), а также протезно-ортопедические изделия (ортопедическая обувь, изготовленная индивидуально; ортез для стопы; ортез для коленного сустава; ортез для колена/голеностопного сустава/стопы; ортез для голеностопного сустава и стопы; ортез для бедра/колена/голеностопного сустава/стопы; аппарат на коленный и голеностопный суставы; аппарат на всю ногу; аппарат на нижнюю конечность и туловище; ортез для плеча; ортез для плеча/локтя; ортез для плеча/локтя/запястья; ортез для плеча/локтя/запястья/кисти; ортез для локтевого сустава; ортез для локтя/запястья/кисти руки; ортез для запястья/кисти; ортез для кисти руки) [11, 28, 31, 60].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарии: *использование протезно-ортопедических изделий позволяет предотвратить рецидив деформации, технические средства реабилитации обеспечивают возможность передвижения пациентов, а также препятствует развитию остеопороза.*

3.2 Хирургическое лечение

3.2.1 Хирургическое лечение деформаций верхних конечностей

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом хирургическое лечение деформаций верхних конечностей по индивидуальным показаниям с целью восстановления возможности самообслуживания [78].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *в ходе предоперационного планирования необходимо оценить реабилитационный потенциал больного и установить первостепенные задачи хирургического лечения. Лечение должно быть персонифицированным [78]. Ключевым суставом, определяющим последовательность и очередность хирургических вмешательств на верхней конечности, является локтевой сустав [30, 79].*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом с разгибательными контрактурами локтевого сустава выполнять задний артролиз локтевого сустава в изолированном виде или в сочетании с V-Y- пластикой сухожилия трехглавой мышцы плеча (устранение рубцовой деформации; восстановление мышцы и сухожилия; освобождение сухожилия из рубцов и сращений (тенолиз); артропластика других суставов) [28, 78-79].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: *оптимальный возраст для выполнения данной операции - до 1 года [79].*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом восстановление активного сгибания в локтевом суставе при его ограничении или отсутствии при наличии пассивных движений в суставе в функциональном диапазоне (90-140°), силе трехглавой мышцы плеча не менее 3 баллов, силе донорской мышцы не менее 4 баллов [40-42].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: *в качестве донорских мышц для восстановления активного сгибания в локтевом суставе наиболее часто используются m.latissimus dorsi, m.pectoralis major, m.gracilis, caput longum m.triceps brachii [32,40-43,78,80-82].*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при выборе мышцы-донора ориентироваться на данные таких методов обследования, как УЗИ мягких тканей, МРТ мышечной системы, компьютерная томография (КТ) мягких тканей, ЭМГ накожная, а также данные клинического осмотра - оценки силы мышцы, уровня сегментарного поражения спинного мозга [32,43].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: *имеются единичные работы по невротизации мышечно-кожного нерва у детей первых месяцев жизни с ВМА. Для восстановления активного сгибания предплечья, однако данная методика не нашла широкого применения [83-84].*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при наличии сгибательной контрактуры с ульнарной девиацией кисти при выборе метода лечения ориентироваться на возможность пассивной коррекции контрактуры до среднего положения [30-31,78].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *в тех случаях, когда коррекция возможна, выполняется сухожильно-мышечная пластика (пересечение локтевого сгибателя кисти, транспозиция лучевого сгибателя кисти на короткий лучевой разгибатель кисти, рассечение фасции по сгибательной поверхности предплечья). При невозможности пассивной коррекции контрактуры лучезапястного сустава до среднего положения выполняется резекция межзапястного сустава с частью костей проксимального и дистального рядов запястья в сочетании с сухожильно-мышечной пластикой (пересечение локтевого сгибателя кисти, транспозиция лучевого сгибателя кисти на короткий лучевой разгибатель кисти, рассечение фасции по сгибательной поверхности предплечья).*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при сгибательно-приводящей контрактуре I пальца выполнять кожную пластику по ладонной поверхности кисти и большого пальца в сочетании с сухожильно-мышечной пластикой (пластика сухожилия; пластика сухожилия кисти; реконструктивно-пластические операции с перемещением комплексов тканей (кожа, мышцы, сухожилия)) [30, 78, 80].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *при нестабильности пястно-фалангового сустава I пальца выполняется хондродез.*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при внутриротационной контрактуре плечевого сустава выполнение деротационной остеотомии плечевой кости [85-86].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: данная операция позволяет вывести кисть в функционально выгодное положение по отношению к лицу без улучшения амплитуды движений в плечевом суставе. Из осложнений часто встречаются периимплантационные переломы, а также рецидивы внутриротационных контрактур [78,78]. В настоящее время не разработаны операции, позволяющие улучшить амплитуду активных и пассивных движений в плечевом суставе [78,80,87,88].

3.2.2 Хирургическое лечение деформаций нижних конечностей

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом хирургическое лечение деформаций нижних конечностей по индивидуальным показаниям с целью восстановления возможности передвижения [28, 31, 73-75, 89].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: необходимо оценить функциональные возможности пациента, тяжесть поражения суставов нижних конечностей и мышечного аппарата. Выбор ключевого сустава зависит от возраста, в котором начинается лечение.

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при рецидивах косолапости после наложения этапных циркулярных гипсовых повязок по Понсети выполнять периталарный релиз [90-91].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: у детей старше 2 лет при рецидивах деформации и невозможности одномоментной коррекции выполняется коррекция контрактуры путем наложения наружных фиксирующих устройств с использованием компрессионно-дистракционного аппарата внешней фиксации на голень и стопу [31].

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при тяжелой плоско-вальгусной деформации стоп с вертикальным положением таранной кости выполнять наложение гипсовых повязок (этапное гипсование) по методике Доббс (Наложение циркулярной гипсовой повязки) [76, 91, 92].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: при ригидных деформациях стоп и рецидивах после наложения циркулярных гипсовых повязок по методике Доббс выполняется периталарный релиз с открытым вправлением таранной кости в возрасте 6 месяцев - 3 лет [31, 93].

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при вывихе бедра выполнять открытое вправление бедра (вправление вывиха сустава) или сочетать его с корригирующей остеотомией бедра и остеотомией таза (Реконструкция кости. Остеотомия таза; Реконструкция кости. Остеотомия кости; Реконструкция кости. Корригирующая остеотомия бедра) [31, 94, 95].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: оптимальный возраст для выполнения открытого вправления бедра 5-12 месяцев. При открытом вправлении используется, как передне-наружный, так и медиальный доступ [91, 93-96]. Стабильность в суставе может быть повышена с помощью круглой связки бедра [91]. Однако передне-наружный доступ Уотсон-Джонса для пациентов с ВМА является более предпочтительным, так как для достижения концентрического вправления головки бедренной кости требуется устранение наружно-ротационной контрактуры, которое достигается путем тенотомии m. triceps coxa, а в более тяжелых случаях дополнительно выполняется задняя капсулотомия [97].

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при тяжелых контрактурах в тазобедренных суставах и многоплоскостных деформациях выполнять корригирующую остеотомию бедра у детей старше 3 лет (Реконструкция кости. Корригирующая остеотомия бедра) [98].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: при сгибательных контрактурах в тазобедренных суставах чрескожные тенотомии субспинальных мышц, широкой фасции бедра, сухожилия портняжной мышцы значительно улучшает разгибание бедра у детей до 3 лет [91].

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при сгибательных контрактурах в коленных суставах легкой и средней степени тяжести выполнять внутреннюю временную фиксацию дистальных ростковых зон бедра (временный гемиепифизедез) у детей старше 4-5 лет [89, 99].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: метод временный гемиепифизедеза является малоинвазивным и безопасным по сравнению с другими методиками. Однако при выборе этого метода лечения

необходимо оценить выраженность функциональных нарушений и исключить необходимость незамедлительного устранения контрактуры, учитывая низкую скорость коррекции (~1,4° в месяц).

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом при сгибательных контрактурах в коленных суставах тяжелой степени выполнять задний релиз коленного сустава и постепенная коррекция контрактуры с помощью компрессионно-дистракционного аппарата (Наложение наружных фиксирующих устройств с использованием компрессионно-дистракционного аппарата внешней фиксации) [31,100].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *надмышцелковую разгибательную остеотомию бедра для полной одномоментной коррекции сгибательной контрактуры в коленном суставе можно выполнять только у детей при окончанном росте, так как эффект нейтрализуется со скоростью 1° в месяц. [89, 101].*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом **возрасте до 2 лет** при разгибательных контрактурах в коленных суставах тяжелой степени производить передний артролиз коленного сустава с удлинением четырехглавой мышцы бедра (устранение рубцовой деформации; восстановление мышцы и сухожилия; освобождение сухожилия из рубцов и сращений (тенолиз); артропластика коленного сустава; удлинение, укорочение, перемещение мышцы и сухожилия) [31, 91].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *разгибательные контрактуры в коленных суставах более функционально выгодны для передвижения пациента, но они ограничивают сидение и передвижение в транспорте у старших детей. Малоинвазивную подкожную частичную миотомию прямой мышцы бедра можно выполнять у больных до 1 года. У детей старшего возраста выполняется пластика четырехглавой мышцы бедра в сочетании с укорачивающей остеотомией бедра [91].*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом в возрасте 4-7 лет выполнять мягкотканые вмешательства в сочетании с корригирующими остеотомиями костей предплюсны (Реконструкция кости. Корригирующая остеотомия при деформации стоп) [31].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: удаление таранной кости (талэктомия) в настоящее время не выполняется, так как приводит к вторичным деформациям и анкилозу в большеберцово-пяточном сочленении у детей старшего возраста [91].

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом в возрасте 10-12 лет при эквино-варусной или плано-вальгусной деформации стоп тяжелой степени, а также при рецидивах деформации выполнять трехсуставной артродез (Артродез стопы и голеностопного сустава; Артродез других суставов) [31, 90, 93].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: артродезирующие операции на стопах у детей выполняются по окончании роста в возрасте 14-15 лет. Однако у детей с артрогрипозом спонтанные анкилозы на уровне Шопарова, подтаранного, голеностопного суставов в порочном положении наблюдаются при рецидивах деформации уже в 9-10 лет, поэтому трехсуставной артродез у них может выполняться уже с 10-12 лет [31].

3.3 Иное лечение

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом с тяжелыми деформациями верхних конечностей и отсутствием перспектив хирургического лечения с целью улучшения возможности самообслуживания использование экзоскелетов [78, 88, 102-103].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5).

Комментарии: Использование экзоскелета позволяет у ряда больных частично улучшить функцию верхних конечностей, однако они малодоступны большинству пациентов и ввиду высокой стоимости и отсутствия массового промышленного производства [78, 80, 102, 103]. Разрабатываемые методики лечения с использованием клеточных технологий в настоящее время не нашли клинического применения [104].

4. Медицинская реабилитация и санаторно-курортное лечение, медицинские показания и противопоказания к применению методов медицинской реабилитации, в том числе основанных на использовании природных лечебных факторов

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом старше 1 года на протяжении всего роста ребёнка, регулярно проводить общий массаж медицинский, массаж при заболеваниях опорно-двигательного аппарата у детей раннего возраста, лечебную физкультуру при заболеваниях и травмах суставов, постуральную коррекцию, применение игр в реабилитационных программах, применение элементов спорта в реабилитационных программах, лечебную физкультуру с использованием тренажера, лечебную физкультуру в бассейне в сочетании с физиотерапевтическим лечением (Электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях суставов, Электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях центральной нервной системы и головного мозга, Парафино-озокеритовая аппликация, Электростимуляция мышц, Электронейростимуляция спинного мозга (Приложение А3.2.)). Необходимо обучить родителей программе домашних упражнений и ортопедическому режиму, чтобы максимально увеличить диапазон пассивных и активных движений в суставах, уменьшить выраженность контрактур. Необходимо проводить Обучение членов семьи пациента технике перемещения и/или размещения в постели. Для восстановления пассивных и активных движений в суставах необходимо использовать механотерапию, роботизированную механотерапию, лечебную физкультуру с биологической обратной связью при заболеваниях и травмах суставов, проводить коррекцию нарушения двигательной функции при помощи биологической обратной связи, коррекцию нарушения двигательной функции с использованием компьютерных технологий. Необходимо использовать развивающую стимуляцию, позиционирование, упражнения, направленные на укрепление туловища и конечностей, чтобы оптимизировать развитие двигательных навыков и адаптировать возможности ребенка с помощью вспомогательных устройств, тугоров, ортезов [105-111].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: Программа домашних упражнений должна выполняться семьей или лицами, осуществляющими уход ежедневно, под регулярным контролем специалистов (1-2 раза в месяц). Мероприятия, направленные на улучшение подвижности суставов и стимулирование развития мелкой и крупной моторики, функций рук должны дополнять друг друга и проводиться параллельно. При наличии кривошеи следует выполнять специальные упражнения на растяжку. Обучение родителей имеет ключевое значение для поддержки взаимодействия родителей и ребенка, а также для обеспечения безопасного и регулярного выполнения упражнений дома и в различных условиях (например, в детском саду). Демонстрация техники выполнения упражнений и практика со специалистами по лечебной физкультуре важны для обеспечения правильного понимания рекомендуемых упражнений на растяжку и домашней программы упражнений. Дети с ВМА не всегда могут достичь всех ожидаемых этапов развития, кроме того, они могут быть достигнуты в разном возрасте.

