© Коллектив авторов, 2026

DOI: 10.24110/0031-403X-2026-105-3-101-113
https://doi.org/10.24110/0031-403X-2026-105-3-101-113

А.И. Асманов[1], Н.Д. Вашакмадзе[2,3], В.А. Виленский[4], В.Ю. Воинова[1], И.Г. Воронцова[5], Н.В. Журкова[2], Т.Н. Кекеева[6], В.М. Кенис[7], Т.В. Маркова[8], Л.К. Михайлова[2], Е.В. Нагаева[9], П.В. Очирова[10], Е.Е. Петряйкина[3,5,6], А.В. Поляков[8], Д.А. Попков[10], Е.А. Путилина[5], Д.А. Рещиков[5], И.Г. Рыбкина[6], С.О. Рябых[1], А.Н. Тюльпаков[5,8]

РОССИЙСКИЙ МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЙ КОНСЕНСУС ПО АХОНДРОПЛАЗИИ: ОБНОВЛЕННЫЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ДИАГНОСТИКЕ И ВЕДЕНИЮ

(УТВЕРЖДЕН СОВЕТОМ ЭКСПЕРТОВ В ЯНВАРЕ 2026 г.)

[1]НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва, [2]НИИ Педиатрии и охраны здоровья детей ФГБУЗ РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского РАН, г. Москва, [3]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский университет) МЗ РФ, г. Москва, [4]Клиника высоких медицинских технологий им. Н.И. Пирогова СПбГУ, г. Санкт-Петербург, [5]Российская детская клиническая больница – филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский университет) МЗ РФ, г. Москва, [6]ГБУЗ Морозовская ДГКБ ДЗМ, г. Москва, [7]ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера» МЗ РФ, г. Санкт-Петербург, [8]ФГБНУ Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова РАН, г. Москва, [9]ФГБУ НМИЦ эндокринологии МЗ РФ, г. Москва, [10]ФГБУ НМИЦ травматологии и ортопедии им. акад. Г.А. Илизарова МЗ РФ, г. Курган, РФ

Ахондроплазия (АХП) – наиболее распространенная наследственная форма скелетной дисплазии с преимущественным укорочением конечностей. Заболевание проявляется характерным фенотипом, специфическими рентгенологическими признаками и широким спектром осложнений, требующих мультидисциплинарного наблюдения и лечения. В 2023 г. был опубликован первый российский межпрофильный консенсус по ведению пациентов с АХП. С тех пор некоторые подходы к диагностике и ведению пациентов в мире и в Российской Федерации были пересмотрены и дополнены. Настоящий документ подготовлен мультидисциплинарной командой экспертов, имеющих практический опыт ведения пациентов с АХП, включая специалистов в области педиатрии, генетики, эндокринологии, ортопедии, неврологии и смежных дисциплин. Консенсус содержит рекомендации по всем ключевым аспектам ведения пациентов: от диагностики, маршрутизации и мониторинга осложнений до применения патогенетической терапии восоритидом и мониторинга на фоне лечения. Представленные рекомендации определяют минимальные стандарты и практические подходы для специалистов российской системы здравоохранения в отношении ведения младенцев, детей и подростков с АХП, гармонизированные с зарубежными данными. Данный документ дополняет и развивает положения первого российского консенсуса, отражая современные реалии и обновленные возможности диагностики и ведения пациентов с АХП.

Ключевые слова: *ахондроплазия, ген FGFR3, скелетные дисплазии, низкорослость, восоритид, патогенетическая терапия, мультидисциплинарный подход, дети, диагностика, мониторинг.*

Цит.: *А.И. Асманов, Н.Д. Вашакмадзе, В.А. Виленский, В.Ю. Воинова, И.Г. Воронцова, Н.В. Журкова, Т.Н. Кекеева, В.М. Кенис, Т.В. Маркова, Л.К. Михайлова, Е.В. Нагаева, П.В. Очирова, Е.Е. Петряйкина, А.В. Поляков, Д.А. Попков, Е.А. Путилина, Д.А. Рещиков, И.Г. Рыбкина, С.О. Рябых, А.Н. Тюльпаков. Российский междисциплинарный консенсус по ахондроплазии: обновленные рекомендации по диагностике и ведению (утвержден советом экспертов в январе 2026 г.). Педиатрия им. Г.Н. Сперанского. 2026; 105 (3): 101–113. DOI: 10.24110/0031-403X-2026-105-3-101-113.*