Использование биологической обратной связи, компьютерных технологий в реабилитации детей с артрогрипозом целесообразно использовать с 3-4 лет.

Рекомендуется пациентам с амиоплазией в возрасте 1 года и старше проводить электронейростимуляцию спинного мозга с целью улучшения их двигательной активности [60, 72].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: *данная методика выполняется у детей чрескожно, является неинвазивной и позволяет улучшать двигательную активность ребенка в результате стимуляции мотонейронов передних рогов спинного мозга.*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом использовать ортопедические изделия для верхних и/или нижних конечностей, начиная с первого года жизни и в течение всей жизни, чтобы улучшить положение суставов, увеличить и поддерживать амплитуду движений, обеспечить стабильность при стоянии, ходьбе и выполнении других функциональных задач [105,112].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *при наличии контрактуры сустава следует рассмотреть возможность применения ортопедических изделий у детей с первых недель/месяцев жизни. График ношения ортопедических изделий (например, днем/ ночью) и тип ортопедических изделий должны определяться в соответствии с назначением ортеза и целью лечения. Ортезы, используемые для улучшения или поддержания амплитуды движений, следует начинать применять с первого года жизни, продолжать в течение всего периода роста и использовать преимущественно ночью. Ортезы, используемые для поддержания функции, следует использовать днем. При выборе ортопедических изделий следует учитывать стоимость, страховое покрытие, доступ к ортопедическим услугам и наличие ресурсов, которые могут варьироваться в зависимости от географического положения [31, 112].*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом раннее обучение возможностям передвижения, как самостоятельно, так и с использованием вспомогательных средств, в зависимости от возраста и функциональных способностей ребенка (Обучение пациента самопомощи при перемещении в постели и/или кресле, Обучение пациента самопомощи при перемещении с помощью дополнительной опоры) [106,111,113].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 4)

Комментарий: *Подвижность, начиная с первого года жизни, должна поощряться за счет улучшения координации, мышечной силы, развития двигательных навыков и равновесия и развиваться в соответствии с индивидуальными возможностями ребенка, его функциональными потребностями и потребностями окружающей среды (например, дома, в школе, в сообществе). Вставать следует начинать примерно в возрасте 1 года (это может варьироваться в зависимости от возможностей ребенка), при необходимости используя вспомогательные средства для передвижения (например, подставки, тренажер для ходьбы, ходунки, игрушку-толкатель), и их следует поощрять ежедневно. Подвижные средства передвижения на колесах, такие как адаптированные игрушечные машинки, можно использовать раньше, чтобы побудить ребенка исследовать окружающую среду, при этом, по возможности, отрабатывать умение передвигаться самостоятельно. Важно продолжать работать над максимальным развитием способности стоять и/или ходить, даже если используется инвалидная коляска, учитывая индивидуальные предпочтения и возможности семьи. Когда самостоятельное передвижение в инвалидной коляске с ручным приводом затруднено из-за ограниченной функции верхних конечностей, следует учитывать возможность передвижения с помощью электропривода.*

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом использование эрготерапии, обучение самоуходу для развития максимальной самостоятельности в уходе за собой (кормлении, одевании, уходе за собой, приведении себя в порядок, купании) и других действиях в различных условиях (дома, в школе, на работе, в обществе) [105, 106, 113-119].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Комментарий: *Знакомство с задачами по уходу за собой начинается с раннего возраста, с самостоятельного приема пищи. В школьном возрасте возрастает потребность в самостоятельности при выполнении таких задач, как одевание, приведение себя в порядок и занятия, связанные со школой (например, письмо, вырезание и т.д.). Для подростков туалет и личная гигиена становятся очень важными, поскольку они влияют на участие в жизни общества и самооценку. Выбор вида деятельности зависит от возраста и/или стадии развития ребенка, его потребностей и интересов. Функциональные цели должны быть определены реабилитационной командой с участием ребёнка и родителей, чтобы обеспечить реалистичность целей и соответствие приоритетам ребенка. При необходимости детей с артрогрипозом необходимо обучить компенсаторным стратегиям, таким, как использование внешних поверхностей или других частей тела для пассивного движения верхней конечностью, которые могут использоваться ими, например, для самостоятельного кормления, ухода за собой и т.д.*

5. Профилактика и диспансерное наблюдение, медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики

Пациентам с артрогрипозом при лечении целесообразно применять комплексный подход, включающий в себя: консервативное и хирургическое лечение контрактур и деформаций опорно-двигательного аппарата (для коррекции функционально невыгодного положения конечности для самообслуживания), реабилитацию, в том числе социальную и профессиональную (для разработки движений в суставах верхних и нижних конечностей, обучению навыкам самообслуживания и внедрению их в повседневную жизнь), а также индивидуальный подбор ортопедических изделий (как для коррекции подвижности суставов, так и для предотвращения рецидивирующих деформаций) [115, 120-121].

Рекомендуется пациентам с артрогрипозом диспансерное наблюдение врача-травматолога-ортопеда (Диспансерный прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда) с частотой осмотра 1 раз в 6-12 месяцев [30, 32, 95].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

5.1 Беременность и роды у пациентов с ВМА

Рекомендуется направлять пациента с артрогрипозом и его семью на Прием (осмотр, консультация) врача-генетика при планировании беременности [17-22, 120].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Рекомендуется беременным пациенткам с подозрением на ВМА плода проводиться регулярное и более частое ультразвуковое исследование плода с целью ранней диагностики патологии, а также проводить мероприятия, направленные на активизацию его двигательной активности (описано в разделе “Пренатальная диагностика”) [17-22].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

Рекомендуется беременным пациенткам в случае пренатальной диагностики артрогрипоза родоразрешение осуществлять путем кесарева сечения с целью профилактики интранатальной травмы плода и матери [28,53].

Уровень убедительности рекомендаций С (уровень достоверности доказательств 5)

6. Организация оказания медицинской помощи

На любом этапе оказания медицинской помощи больным с ВМА должны быть соблюдены ряд принципов.

- 1) Пациент и его представители должны получать полную информацию о

заболевании, включая этиологию, патогенез, течение, прогнозы, современные методы лечения, возможные осложнения.

2) Диагноз ВМА подразумевает возможность оказания первичной, специализированной и паллиативной помощи.

3) При постановке диагноза ВМА, семья должна быть направлена к специалисту, имеющему опыт работы с пациентами с ВМА, обладающего современной информацией о заболевании, а также практическим опытом лечения данного заболевания и возможностью участия в клинических испытаниях (новых лекарственных препаратов и/или технических устройств). Также важным является информирование семей о существующих общественных организациях, работающих с больными и их семьями с ВМА.

4) К наблюдению за пациентом с ВМА должна быть привлечена мультидисциплинарная команда специалистов в составе: врач-педиатр, врач-терапевт, врач-генетик, врач-травматолог-ортопед, врач-невролог, медицинский психолог, врач по лечебной физкультуре, врач-физиотерапевт, социальный педагог, техник-протезист. Основное наблюдение за пациентами с ВМА осуществляет врач-травматолог-ортопед. В круг обязанностей врача-ортопеда-травматолога входят: обследование и постановка диагноза, информирование семьи о заболевании, составление плана лечения, консервативное лечение пациента, динамическое наблюдение за ним и своевременное направление на оперативное лечение, назначение протезно-ортопедических изделий (ПОИ) и технических средств реабилитации (ТСР), а также контроль за осуществлением замены ПОИ и ТСР по мере роста ребенка. Другие специалисты должны привлекаться по мере необходимости при наличии у больного сопутствующей патологии [6,44].

5) В соответствии с Приказом Министерства здравоохранения РФ от 06.12.2021 N 1122 Н "Об утверждении национального календаря профилактических прививок и календаря профилактических прививок по эпидемическим показаниям и порядка проведения профилактических прививок" вакцинация у пациентов с ВМА при отсутствии тяжелой сопутствующей патологии проводится согласно Национальному календарю прививок [122].

6.1 Показания к плановой госпитализации

- Комплексное восстановительное лечение (ЛФК, механотерапия, роботизированная механотерапия, лечебная физкультура с биологической обратной связью при заболеваниях и травмах суставов, общий массаж медицинский, электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях суставов, электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях центральной нервной системы и головного мозга, парафино-озокеритовые аппликации, электростимуляция мышц). Этапная коррекция контрактур и деформаций

конечностей наложением циркулярных гипсовых повязок.

- Этапное хирургическое лечение.

6.2 Показания к выписке пациента из стационара

- Улучшение двигательной активности и (или) самообслуживания пациента после проведенного курса комплексного восстановительного лечения. Окончание коррекции контрактур и деформаций конечностей наложением циркулярных гипсовых повязок.
- Проведение этапного хирургического лечения, стабильное состояние пациента, отсутствие осложнений после операции.

Таблица 3. Организационно-технические условия оказания медицинской помощи.

Вид медицинской помощи	Специализированная, в том числе высокотехнологичная, медицинская помощь
Возрастная группа	Дети, взрослые
Условия оказания медицинской помощи	Стационарно, в дневном стационаре
Форма оказания медицинской помощи	Плановая

7. Дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния)

В соответствии с приказом Минздрава России от 19.12.2025 N 747 "О порядке оказания медицинской помощи по профилю "акушерство и гинекология" родителей детей с ВМА, при планировании последующих беременностей, а также при планировании беременности в семье, где один из родителей болен артрогрипозом, нужно направлять на консультацию врача-генетика с целью минимизации риска рождения больного ребенка.

Женщины направляются в медико-генетическую консультацию на прием (осмотр, консультация) врача-генетика с целью определения риска рождения больного ребенка. Врач-генетик определяет риск развития данной патологии у плода, супружеской паре даются рекомендации по планированию беременности. При наличии данных о верифицированной мутации в генах, ответственных за развитие артрогрипоза, у ближайших родственников пробанда и/или самого пробанда, имеющих врожденные множественные контрактуры, рекомендовано проведение поиска того же варианта мутации в ДНК плода [57].

При выявлении патологии плода в I и II триместре беременности, отягощенном наследственном анамнезе с целью выявления тяжелых врожденных заболеваний проводятся такие диагностические исследования, как биопсия хориона, амниоцентез, биопсия плаценты или кордоцентез [57].

При выявлении ВПР, хромосомной или другой наследственной болезни у плода тактика ведения беременности определяется на основании заключения консилиума [57]. Консилиум должен включать врача-генетика, врача ультразвуковой диагностики, врача акушера-гинеколога, врача ортопеда-травматолога. При проведении консилиума беременная женщина и члены ее семьи информируются о характере поражения плода, возможных исходах беременности, прогнозе для жизни и здоровья ребенка. При наличии показаний даются рекомендации по поводу прерывания беременности. Необходимо разъяснить родителям всю тяжесть заболевания, перспективы лечения ребенка и при принятии ими решения сохранить беременность, психологически подготовить их к лечению сразу после рождения ребенка, что позволяет улучшить результаты лечения [28,123].

7.1 Исходы и прогноз

Прогноз для пациента с ВМА зависит от формы заболевания, характера деформаций, степени их тяжести, а также от наличия сопутствующей патологии, и может варьировать от неблагоприятного для жизни до минимальных ортопедических нарушений. 10% детей рождаются мертворожденными, 27% умирают в течение первых месяцев жизни [28]. У 7% больных наблюдается очень тяжелые формы заболевания [18]. 30-40% больных имеют проблемы, связанные с приемом пищи, 4% - нарушения дыхания, которые с течением времени обычно разрешаются. При достижении пациентом возраста 3-4 месяцев обычно можно прогнозировать результаты дальнейшего лечения. Прогноз определяется наличием сопутствующей патологии, в том числе и со стороны ЦНС, интеллектуальным развитием ребенка, сроками начала и результатами консервативного и оперативного лечения. Большинство больных с ВМА имеют значительный потенциал для ходьбы и независимость в быту во взрослом возрасте. Перспективами для самостоятельной ходьбы являются: отсутствие тяжелого сколиоза, сгибательная контрактура в тазобедренном суставе менее 20°, сгибательная контрактура в коленном суставе менее 15°, наличие активных движений в тазобедренных и коленных суставах [22,124]. При прогнозировании возможности самообслуживания следует ориентироваться на уровень сегментарного поражения спинного мозга. Пациенты с уровнем поражения C5-C6 полностью независимы в быту, с C5-C7 нуждаются частично в помощи, а также при выполнении основных ежедневных навыков часто используют компенсаторно-приспособительные механизмы, при поражении C5-Th1 самообслуживание больных минимально, и они в значительной степени или полностью нуждаются в посторонней помощи [125].

Все дети с ВМА развиваются с задержкой моторного развития ввиду поражения конечностей, однако к 5 годам 85% больных могут ходить. У большинства детей с ВМА наблюдаются легкие и умеренные проблемы с передвижением, самообслуживанием (например, принятие душа) и выполнением ежедневных действий. Прогностически неблагоприятными показателями, ухудшающими качество жизни пациента с данной патологией, являются: низкий вес при рождении, длительное нахождение в больнице в раннем возрасте, множество ортопедических операций и использование инвалидной коляски [126]. Способность к самостоятельной ходьбе или передвижению с использованием вспомогательных средств у взрослых пациентов с ВМА составляет 49-88%. Однако ряд пациентов со временем теряют способность к ходьбе, что в ряде случаев связано с набором избыточного веса с возрастом [114,115,120,124,125,127-129]. 48-86% самостоятельно ездят на автомобилях [115,127]. 15-50% пациентов с хорошей функцией верхних конечностей во взрослом возрасте полностью независимы в быту [114,115,124]. Хирургические вмешательства в детстве выполняются большинству больных (95-98%), в среднем 7-10 операций, однако у ряда пациентов их количество в течение жизни достигает 45-70 операций [121,127]. Основной проблемой, ухудшающей качество жизни пациентов с ВМА во взрослом возрасте, является болевой синдром (75-91%), преимущественно локализующийся в области стоп, коленных суставов, позвоночника, верхних конечностей и часто ограничивающая их двигательную активность [114,120,127-128,130-131]. Наибольшие проблемы пациентам доставляет боль в области пояснично-крестцового отдела позвоночника, а также в нижних конечностях, часто носящая хронический характер, что затрудняет их возможность вертикализации и ходьбы [131-132]. Немаловажным является оценка социального статуса пациентов: 83% во взрослом возрасте работают (из них 48% имеют высшее образование), 58% создают собственные семьи, 52% имеют детей [124].

Критерии оценки качества первичной медико-санитарной медицинской помощи

№	Критерии оценки качества медицинской помощи	Код услуги номенклатуры медицинских услуг (при наличии) *	Код ЛП в соответствии с АТХ- классификацией (при наличии)**	Оценка выполнения (Да/Нет)
1.	Выполнен прием (осмотр, консультация) врача-невролога	B01.023.001	Не применимо	Да/нет
2.	Выполнен прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда	B01.050.001	Не применимо	Да/нет
3.	Выполнен прием (осмотр, консультация) врача-генетика	B01.006.001	Не применимо	Да/нет
4.	Выполнен осмотр (консультация) врача-физиотерапевта	B01.054.001	Не применимо	Да/нет
5.	Выполнен прием (тестирование, консультация) медицинского психолога	B01.070.009	Не применимо	Да/нет
6.	Выполнено исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови	A09.05.177	Не применимо	Да/нет
7.	Выполнена электромиография игольчатая (одна мышца) и/или электромиография накожная (одна анатомическая зона) и/или электронейромиография стимуляционная одного нерва	A05.02.001 A05.02.001.002 A05.02.001.003	Не применимо	Да/нет
8.	Выполнена рентгенография верхней и рентгенография нижней конечности	A06.03.021 A06.03.036	Не применимо	Да/нет
9.	Выполнена рентгенография грудного и поясничного отделов позвоночника в двух проекциях пациентам с врождёнными контрактурами и сколиозом	A06.03.013 A06.03.014	Не применимо	Да/нет
10.	Выполнена магнитно-резонансная томография спинного и головного мозга при подозрении на врожденные пороки развития центральной нервной системы	A05.23.009.010 A05.23.009	Не применимо	Да/нет
11.	Выполнен массаж при заболеваниях опорно-двигательного аппарата у детей раннего возраста и/или общий массаж медицинский	A21.01.001 A21.30.004	Не применимо	Да/нет
12.	Выполнен электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях суставов и/или электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях центральной нервной системы и головного мозга и/или парафино-озокеритовая аппликация и/или электростимуляция мышц	A17.02.001 A17.04.001 A17.23.001 A20.30.036	Не применимо	Да/нет

13.	Выполнена механотерапия и/или роботизированная механотерапия и/или лечебная физкультура с биологической обратной связью при заболеваниях и травмах суставов и/или лечебная физкультура с использованием аппаратов и тренажеров при заболеваниях и травмах суставов	A19.30.006 A19.30.006.001 A19.04.001.012 A19.04.001.023	Не применимо	Да/нет
14.	Выполнено обучение пациента самопомощи при перемещении с помощью дополнительной опоры и/или обучение пациента самопомощи при перемещении в постели и/или кресле	A14.30.018 A14.30.016	Не применимо	Да/нет
15.	Назначены технические средства реабилитации и/или протезно-ортопедические изделия	Не применимо	Не применимо	Да/нет

Критерии оценки качества специализированной медицинской помощи, в том числе высокотехнологичной

№	Критерии оценки качества медицинской помощи	Код услуги номенклатуры медицинских услуг (при наличии) *	Код ЛП в соответствии с АТХ- классификацией (при наличии)**	Оценка выполнения (Да/Нет)
1.	Выполнен прием (осмотр, консультация) врача-невролога	B01.023.001	Не применимо	Да/нет
2.	Выполнен прием (осмотр, консультация) врача-травматолога-ортопеда	B01.050.001	Не применимо	Да/нет
3.	Выполнен прием (осмотр, консультация) врача-генетика	B01.006.001	Не применимо	Да/нет
4.	Выполнен осмотр (консультация) врача-физиотерапевта	B01.054.001	Не применимо	Да/нет
5.	Выполнен прием (тестирование, консультация) медицинского психолога	B01.070.009	Не применимо	Да/нет
6.	Выполнено исследование уровня/активности изоферментов креатинкиназы в крови	A09.05.177	Не применимо	Да/нет
7.	Выполнена электромиография игольчатая (одна мышца) и/или электромиография накожная (одна анатомическая зона) и/или электронейромиография стимуляционная одного нерва	A05.02.001 A05.02.001.002 A05.02.001.003	Не применимо	Да/нет
8.	Выполнена рентгенография верхней и рентгенография нижней конечности	A06.03.021 A06.03.036	Не применимо	Да/нет

9.	Выполнена рентгенография грудного и поясничного отделов позвоночника в двух проекциях пациентам с врождёнными контрактурами и сколиозом	A06.03.013 A06.03.014	Не применимо	Да/нет
10.	Выполнена магнитно-резонансная томография спинного и головного мозга при подозрении на врожденные пороки развития центральной нервной системы	A05.23.009.010 A05.23.009	Не применимо	Да/нет
11.	Выполнено наложение циркулярной гипсовой повязки	A15.03.003.002	Не применимо	Да/нет
12.	Выполнен массаж при заболеваниях опорно-двигательного аппарата у детей раннего возраста и/или общий массаж медицинский и/или	A21.01.001 A21.30.004	Не применимо	Да/нет
13.	Выполнен электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях суставов и/или электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях центральной нервной системы и головного мозга и/или парафино-озокеритовая аппликация и/или электростимуляция мышц	A17.02.001 A17.04.001 A17.23.001 A20.30.036	Не применимо	Да/нет
14.	Выполнена механотерапия и/или роботизированная механотерапия и/или лечебная физкультура с биологической обратной связью при заболеваниях и травмах суставов и/или лечебная физкультура с использованием аппаратов и тренажеров при заболеваниях и травмах суставов	A19.30.006 A19.30.006.001 A19.04.001.012 A19.04.001.023	Не применимо	Да/нет
15.	Выполнено хирургическое лечение деформаций нижних конечностей по индивидуальным показаниям	Не применимо	Не применимо	Да/нет
16.	Выполнено обучение пациента самопомощи при перемещении с помощью дополнительной опоры и/или обучение пациента самопомощи при перемещении в постели и/или кресле	A14.30.018 A14.30.016	Не применимо	Да/нет
17.	Назначены технические средства реабилитации и/или протезно-ортопедические изделия	Не применимо	Не применимо	Да/нет

Список литературы

1. Cachecho S., Elfassy C., Hamdy R., Rosenbaum P., Dahan-Oliel N. The definition of congenital multiple arthrogryposis: an update using an approach based on international consensus. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019; 181 (3): 280-287. DOI: 10.1002 / ajmg.c.31739.
2. Kimber E. AMC: amyoplasia and distal arthrogryposis. *J Child Orthop.* 2015 Dec;9(6):427-32. doi: 10.1007/s11832-015-0689-1.
3. Swinyard C.A. Concepts of multiple congenital contractures (arthrogryposis) in man and animals. *Teratology.* 1982; 25 (2): 247-59. doi: 10.1002/tera.1420250214
4. Hall JG. Arthrogryposis (multiple congenital contractures): diagnostic approach to etiology, classification, genetics, and general principles. *Eur J Med Genet.* 2014 Aug;57(8):464-72. doi: 10.1016/j.ejmg.2014.03.008
5. Hall JG, Kimber E, Dieterich K. Classification of arthrogryposis. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep; 181(3):300-303. doi: 10.1002/ajmg.c.31716.
6. Kowalczyk B., Felus J. Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. *Arch Med Sci.* 2016 Feb 1; 12(1):10-24. doi: 10.5114/aoms. 2016. 57578
7. Griffet J., Dieterich K., Bourg V., Bourgeois E. Amyoplasia and distal arthrogryposis. *Orthop Traumatol Surg Res.* 2020 Dec; 102781. doi: 10.1016/j.otsr.2020.102781.
8. Lowry RB, Sibbald B, Bedard T, Hall JG. Prevalence of multiple congenital contractures including arthrogryposis multiplex congenita in Alberta, Canada, and a strategy for classification and coding. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2010 Dec;88(12):1057-1061. doi: 10.1002/bdra.20738
9. Bamshad M., Jorde L. B., Carey J.C. A revised and extended classification of the distal arthrogryposes. *Am J Med Genet.* 1996 Nov;65(4):277-81. doi: 10.1002/(SICI)1096- 8628(199611)65:4
10. Hall J.G. Arthrogryposis multiplex congenita: etiology, genetics, classification, diagnostic approach, general aspects. *J. Pediatr. Orthop. Part B.* 1997; 6 (3): 159-166.
11. Staheli, L. T., Hall, J. G., Jaffe, K. M., & Paholke, D. O. *Arthrogryposis: A text atlas.* Cambridge University Press: UK. 2008:178. doi: 10.1017/s0012162299 210444.
12. Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D. Arthrogryposis: a review and update. *J Bone Joint Surg Am.* 2009 Jul;91(Suppl 4):40-6. doi: 10.2106/JBJS.I.00281.
13. Online Mendelian Inheritance in Man. – Baltimore: Johns Hopkins University, 1966–2026.
14. Zhou H., Lian C., Wang T. et al. MET mutation causes muscular dysplasia and arthrogryposis. *EMBO Mol Med.* 2019 Mar; 11(3):e9709. doi: 10.15252/emmm. 201809709.
15. Boschann F, Cogulu O, Pehlivan D, Balachandran S, et al. Biallelic variants in ADAMTS15 cause a novel form of distal arthrogryposis. *Genet Med.* 2023 May;25(5):100799. doi: 10.1016/j.gim.2023.100799.
16. Kimber E., Tajsharghi H., Kroksmark A. et al. Distal arthrogryposis: clinical and genetic findings. *Acta Paediatr.* 2012 Aug;101(8):877-87. doi: 10.1111/j.1651-2227.2012.02708.x.
17. Hall J.G., Aldinger K.A., Tanaka K.I. Amyoplasia revisited. *Am J Med Genet A.* 2014;164A

(3):700-30. doi: 10.1002/ajmg.a.36395.

18. Hall J.G., Kimber E., Harold J P van Bosse. Genetics and Classifications. *J PediatrOrthop.* 2017;37 Suppl 1: S4-S8. doi: 10.1097/BPO.0000000000000997

19. North KN, Wang CH, Clarke N et al. Approach to the diagnosis of congenital myopathies. *Neuromuscul Disord.* 2014 Feb;24(2):97-116. doi: 10.1016/j.nmd.2013. 11.003.

20. Falsaperla R, Pratico AD, Ruggieri M. et al. Congenital muscular dystrophy: from muscle to brain. *Ital J Pediatr.* 2016 Aug 31;42(1):78. doi: 10.1186/s13052-016-0289-9.

21. Селиверстов Ю.А., Ключников С.А., Иллариошкин С.Н. Спинальная мышечная атрофия: понятие, дифференциальная диагностика, перспективы лечения. //Нервные болезни. - 2015. -№3. -С.9-17

22. Hall JG, Kiefer J. Arthrogryposis as a Syndrome: Gene Ontology Analysis. *MolSyndromol.* 2016 Jul;7(3):101-9. doi: 10.1159/000446617

23. Буклаев Д.С., Костик М.М., Агранович О.Е., Трофимова С.И. Синдром Брука. Описание клинического случая. / Д.С. Буклаев // Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. -2015.-Т.3.-№3.- С. 44-47.DOI10.17.816/PTORS 3344-47.

24. de Vries J.I., Fong B. F. Changes in fetal mobility as a result of congenital disorders: an overview. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007 May;29(5):590-9. doi: 10.1002/uog.3917.

25. Filges I, Hall JG. Failure to identify antenatal multiple congenital contractures and fetal akinesia-proposal of guidelines to improve diagnosis. *Prenat Diagn.* 2013 Jan;33(1):61-74. doi: 10.1002/pd.4011.

26. Filges I, Tercanli S, Hall JG. Fetal arthrogryposis: challenges and perspectives for prenatal detection and management. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet.* 2019 181:327-336. doi:10.1002/ajmg.c.31723

27. Niles KM, Blaser S, Shannon P, Chitayat D. Fetal arthrogryposis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS)-Aetiology, diagnosis, and management. *PrenatDiagn* 2019; 39:720-731.doi: 10.1002/pd.5505

28. van Bosse HJP. Orthopaedic care of the child with arthrogryposis: a 2020 overview. *CurrOpinPediatr.* 2020 Feb;32(1):76-85. doi: 10.1097/MOP.0000000000000847. PMID: 31743218.

29. Fassier A, Wicart P, Dubousset J, Seringe R. Arthrogryposis multiplex congenita. Long-term follow-up from birth until skeletal maturity. *J Child Orthop.* 2009 Oct;3(5):383-90. doi: 10.1007/s11832-009-0187-4.

30. Коченова Е.А. Деформации кистевого сустава и их лечение у детей с врожденным множественным артрогрипозом: дис.канд.мед.наук: 04.01.15: защищена от 07.02.2017:утв./ Коченова Евгения Александровна. -Санкт-Петербург, 2017. -204с.

31. Петрова Е.В. Ортопедо-хирургическое лечение детей младшего возраста с артрогрипозом: дис.канд.мед.наук: 14.00.22: защищена от 19.02.2008:утв./ Петрова Екатерина Владимировна. -Санкт-Петербург, 2008. -355с.

32. Трофимова С.И. Восстановление активного сгибания предплечья у детей с артрогрипозом на основе транспозиции длинной головки трехглавой мышцы плеча (анатомоклиническое исследование): дис.канд.мед.наук: 04.01.15, 04.03.01: защищена от 24.12.2013:утв./ Трофимова Светлана Ивановна. -

Санкт-Петербург, 2013. -200с.

33. Dieterich, K., Le Tanno, P., Kimber, E., Jouk, P., Hall, J., &Giampietro, P. The diagnostic workup in a patient with AMC: Overview of the clinical evaluation and paraclinical analyses with review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*.2019 Sep; 181(3):337-344. doi:10.1002/ajmg.c.31730

34. Hacothen Y, Jacobson LW, Byrne S, Norwood F, Lall A, Robb S, Dilella R, Fumagalli M, Born AP, Clarke D, Lim M, Vincent A, Jungbluth H. Fetal acetylcholine receptor inactivation syndrome: A myopathy due to maternal antibodies. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2014 Dec 23;2(1): e57. doi: 10.1212/NXI.0000000000000057.

35. Dieterich K, Kimber E, Hall JG. Central nervous system involvement in arthrogryposis multiplex congenita: Overview of causes, diagnosis, and care. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2019 Sep;181(3):345-353. doi: 10.1002/ajmg.c.31732

36. Todd E.J., Yau K.S., Ong R.et al. Next generation sequencing in a large cohort of patients presenting with neuromuscular disease before or at birth.2015 Nov 17;10:148. doi: 10.1186/s13023-015-0364-0.

37. Тягушева Е.Н., Науменко Е.И.// Анализ скрининга ультразвукового исследования почек и органов брюшной полости у детей первого месяца жизни.//Российский педиатрический журнал. -2021. - Т. 24. - № 5. -С.59-60.

38. А. Ю. Васильев, Е. Б. Ольхова. Основы ультразвуковой диагностики в педиатрии и детской хирургии. // Учебно-методическое пособие для врачей ультразвуковой диагностики . -2019. — 340 с. УДК 616-053.2-073.432.19

39. Асадулаева М.М., Алиева О.Д., Алиев М.М., Денисова Е.А., Пеньков В.А. Своевременная МРТ диагностика врожденных пороков развития головного и спинного мозга. В сборнике: Развитие радиотерапевтической службы в России. Высокие технологии консервативного лечения. Материалы VII Общероссийского медицинского форума в Приволжском федеральном округе совместно с VII Российской научно-практической онкологической конференцией. Ответственный редактор: В.В. Родионов. 2012. С. 26-29.

40. Агранович О.Е., Коченова Е.А., Трофимова С.И., Петрова Е.В., Буклаев Д.С. Использование широчайшей мышцы спины для восстановления активного сгибания в локтевом суставе у больных с артрогрипозом// Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. -2018. - Т. 6. -№ 3. -С. 5-11. doi: 10.17816/PTORS6273-75

41. Агранович О.Е., Баиндурашвили А.Г., Петрова Е.В., Трофимова С.И., Коченова Е.А. Использование широчайшей мышцы спины для восстановления активного сгибания предплечья у детей с артрогрипозом// Ежегодная научно-практическая конференция по актуальным вопросам травматологии и ортопедии детского возраста "Турнеровские чтения". Сборник статей. - Санкт-Петербург.- 2019.- С.17-25.

42. Агранович О.Е., Савина М.В., Петрова Е.В., Комолкин И.А. Возможность одномоментной транспозиции сегментов большой грудной мышцы для восстановления сгибания в плечевом и локтевом суставах (клиническое наблюдение)//Медицинский альянс. — 2020. - Т.8. -№1.- С. 61-68. doi:

43. Агранович О.Е., Коченова Е.А., Орешков А.Б., Трофимова С.И., Петрова Е.В., Габбасова Е.Л., Благовещенский Е.Д. Оценка результатов монополярной транспозиции широчайшей мышцы спины в позицию сгибателей предплечья у больных с артрогрипозом // Гений ортопедии. - 2019.- Т.25.-№1.- С.42-48. doi:10.18019/1028-4427-2019-25-1-42-48
44. Dahan-Oliel N., Cachecho S., Barnes D. International multidisciplinary collaboration toward an annotated definition of arthrogryposis multiplex congenital. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):288-299. doi: 10.1002/ajmg.c.31721.
45. Tjon JK, Tan-Sindhunata GM, Bugiani M, et al. Fetal akinesia deformation sequence, arthrogryposis multiplex congenita, and bilateral clubfoot: is motor assessment of additional value for in utero diagnosis? A 10-year cohort study. *Prenat Diagn* 2019; 39:219-231. doi: 10.1002/pd.5411
46. Tjon JK, Tan-Sindhunata MB, Bugiani M, Witbreuk M et all. Care Pathway for Fetal Joint Contractures, Fetal Akinesia Deformation Sequence, and Arthrogryposis Multiplex Congenita. *Fetal Diagn Ther.* 2021;48(11-12):829-839. doi: 10.1159/000520869.
47. Лазаревич А.А., Прибушения О.В. Пренатальная диагностика амиоплазии/пренатальная диагностика. 2021. Т.20. №1. С.76-79
48. Стыгар А.М., Храмченко Н.В. Ранняя ультразвуковая диагностика артрогрипоза у плода // Ультразвуковая и функциональная диагностика. -2009. -Т.6. - С.101-106
49. Машинец Н.В., Демидов В.Н. Артрогрипоз и оценка двигательной активности плода // Пренатальная диагностика. -2018. -Т.17. -№3. -С. 243-247. doi: 10.21516/2413-14582018-17-3-243-247
50. Hellmund A, Berg C, Geipel A, et al. Prenatal diagnosis of fetal akinesia deformation sequence (FADS): a study of 79 consecutive cases. *Arch GynecolObstet* 2016; 294:697-707. doi: 10.1007/s00404-016-4017-x
51. Skaria P, Dahl A, Ahmed A. Arthrogryposis multiplex congenita in utero: radiologic and pathologic findings. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2019 Feb;32(3):502-511. doi: 10.1080/14767058.2017.1381683.
52. Busack B, Ott CE, Henrich W, Verlohren S. Prognostic significance of prenatal ultrasound in fetal arthrogryposis multiplex congenita. *Arch Gynecol Obstet.* 2020 Oct 22. doi: 10.1007/s00404-020-05828-4.
53. Hall JG. Fetal cervical hyperextension in arthrogryposis. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2019; 181:354-362. doi: 10.1002/ajmg.c.31727
54. Dimitraki M., Tsikouras P., Bouchlariotou S. Prenatal assessment of arthrogryposis. A review of the literature. *Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine.* 2011; 24 (1): 32-36. doi: 10.3109/14767058.2010.482615.
55. Hyett J., Noble P., Sebire N.J. Lethal congenital arthrogryposis presents with increased nuchal translucency at 10-14 weeks of gestation. *Prenat. Diagn.* 1997; 9(5): 310-313. doi: 10.1046/j .1469-0705.1997.09050310.x.
56. Scott H., Hunter A., Bedard B. Non-lethal arthrogryposis multiplex congenital presenting with cystic hygroma at 13 weeks gestational age. *Prenat. Diagn.* 1999;19(10): 966-971. doi: 10.1002/(sici)1097-

0223(199910).

57. Приказ Минздрава России от 19.12.2025 N 747 "О порядке оказания медицинской помощи по профилю "акушерство и гинекология", зарегистрировано в Минюсте России от 30.12.2025.
58. Kang P.B., Lidov G.W., David W.S. et al. Diagnostic value of electromyography and muscle biopsy in arthrogryposis multiplex congenita. *Ann Neurol.* 2003; 54(6):790-795. doi:10.1002/ana.10769
59. Ma L., Yu X. Arthrogryposis multiplex congenita: classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia. *Front Med.* 2017;11(1):48-52. doi: 10.1007/s11684-017-0500-4.
60. Агранович О.Е., Баиндурашвили А.Г., Петрова Е.В. и др. Консервативное лечение деформаций верхних и нижних конечностей у детей раннего возраста с артрогрипозом// *Детская хирургия.* -2012.- №2. -С.10-15. УДК 616.71/.72-007.24-06:616.75007.681-08.
61. Wagner L.V., Cherry J.S., Sawatzky B.J. et al. Rehabilitation across the lifespan for individuals with arthrogryposis. *Am J Med Genet.* 2019;181C:385-392. doi: 10.1002/ajmg.c.31729
62. Ayadi K., Trigui M., Abid A. et al. Clinical manifestations and management. *Archives de Pediatrie.* 2015; 22: 830-839. doi: 10.1016/j.arcped.2015.05.014
63. Sells J.M. Amyoplasia, the most common type of arthrogryposis: the potential for good outcome. *Pediatrics.* 1996; 97:225-231.
64. Palmer P.M., Macewen C.D., Bowen J.R., Mathews P.A. Passive motion therapy for infants with arthrogryposis. *Clinical orthopaedics and related research.* 1985; 194 (4):54-59.
65. Hahn G. Arthrogryposis: pediatric review and habilitative aspects. *Clinical orthopaedics and related research.* 1985; 194(4): 104-114.
66. Pous J.G., Lebard J.P., J. Lefart J. et al. Symposium de la societefrancaise de chirurgie infantile: l'arthrogrypose pendant l'enfance. *Chir.Pediatr.* 1981;22 (5):289-364.
67. Sodergard J., Hakamies-Blomqvist L., Kimmo Sainio D. et al. Arthrogryposis multiplex congenita: perinatal and electromyographic findings, disability and psychosocial outcome. *J.Pediatr. Orthop. Part B.* 1997; 6:167-171.
68. Paleg G.S., Smith B.A., Glickman L.B. Systematic review and evidence-based clinical recommendations for dosing of pediatric supported standing programs. *Pediatric Physical Therapy.* 2013;25(3): 232-247. doi:10.1097/PEP.0b013e318299d5e7
69. Binkiewicz-Glinska A., Sobierajska-Rek A., Bakula S. et al. Arthrogryposis in infancy, multidisciplinary approach: Case report. *BMC Pediatrics.* 2013; 13: 184. doi:10.1186/1471- 2431-13-184
70. Babik I., Cunha A.B., Moeyaert M. et al. Feasibility and effectiveness of intervention with the play skinl Lift exoskeletal garment for infants at risk. *Phys Ther.* 2019; 99(6): 666-676. doi: 10.1093/ptj/pzz035
71. Kowalczyk B, Feluś J. Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. *Arch Med Sci.* 2016 Feb 1;12(1):10-24. doi: 10.5114/aoms.2016.57578.
72. Благовещенский Е., Агранович О., Кононова Е., Габбасова Е., Рождественский В. Оценка эффектов трансвертебральной стимуляции постоянным током у детей больных артрогрипозом//Новые подходы к изучению классических проблем. Материалы IX Всероссийской с международным участием конференции с элементами научной школы по физиологии мышц и мышечной деятельности,

посвященной памяти Е.Е. Никольского. Под общей редакцией И.Б. Козловской, О.Л. Виноградовой, Б.С. Шенкмана: сб.статей. - Москва, -С. 42. УДК: 612.7+591.17

73. Yau P., Chow W., Li Y. et al. Twenty-year follow-up of hip problems in arthrogryposis multiplex congenital. *J. Pediatr. Orthop.* 2002; 22 (3): 359-363.

74. Деревянко Д.В., Агранович О.Е., Буклаев Д.С., Петрова Е.В., Трофимова С.И. Лечение косолапости у детей младшего возраста с артрогрипозом с применением метода Понсети: возможности и перспективы// Травматология и ортопедия России. -2014. - №1. – С.51-58. doi:10.21823/2311-2905-2014-0-1-51-58

75. Трофимова С.И., Деревянко Д.В., Коченова Е.А., Петрова Е.В. Эффективность ахиллотомии у детей с артрогрипозом// Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. -2019. -Т. 7. -№2. -С.51-60. doi: 10.17816 /PTORS7251-60

76. Бландинский В.Ф., Вавилов М.А., Громов И.В. Метод Доббса в лечении детей с тяжелыми врождёнными плоско-вальгусными деформациями стоп//Травматология и ортопедия России. -2012. -№ 3. -С. 89-94. <https://doi.org/10.21823 /2311-2905-2012--3-89-94>

77. Chan Y, Selvaratnam V, Garg N. A comparison of the Dobbs method for correction of idiopathic and teratological congenital vertical talus. *J Child Orthop.* 2016 Apr;10(2):93-9. doi: 10.1007/s11832-016-0727-7.

78. Oishi SN, Agranovich O, Pajardi GE, Novelli C, Baindurashvili AG, Trofimova SI, Abdel-Ghani H, Kochenova E, Prosperpio G, Jester A, Yilmaz G, Şenaran H, Kose O, Butler L. Treatment of the Upper Extremity Contracture/Deformities. *J PediatrOrthop.* 2017 Jul/Aug;37 Suppl 1: S9-15.doi: 10.1097/BPO.0000000000001002.

79. Петрова Е.В., Агранович О.Е., Трофимова С.И., Коченова Е.А. Задний артролиз локтевого сустава как метод коррекции разгибательной контрактуры у детей с артрогрипозом. Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. 2019; 7(3): 25-34. doi: 10.17816/PTORS7325-34

80. Oishi S, Agranovich O, Zlotolow D, Wall L, Stutz C, Pajardi G, Novelli C, Abdel Ghani H, Jester A, Vuillermin C, James M, Manske MC, Beckwith T. Treatment and outcomes of arthrogryposis in the upper extremity. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):363- 371. doi: 10.1002/ajmg.c.31722.

81. Агранович О.Е., Баиндурашвили А.Г., Микиашвили Е.Ф. Способ восстановления активных движений в локтевом суставе у больных с врожденным множественным артрогрипозом. Патент на изобретение RU2690605 C1, 04.06.2019. Заявка № 2018113224 от 11.04.2018.

82. Трофимова С.И., Агранович О.Е. Транспозиция длинной головки трехглавой мышцы плеча: топографо-анатомическое обоснование хирургической техники и результаты клинической апробации// Врожденная и приобретенная патология верхних конечностей у детей (диагностика, лечение, реабилитация). научно-практическая конференция с международным участием: сборник тезисов. Научно-исследовательский детский ортопедический институт им. Г.И. Турнера. - Санкт-Петербург, 2016. -С. 54

83. Bahm J. Arguments for a neuroorthopaedic strategy in upper limb arthrogryposis. *J Brachial Plex*

84. Hagemann C, Stacker R, Breyer S, Kunkel POS. Nerve transfer from the median to musculocutaneous nerve to induce active elbow flexion in selected cases of arthrogryposis multiplex congenita. *Microsurgery*. 2019 Nov;39(8):710-714. doi: 10.1002/micr.30451.
85. Ramirez R.N., Richards C.J., Kozin S.H., Zlotolow D.A. Combined Elbow Release and Humeral Rotational Osteotomy in Arthrogryposis. *J Hand Surg Am*. 2017;42(11): 926.e1-926.e9. doi: 10.1016/j.jhsa.2017.06.005
86. Wall L.B., Calhoun V., Roberts S., Goldfarb C.A. Distal Humerus External Rotation Osteotomy for Hand Position in Arthrogryposis. *J Hand Surg Am*. 2017;42(6): 473.e1-473.e7. doi: 10.1016/j.jhsa.2017.03.002
87. Ezaki M. Treatment of the upper limb in the child with arthrogryposis. *Hand Clinics*. 2000; 16: 703-711.
88. Ezaki M. An approach to the upper limb in arthrogryposis. *J Pediatr Orthop*. 2010; 30: 57-62. doi: 10.1097/bpo.0b013e3181cda0cf.
89. Трофимова С.И., Буклаев Д.С., Петрова Е.В., Мулеванова С.А. Использование метода управляемого роста для устранения сгибательной контрактуры коленного сустава у пациентов с артрогрипозом: предварительные результаты // Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. - 2016. - Т. 4. - №4. - С. 64-70. doi: 10.17816/PTORS4464-70
90. Kit Song. Lower Extremity Deformity Management in Amyoplasia: When and How. *J Pediatr Orthop*. 2017 Sep;37 Suppl 2: S42-S47. doi: 10.1097/BPO.0000000000001030.
91. van Bosse HJP, Ponten E, Wada A. et al. Treatment of the Lower Extremity Contracture / Deformities *J. Pediatr Orthop*. 2017 Jul/Aug;37 Suppl1:S.16-S23. doi: 10.1097/BPO.0000000000001005.
92. Вавилов М.А., Бландинский В.Ф., Громов И.В., Баушев М.А. Методы I. Ponseti и M. Dobbs в лечении детей с артрогрипотическими деформациями стоп. *Журнал клинической и экспериментальной ортопедии им. Г.А. Илизарова* № 4, 2015 г. *Вопросы детской ортопедии* 2015. УДК 617.586-007.5:616.71-007.1–053.2 DOI 10.18019/1028-4427-2015-4-31-35
93. M Ramanoudjame, P Loriaut, R Seringe, C Glorion, P Wicart. The surgical treatment of children with congenital convex foot (vertical talus): evaluation of midtarsal surgical release and open reduction. *Bone Joint J*. 2014; 96-B (6):837-44. doi: 10.1302/0301-620X.96B6.32313.
94. Castaneda P, Tejerina P, Nualart L, Cassis N. The safety and efficacy of a transarticular pin for maintaining reduction in patients with developmental dislocation of the hip undergoing an open reduction. *J Pediatr Orthop*. 2015; 35:358-362. doi: 10.1097/BPO.0000000000000284
95. Баткин С.Ф. Хирургическое лечение детей грудного и преддошкольного возраста с вывихом бедра при амиоплазии: дис...канд.мед.наук: 04.01.15: защищена от : утв./ Баткин Сергей Федорович.- Санкт-Петербург, 2021.-203с.
96. Hamdy RC, vanBosse H, Altiok H, Abu-Dalu K, Kotlarsky P, Fafara A, Eidelman M. Treatment and outcomes of arthrogryposis in the lower extremity. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2019 Sep;181(3):372-384. doi: 10.1002/ajmg.c.31734

97. Баткин С.Ф. Оценка эффективности хирургического лечения вывиха бедра у детей грудного возраста с врожденным множественным артрогрипозом // Последствия травм и инфекционные осложнения костей и суставов. Сборник работ VIII Всероссийской научнопрактической конференции с международным участием Приоровские чтения 2020 и Конференции молодых учёных, под редакцией профессора Очкуренко А.А.- Москва, 2020. - С.9-13.
98. van Bosse H.J, Saldana R.E. Reorientational proximal femoral osteotomies for arthrogryptic hip contractures. *J Bone Joint Surg Am.* 2017 Jan 4;99(1):55-64. doi: 10.2106/JBJS.16.00304.
99. Palocaren T., Thabet A.M., Rogers K., et al. Anterior distal femoral stapling for correcting knee flexion contracture in children with arthrogryposis-preliminary results. *J Pediatr Orthop.* 2010 Mar;30(2):169-73. doi: 10.1097/BPO.0b013e3181d07593.
100. Pontën E. Management of the knees in arthrogryposis. *J Child Orthop.* 2015 Dec;9(6):465-72. doi: 10.1007/s11832-015-0695-3.
101. Moreira MV, Rimoldi AC, Aoki S. Analysis on the results from percutaneous extensor osteotomy of the distal femur in patients with amyoplasia. *Rev Bras Ortop.* 2014 May 5;49(4):345-9. doi: 10.1016/j.rboe.2014.04.017
102. Воробьев А.А., Петрухин А.В., Засыпкина О.Л. и др. Экзоскелет как новое средство в абилитации и реабилитации инвалидов (обзор)// СТМ. -2015.-Т.7.-№2.-С.185-197.doi:10:17691/stm2015.7.2.22
103. Rahman T., Whitney Sample W., Jayakumar Sh. et al. Passive exoskeletons for assisting limb movement. *J Rehabil Res Dev.* 2006;43(5):583-90. doi: 10.1682/jrrd.2005.04.0070.
104. Lester R., Hall J.H, Ponten E., et al. Background to the 2nd International Symposium on Arthrogryposis. *J Pediatr Orthop.* Jul/Aug 2017;37 Suppl 1:S2-S3. doi: 10.1097/BPO. 0000000000000996
105. Dahan-Oliel N, Cachecho S, Fafara A, Lacombe F, Samargian A, Bussièrès A. Expert guidance for the rehabilitation of children with arthrogryposis: protocol using an integrated knowledge translation approach. *Res InvolvEngagem.* 2022 Feb 18;8(1):5. doi: 10.1186/s40900-022-00336-y.
106. Kemp S, Roberts I, Gamble C, Wilkinson S, Davidson JE, Baildam EM, Cleary AG, McCann LJ, Beresford MW. A randomized comparative trial of generalized vs targeted physiotherapy in the management of childhood hypermobility. *Rheumatology.* 2010 Feb 1; 49(2):315-325.doi: 10.1093/rheumatology/kep362.
107. Kristensen J, Franklyn-Miller A. Resistance training in musculoskeletal rehabilitation: a systematic review. *British journal of sports medicine.* 2012 Aug 1; 46(10):719-726.doi: 10.1136/bjsm.2010.079376.
108. Legerlotz K. The effects of resistance training on health of children and adolescents with disabilities. *American Journal of Lifestyle Medicine.* 2020 Jul; 14(4):382-396.doi: 10.1177/1559827618759640.
109. Bennett JB, Hansen PE, Granberry WM, Cain TE. Surgical management of arthrogryposis in the upper extremity. *Journal of Pediatric Orthopaedics.* 1985 May 1; 5(3):281-286.doi: 10.1097/01241398-198505000-00004.
110. Smith DW, Drennan JC. Arthrogryposis wrist deformities: results of infantile serial casting. *Journal of Pediatric Orthopaedics.* 2002 Jan 1; 22(1):44-47.

111. Tsuyuguchi Y, Masada K, Kawabata H, Kawai H, Ono K. Congenital clasped thumb: a review of forty-three cases. *The Journal of hand surgery*. 1985 Sep 1; 10(5):613-618.doi: 10.1016/s0363-5023(85)80193-3.
112. Niki H, Staheli LT, Mosca VS. Management of clubfoot deformity in amyoplasia. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 1997 Nov 1; 17(6):803-807
113. Asif S, Umer M, Beg R, Umar M. Operative treatment of bilateral hip dislocation in children with arthrogryposis multiplex congenita. *Journal of Orthopaedic Surgery*. 2004 Jun; 12(1):4-9. doi: 10.1177/230949900401200102.
114. Altiok H, Flanagan A, Krzak JJ, Hassani S. Quality of life, satisfaction with life, and functional mobility of young adults with arthrogryposis after leaving pediatric care. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2019 Sep;181(3):461-468. doi: 10.1002/ajmg.c.31717
115. Nouraei H, Sawatzky B, MacGillivray M, Hall J. Long-term functional and mobility outcomes for individuals with arthrogryposis multiplex congenita. *Am J Med Genet A* 2017 May;173(5):1270-1278. doi: 10.1002/ajmg.a.38169.
116. Blair SN, Morris JN. Healthy hearts—and the universal benefits of being physically active: physical activity and health. *Annals of epidemiology*. 2009 Apr 1;19(4):253-256.doi: 10.1016/j.annepidem.
117. Calatayud J, Casaña J, Ezzatvar Y, Jakobsen MD, Sundstrup E, Andersen LL. High-intensity preoperative training improves physical and functional recovery in the early post-operative periods after total knee arthroplasty: a randomized controlled trial. *Knee Surgery, Sports Traumatology, Arthroscopy*. 2017 Sep; 25:2864-72. doi: 10.1007/s00167-016-3985-5..
118. Ho CA, Karol LA. The utility of knee releases in arthrogryposis. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 2008 Apr 1; 28(3):307-313.doi: 10.1097/BPO.0b013e3181653bde.
119. van Bosse HJ, Feldman DS, Anavian J, Sala DA. Treatment of knee flexion contractures in patients with arthrogryposis. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 2007 Dec 1; 27(8):930-937.doi: 10.1097/bpo.0b013e3181594cd0.
120. Steen U, Wekre LL, Vollestad NK. Physical functioning and activities of daily living in adults with amyoplasia, the most common form of arthrogryposis. Across-sectional study. *Disabil Rehabil*. 2018 Nov;40(23):2767-2779. doi: 10.1080/096382 88.2017.135 7211.
121. Dubousset J., Guillaumat M. Long-term outcome for patients with arthrogryposis multiplex congenital. *J Child Orthop*. 2015 Dec;9(6):449-58. doi: 10.1007/s11832-015-0692-6.
122. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 06.12.2021 N1122 Н "Об утверждении национального календаря профилактических прививок и календаря профилактических прививок по эпидемическим показаниям и порядка проведения профилактических прививок". Редакция от 12.12.2023
123. Hautier S., E Kermorvant E., Khen-Dunlop N. Prenatal path of care following the diagnosis of a malformation for which a novel prenatal therapy is available. *Gynecol Obstet Fertil Senol*. 2020 Nov;6: S2468-7189(20)30325-1. doi: 10.1016/j.gofs.2020.11. 003.
124. Donohoe M, Pruszcynski B, Rogers K, Bowen JR. Predicting ambulatory function based on infantile lower extremity posture types in amyoplasia arthrogryposis. *J Pediatr Orthop*. 2019; 39 (7): e 531-e535.

doi: 10.1097/BPO.0000000000001322.

125. Агранович О.Е. Принципы лечения деформаций верхних конечностей у детей с врожденным множественным артрогрипозом// Врожденная и приобретенная патология верхних конечностей у детей (диагностика, лечение, реабилитация). Научно-практическая конференция с международным участием: сборник тезисов. - Санкт-Петербург, 2016. - С. 8.

126. Nematollahi S, Rampakakis E, Amara M et al. Health-related quality of life in 205 children with arthrogryposis multiplex congenita. Qual Life Res. 2025 Jan;34(1):247-260. doi: 10.1007/s11136-024-03808-8. Epub 2024 Oct 22. PMID: 39436578.

127. Grill F. Arthrogryposis multiplex congenital. J Pediatr Orthop B. 1997 Jul;6(3):157-8. doi: 10.1097/01202412-199707000-00001.

128. Dai S, Dieterich K, Jaeger M, et al. Disability in adults with arthrogryposis is severe, partly invisible, and varies by genotype. Neurology. 2018 May; 90(18): e1596-e1604. doi: 10.1212/WNL.0000000000005418.

129. Steen U, Christensen E, Samargian A. Adults living with amyoplasia: function, psychosocial aspects, and the benefit of AMC Support Groups. J Pediatr Orthop 2017; 37 (Suppl 1) :S31-S32. doi: 10.1097/BPO.0000000000001003.

130. Sawatzky B, Jones T, Miller R, Noureai H. The relationship between joint surgery and quality of life in adults with arthrogryposis: an international study. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2019; 181(3):469-473. doi: 10.1002/ajmg.c.31720.

131. Cirillo A, Collins J, Sawatzky B, et al. Pain among children and adults living with arthrogryposis multiplex congenita: a scoping review. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2019; 181 (3):436-453. doi: 10.1002/ajmg.c.31725.

132. Jones T, Miller R, Street JT, Sawatzky B. Validation of the Oswestry Disability Index for pain and disability in arthrogryposis multiplex congenita. Ann Phys Rehabil Med. 2019; 62 (2): 92-97. doi: 10.1016/j.rehab.2018.05.1319.

Приложение А1. Состав рабочей группы по разработке и пересмотру клинических рекомендаций

Агранович О.Е. - д.м.н., руководитель отделения артрогрипоза ФГБУ "НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. ТУРНЕРА" Минздрава России

Петрова Е.В. - к.м.н., ст.н.с. отделения артрогрипоза ФГБУ "НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. ТУРНЕРА" Минздрава России

Буклаев Д.С. - к.м.н., заведующий отделения артрогрипоза ФГБУ "НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. ТУРНЕРА" Минздрава России

Трофимова С.И. -к.м.н., н.с. отделения артрогрипоза ФГБУ "НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. ТУРНЕРА" Минздрава России

Коченова Е.А. -к.м.н., врач отделения артрогрипоза ФГБУ "НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. ТУРНЕРА" Минздрава России

Батский С.Ф. – к.м.н., врач отделения артрогрипоза ФГБУ "НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. ТУРНЕРА" Минздрава России

Савенкова А.А. – врач функциональной реабилитационной медицины, врач по лечебной физкультуре, врач физиотерапевт ФГБУ "НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. ТУРНЕРА" Минздрава России

Очкуренко А.А. – д.м.н., проф., начальник управления по реализации функций НМИЦ ФГБУ "НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова" Минздрава России

Мельник Е.А. – к.м.н., вед.н.с. научно-консультативного отдела, врач-невролог, генетик консультативного отдела ФГБНУ "МГНЦ им. акад. Н.П.Бочкова"

Меркурьева Е.С. – к.м.н., ст.н.с. научно-консультативного отдела, врач-генетик консультативного отдела ФГБНУ "МГНЦ им.акад.Н.П.Бочкова"

Маркова Т.В.– д.м.н., глав.н.с., зав. научно-консультативного отдела, врач-генетик консультативного отдела ФГБНУ "МГНЦ им. акад. Н.П.Бочкова"

Дадали Е.Л. – д.м.н., глав.н.с. научно-консультативного отдела, врач-генетик консультативного отдела ФГБНУ "МГНЦ им.акад.Н.П.Бочкова"

Никитин С.С. – д.м.н., зав. кафедрой генетики неврологических болезней ИВиДПО ФГБНУ "МГНЦ им. акад. Н.П.Бочкова"

Авторы подтверждают отсутствие финансовой поддержки/конфликта интересов, который необходимо обнародовать.

Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций

Клинические рекомендации созданы на основании современных международных клинических рекомендаций по диагностике, лечению и ведению больных ВМА.

Целевая аудитория данных клинических рекомендаций:

- Врачи-неонатологи
- Врачи-педиатры
- Врачи общей врачебной практики (семейные врачи)
- Врачи-генетики
- Врачи-травматологи-ортопеды
- Врачи-детские хирурги
- Врачи-неврологи
- Врачи-рентгенологи
- Врачи по лечебной физкультуре (или врачи по медицинской реабилитации, или врачи-физиотерапевты, или специалисты с высшим (немедицинским) образованием (инструкторы-методисты по лечебной физкультуре, или специалисты со средним профессиональным (медицинским) образованием (инструкторы по лечебной физкультуре, медицинские сестры по массажу, медицинские сестры по физиотерапии)).
- Врачи функциональной диагностики
- Студенты медицинских ВУЗов
- Обучающиеся в ординатуре и аспирантуре

Методы, использованные для сбора/селекции доказательств:

поиск в электронных базах данных.

Описание методов, использованных для сбора/селекции доказательств:

Доказательной базой для рекомендаций являются публикации, вошедшие в Кокрановскую библиотеку, базы данных EMBASE и MEDLINE. Глубина поиска составляла 30 лет в виду редкой встречаемости данной патологии.

Методы, использованные для оценки качества и силы доказательств:

- Консенсус экспертов;
- Оценка значимости в соответствии с рейтинговой схемой.

1. Шкала оценки уровней достоверности доказательств (УДД) для методов диагностики (диагностических вмешательств)

УДД	Расшифровка
1.	Систематические обзоры исследований с контролем референсным методом или систематический обзор рандомизированных клинических исследований с применением мета-анализа
2.	Отдельные исследования с контролем референсным методом или отдельные рандомизированные клинические исследования и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением рандомизированных клинических исследований, с применением мета-анализа
3.	Исследования без последовательного контроля референсным методом или исследования с референсным методом, не являющимся независимым от исследуемого метода или нерандомизированные сравнительные исследования, в том числе когортные исследования
4.	Несравнительные исследования, описание клинического случая
5.	Имеется лишь обоснование механизма действия или мнение экспертов

2. Шкала оценки уровней достоверности доказательств (УДД) для методов профилактики, лечения, медицинской реабилитации, в том числе основанных на использовании природных лечебных факторов (профилактических, лечебных, реабилитационных вмешательств)

УДД	Расшифровка
1.	Систематический обзор рандомизированных клинических исследований с применением мета-анализа
2.	Отдельные рандомизированные клинические исследования и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением рандомизированных клинических исследований
3.	Нерандомизированные сравнительные исследования, в том числе когортные исследования
4.	Несравнительные исследования, описание клинического случая или серии случаев, исследование "случай-контроль"
5.	Имеется лишь обоснование механизма действия вмешательства (доклинические исследования) или мнение экспертов

3. Шкала оценки уровней убедительности рекомендаций (УУР) для методов профилактики, диагностики, лечения, медицинской реабилитации, в том числе основанных на использовании природных лечебных факторов (профилактических, диагностических, лечебных, реабилитационных вмешательств)

УУР	Расшифровка
-----	-------------

А	Сильная рекомендация (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество, их выводы по интересующим исходам являются согласованными)
В	Условная рекомендация (не все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, не все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество и/или их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)
С	Слабая рекомендация (отсутствие доказательств надлежащего качества (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются неважными, все исследования имеют низкое методологическое качество и их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)

Методы, использованные для анализа доказательств:

- Обзоры опубликованных мета-анализов;
- Систематические обзоры с таблицами доказательств.

Описание методов, использованных для анализа доказательств:

При отборе публикаций как потенциальных источников доказательств использованная в каждом исследовании методология изучается для того, чтобы убедиться в ее валидности. Результат изучения влияет на уровень доказательств, присваиваемый публикации, что, в свою очередь, влияет на силу вытекающих из нее рекомендаций.

На процессе оценки, несомненно, может сказываться и субъективный фактор. Для минимизации потенциальных ошибок каждое исследование оценивалось независимо, т.е. по меньшей мере двумя независимыми членами рабочей группы. Какие-либо различия в оценках обсуждались уже всей группой в полном составе. При невозможности достижения консенсуса привлекался независимый эксперт.

Таблицы доказательств:

Таблицы доказательств заполнялись членами рабочей группы.

Методы, использованные для формулирования рекомендаций:

Консенсус экспертов.

Экономический анализ:

Анализ стоимости не проводилась и публикации по фармакоэкономике не анализировались.

Метод валидации рекомендаций:

- Внешняя экспертная оценка;
- Внутренняя экспертная оценка.

Описание метода валидации рекомендаций:

Настоящие рекомендации в предварительной версии были рецензированы независимыми экспертами, которых попросили прокомментировать прежде всего то, насколько интерпретация доказательств, лежащих в основе рекомендаций, доступна для понимания.

Получены комментарии со стороны врачей первичного звена в отношении доходчивости изложения рекомендаций и их оценки важности рекомендаций, как рабочего инструмента повседневной практики.

Предварительная версия была также направлена рецензенту, не имеющему медицинского образования, для получения комментариев с точки зрения перспектив пациентов.

Комментарии, полученные от экспертов, тщательно систематизировались и обсуждались председателем и членами рабочей группы. Каждый пункт обсуждался, и вносимые в результате этого изменения в рекомендации регистрировались. Если же изменения не вносились, то регистрировались причины отказа от внесения изменений.

Консультация и экспертная оценка:

Проект рекомендаций был рецензирован независимыми экспертами, которых попросили прокомментировать, прежде всего, доходчивость и точность интерпретации доказательной базы, лежащей в основе рекомендаций.

Рабочая группа:

Для окончательной редакции и контроля качества рекомендации были повторно проанализированы членами рабочей группы, которые пришли к заключению, что все замечания и комментарии экспертов приняты во внимание, риск систематических ошибок при разработке рекомендаций сведен к минимуму.

Порядок обновления клинических рекомендаций.

Механизм обновления клинических рекомендаций предусматривает их систематическую актуализацию - не реже чем один раз в три года, а также при появлении новых данных с позиции доказательной медицины по вопросам диагностики, лечения, профилактики и реабилитации конкретных заболеваний, наличии обоснованных дополнений/замечаний к ранее утверждённым КР, но не чаще 1 раза в 6 месяцев.

Приложение А3. Справочные материалы, включая соответствие показаний к применению и противопоказаний, способов применения и доз лекарственных препаратов, инструкции по применению лекарственного препарата

Приложение А3.1. Нормативно-правовые акты, используемые при разработке клинической рекомендации

1. Федеральный закон от 25.12.2018 № 489 -ФЗ «О внесении изменений в статью 40 Федерального закона "Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации" и Федеральный закон "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" по вопросам клинических рекомендаций».
2. Приказ Минздрава России от 28.02.2019 г. № 103н (ред. от 28.09.2023) «Об утверждении порядка и сроков разработки клинических рекомендаций, их пересмотра, типовой формы клинических рекомендаций и требований к их структуре, составу и научной обоснованности включаемой в клинические рекомендации информации».
3. Приказ Минздрава России от 13.10.2017 N804н (ред. от 24.09.2020) «Об утверждении номенклатуры медицинских услуг».
4. Приказ Минтруда России от 10.12.2024 N 687н «Об утверждении перечня показаний и противопоказаний для обеспечения инвалидов техническими средствами реабилитации».
5. Приказ Минздрава России от 19.12.2025 N 747 «О порядке оказания медицинской помощи по профилю "акушерство и гинекология"».
6. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 16 апреля 2012 г. N366н (ред. от 21.02.2020) «Об утверждении Порядка оказания педиатрической помощи».
7. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 21.04.2022 №274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».
8. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 06.12.2021 N1122н (ред.от 12.12.2023) «Об утверждении национального календаря профилактических прививок и календаря профилактических прививок по эпидемическим показаниям».

Основные нормативно-правовые акты, регулирующие оказание паллиативной медицинской помощи

1. Федеральный закон "О внесении изменений в Федеральный закон "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" по вопросам оказания паллиативной медицинской помощи" от 06.03.2019 № 18-ФЗ.
2. Приказ Минздрава России № 208н, Минтруда России от 14.04.2025 № 243 н «Об утверждении положения об организации оказания паллиативной медицинской помощи, включая порядок взаимодействия медицинских организаций, организаций социального обслуживания и общественных объединений, иных некоммерческих организаций, осуществляющих свою деятельность в сфере охраны здоровья».
3. Приказ Минздрава России от 09.07.2025 № 398н «Об утверждении перечня медицинских изделий, предназначенных для поддержания органов и систем организма человека, предоставляемых для использования на дому».
4. Приказ Минздрава России № 505н от 10 июля 2019 года «Об утверждении Порядка передачи от медицинской организации пациенту (его законному представителю) медицинских изделий, предназначенных для поддержания функций органов и систем организма человека, для использования на дому при оказании паллиативной медицинской помощи».

Приложение А3.2. Медицинские услуги, используемые специалистами для мероприятий медицинской реабилитации пациентов с ВМА

A21.01.001 Общий массаж медицинский

A21.30.004 Массаж при заболеваниях опорно-двигательного аппарата у детей раннего возраста

A17.02.001 Электростимуляция мышц

A17.04.001 Электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях суставов

A17.23.001 Электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях центральной нервной системы и головного мозга

A17.23.003 Электронейростимуляция спинного мозга

A20.30.036 Парафино-озокеритовая аппликация

A19.30.003 Лечебная гимнастика при заболеваниях опорно-двигательного аппарата у детей

A19.04.001 Лечебная физкультура при заболеваниях и травмах суставов

A19.30.006 Механотерапия

A19.30.006.001 Роботизированная механотерапия

A19.04.001.012 Лечебная физкультура с биологической обратной связью при заболеваниях и травмах суставов

A19.04.001.023 Лечебная физкультура с использованием аппаратов и тренажеров при заболеваниях и травмах суставов

A19.23.003 Коррекция нарушения двигательной функции при помощи биологической обратной связи

A19.23.004 Коррекция нарушения двигательной функции с использованием компьютерных технологий

A19.30.007 Лечебная физкультура с использованием тренажера

A19.30.009 Лечебная физкультура в бассейне

A21.30.006 Эрготерапия

A13.30.001 Обучение самоуходу

A14.30.015 Обучение членов семьи пациента технике перемещения и/или размещения в постели

A14.30.016 Обучение пациента самопомощи при перемещении в постели и/или кресле

A14.30.018 Обучение пациента самопомощи при перемещении с помощью дополнительной опоры

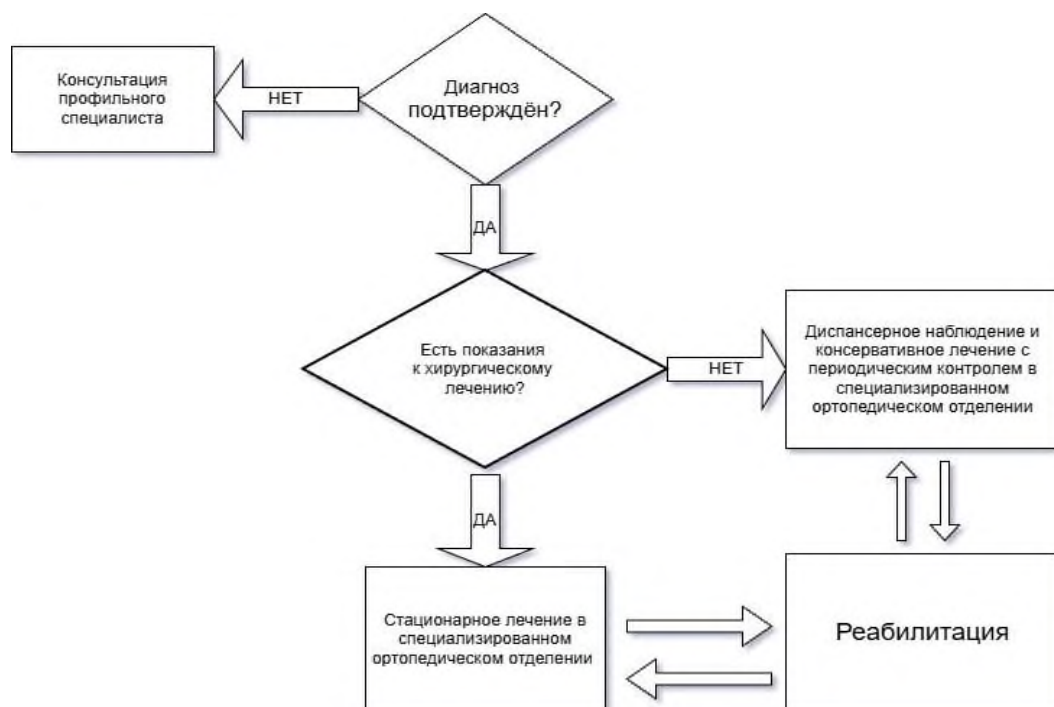
A23.30.013 Применение игр в реабилитационных программах

A23.30.015 Применение элементов спорта в реабилитационных программах

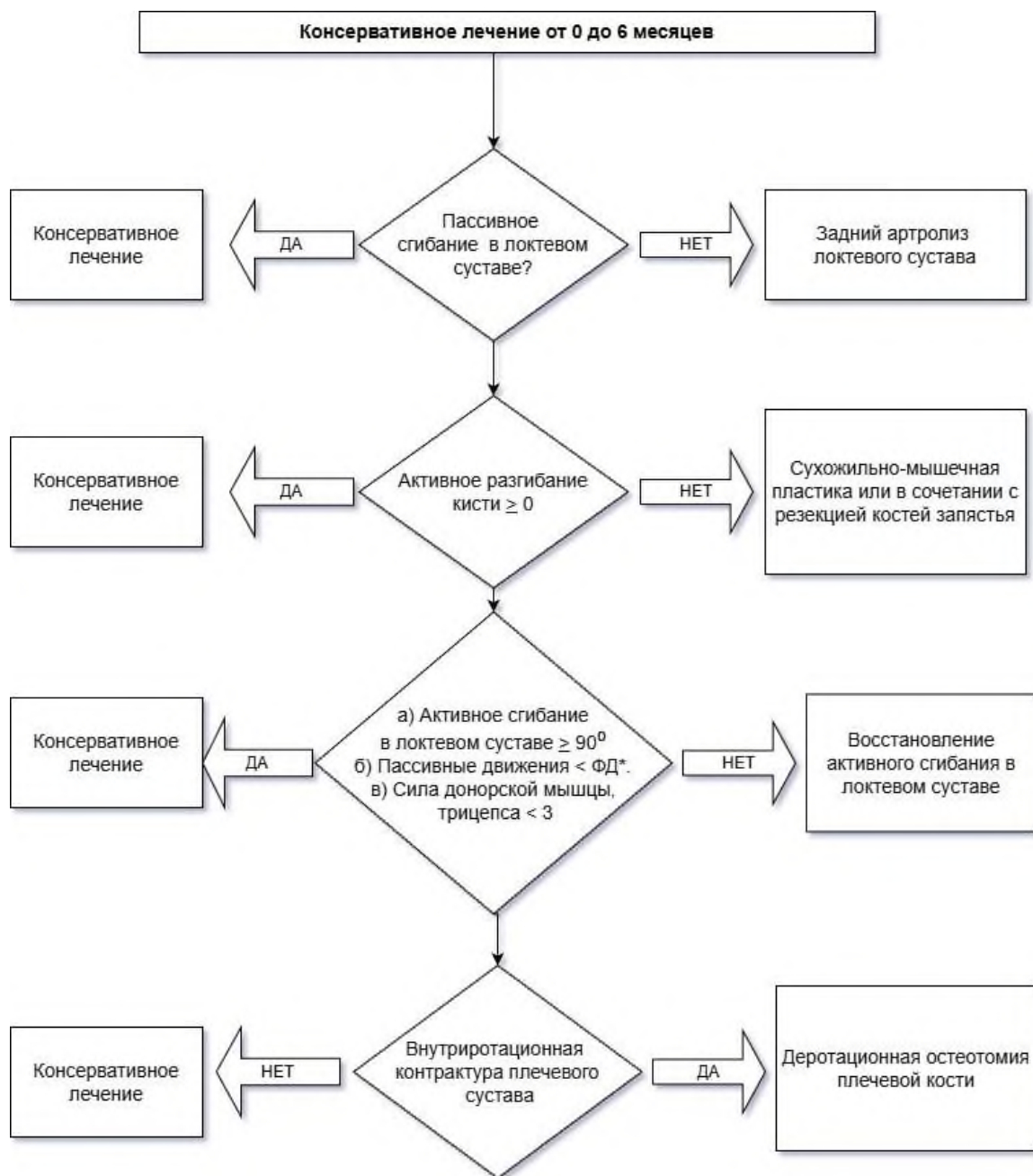
A23.30.017 Постуральная коррекция

Приложение Б. Алгоритмы действий врача

Пациент с подозрением на врожденный множественный артрогриппоз

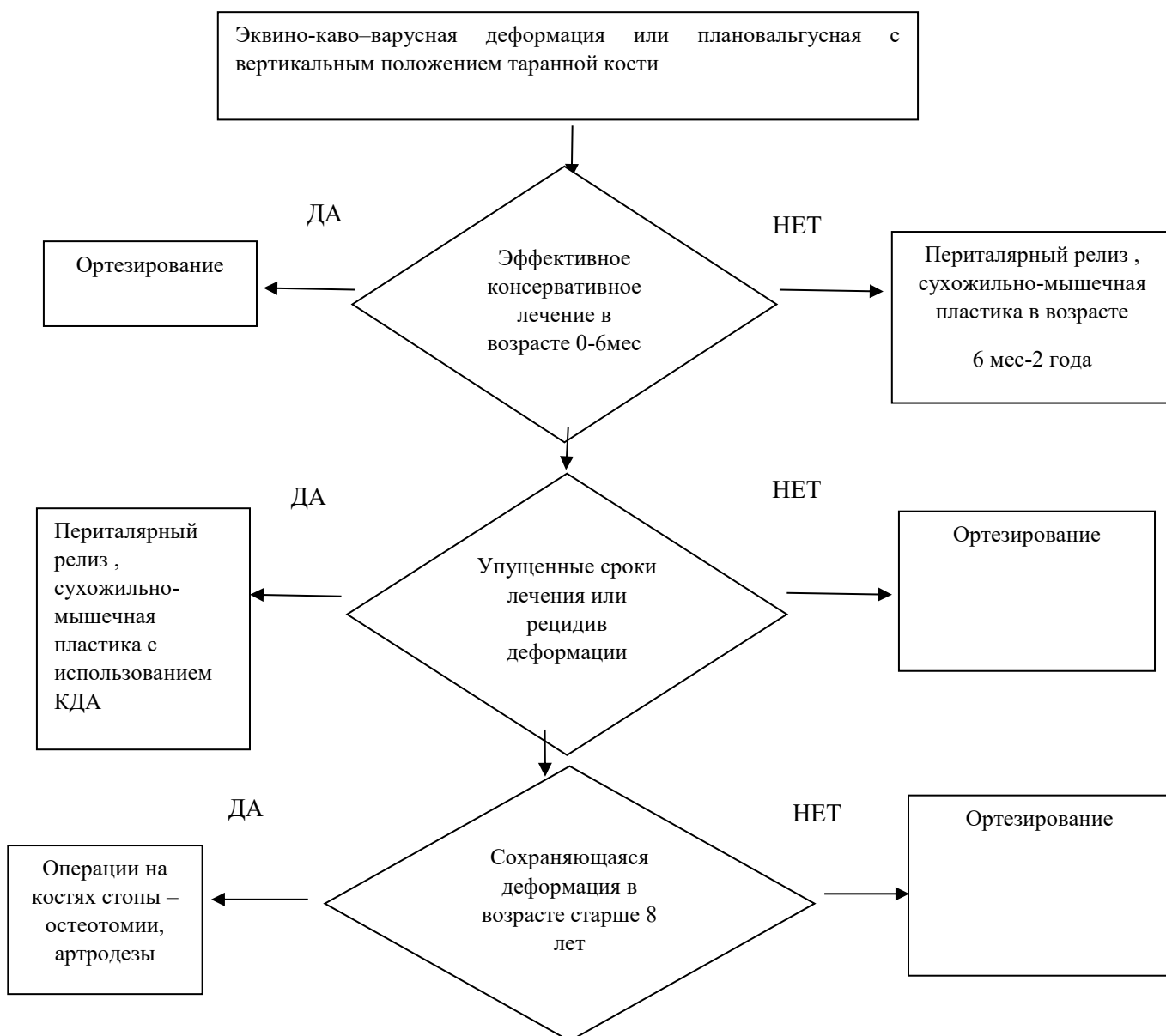


Алгоритм лечения врожденных деформаций верхних конечностей при ВМА



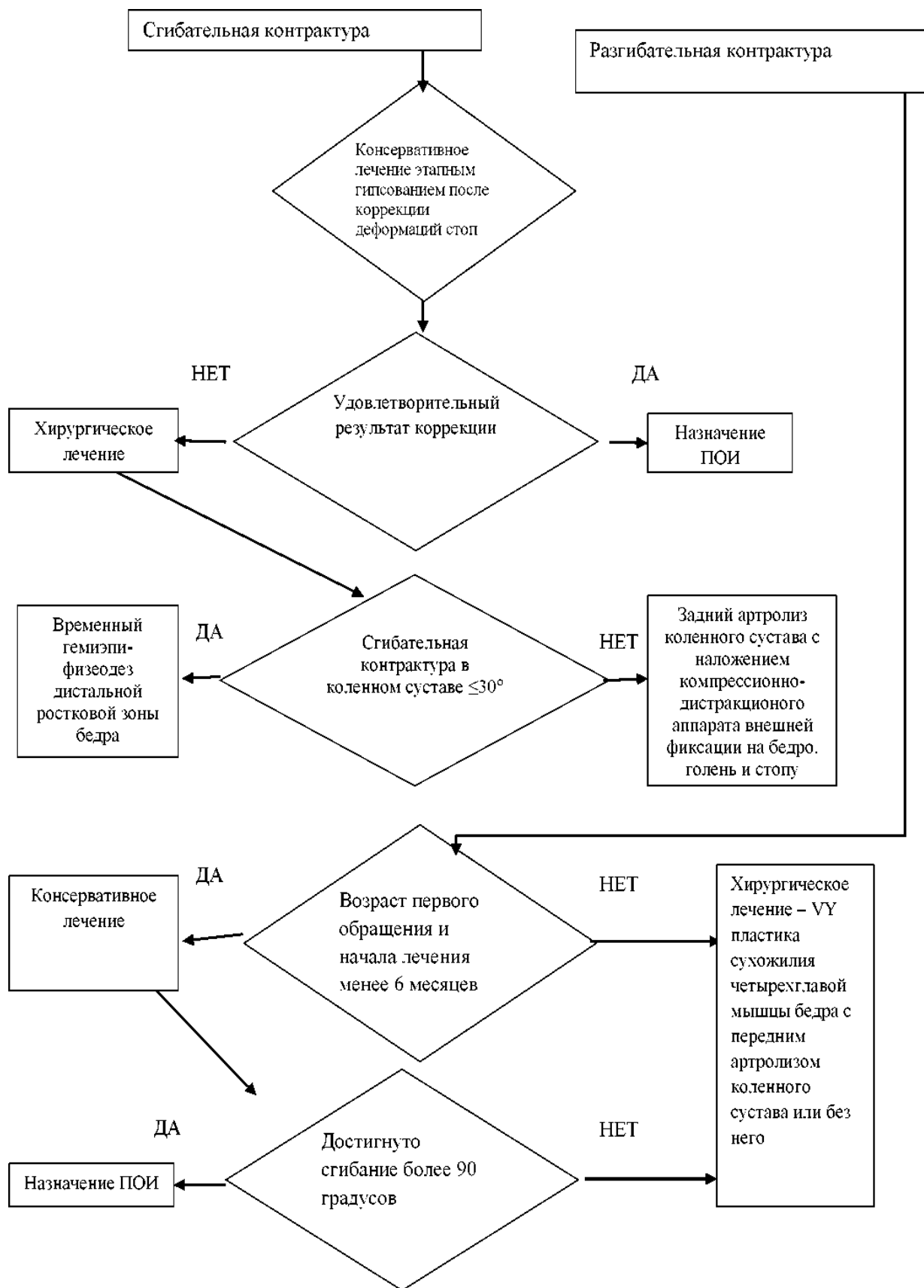
* - функциональный диапазон движений в суставе

Алгоритм лечения врожденных деформаций стоп при ВМА

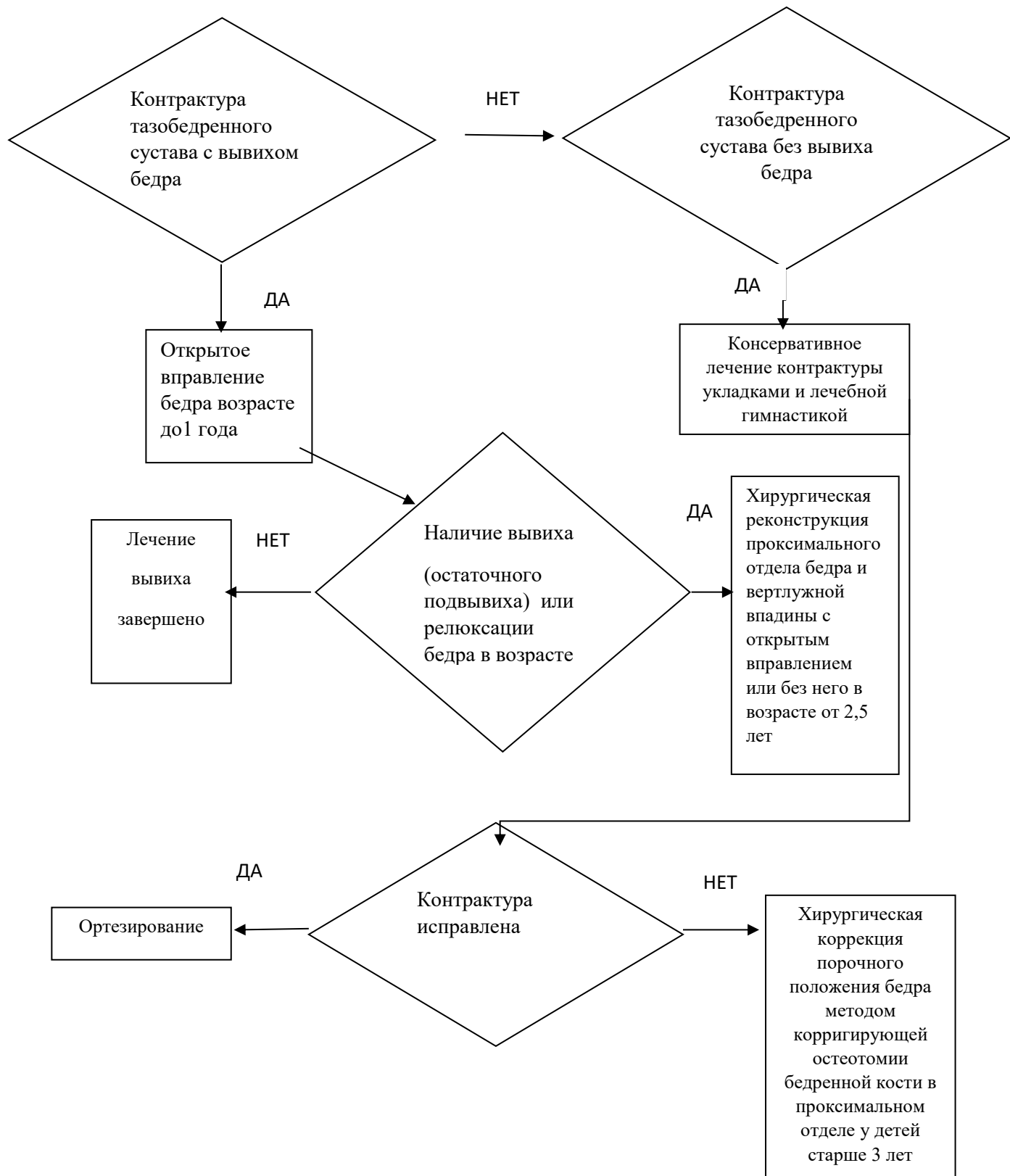


** -КДА- компрессионно-дистракционный аппарат

Алгоритм лечения контрактур коленных суставов при ВМА



Алгоритм лечения патологии тазобедренных суставов при ВМА



Приложение В. Информация для пациента

Врожденный множественный артрогрипоз (ВМА) – это термин, используемый для описания группы врожденных заболеваний, характеризующихся врожденными контрактурами суставов двух и более сегментов тела. Под термином «контрактура» понимают ограничение амплитуды движений в суставе.

В настоящее время выявлено более 400 причин, вызывающих данное заболевание: вирусные и бактериальные инфекции, физические факторы, химические вещества, лекарственные препараты, ограничение внутриматочного пространства (аномалии формы матки), плацентарная недостаточность, многоводие, и т.д. В анамнезе у матерей отмечаются различные заболевания, токсикоз беременности, выкидыши, аборт и пр.

Однозначного ответа на механизм развития артрогрипоза нет. Воздействие тератогенного фактора на ранних сроках беременности (5-6 неделя) вызывает нарушение развития мышечных волокон, суставов или же приводит к первичному повреждению спинного мозга, что, в свою очередь, вызывает вторичное изменение мышц, нарушению двигательной активности плода. Вариантами ВМА являются амиоплазия, дистальный артрогрипоз и синдромы, клиническим симптомом которых являются множественные контрактуры.

При амиоплазии отмечается поражение плечевых, локтевых, лучезапястных, тазобедренных, коленных суставов, деформации кистей и стоп, возможны деформации позвоночника. Характерно замещение мышечной ткани фиброзной или жировой, что приводит к отсутствию активных движений в суставах. При амиоплазии в 63% случаев вовлекаются все четыре конечности (т. е. контрактуры верхних и нижних конечностей, как правило, симметричные); в 5% случаев наблюдается вовлечение трех конечностей, в 17% случаев - верхних и в 15% поражение только нижних конечностей

При дистальном типе артрогрипоза наблюдаются преимущественно деформации кистей и стоп, которые в некоторых случаях сочетаются с патологией крупных суставов конечностей, аномалиями челюстно-лицевой области.

В подавляющем большинстве случаев деформации симметричные и не прогрессируют в процессе жизни ребенка.

Поражение внутренних органов наблюдается редко. Интеллект больных в подавляющем большинстве случаев сохранен.

Амиоплазия не передается по наследству, в тоже время дистальные формы, а также синдромальные формы ВМА относятся к наследственным заболеваниям.

Залогом успеха в лечении больных артрогрипозом является раннее начало консервативного лечения (с первой недели жизни), направленного на устранение контрактур, улучшение активных движений в суставах.

Своевременное начало консервативного лечения позволяет в ряде случаев полностью устранить контрактуры или в значительной степени уменьшить их тяжесть.

При сохранении деформаций конечностей после проведенного консервативного лечения с 3-4 месячного возраста ребенка показано оперативное лечение.

В профилактике развития рецидивов контрактур важную роль играет назначение пациенту ПОИ.

Приложения Г1 - ГN. Шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента, приведенные в клинических рекомендациях

Шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента в клинических рекомендациях не предусмотрены.