Контактная информация:
Тюльпаков Анатолий Николаевич – д.м.н., проф., врач-детский эндокринолог, Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова», Российская детская клиническая больница РНИМУ им. Н.И. Пирогова (Пироговский университет)
Тел.: +7 (985) 649-47-53
E-mail: anatolytiulpakov@gmail.com
Статья поступила 19.04.26
Принята к печати 27.04.26

Contact details:
Tiulpakov Anatoliy Nikolaevich – Dr. Med. Sci., Professor, Pediatric Endocrinologist at the N.P. Bochkov Research Centre for Medical Genetics and at the Russian Children's Clinical Hospital – Branch of N.I. Pirogov Russian National Research Medical University (Pirogov University)
Phone: +7 (985) 649-47-53
E-mail: anatolytiulpakov@gmail.com
Received on Apr. 19, 2026
Submitted for publication on Apr. 27, 2026

A.I. Asmanov[1], N.D. Vashakmadze[2,3], V.A. Vilensky[4], V.Yu. Voinova[1], I.G. Vorontsova[5], N.V. Zhurkova[2], T.N. Kekeeva[6], V.M. Kenis[7], T.V. Markova[8], L.K. Mikhailova[2], E.V. Nagaeva[9], P.V. Ochirova[10], E.E. Petryaykina[3,5,6], A.V. Polyakov[8], D.A. Popkov[10], E.A. Putilina[5], D.A. Reshchikov[5], I.G. Rybkina[6], S.O. Ryabykh[1], A.N. Tiulpakov[5,8]

RUSSIAN MULTIDISCIPLINARY CONSENSUS ON ACHONDROPLASIA: UPDATED RECOMMENDATIONS FOR DIAGNOSIS AND MANAGEMENT
(APPROVED BY THE EXPERT COUNCIL IN JANUARY 2026)

[1]Veltishchev Research and Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow,
[2]Research Institute of Pediatrics and Child Health, Petrovsky National Research Center of Surgery, Moscow,
[3]N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow,
[4]N.I. Pirogov Clinic of High Medical Technologies, St. Petersburg State University, Saint Petersburg,
[5]Russian Children's Clinical Hospital – Branch of N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, [6]Morozov Children's City Clinical Hospital, Moscow,
[7]G.I. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopedics and Trauma Surgery, Saint Petersburg, [8]N.P. Bochkov Research Centre for Medical Genetics, Moscow,
[9]National Medical Research Center for Endocrinology, Moscow,
[10]G.A. Ilizarov National Medical Research Center for Traumatology and Orthopedics, Kurgan, Russia

Achondroplasia is the most common hereditary form of skeletal dysplasia characterized by disproportionate shortening of the limbs. The condition is associated with a distinctive phenotype, specific radiological features, and a wide spectrum of complications requiring multidisciplinary monitoring and management. In 2023, the first Russian Since multidisciplinary consensus on the management of patients with achondroplasia was published. Since then, approaches to diagnosis and management have been revised and expanded both globally and within the Russian Federation. The present document has been developed by a multidisciplinary team of experts with extensive clinical experience in the management of patients with achondroplasia, including specialists in pediatrics, genetics, endocrinology, orthopedics, neurology, and related disciplines. The consensus provides recommendations covering all key aspects of patient management, from diagnosis, patient pathways, and complication monitoring to the use of pathogenetic therapy with vosoritide and monitoring during treatment. The recommendations presented herein define minimum standards and practical approaches for healthcare professionals within the Russian healthcare system regarding the management of infants, children, and adolescents with achondroplasia, harmonized with international data. This document complements and further develops the provisions of the first Russian consensus, reflecting current practice and updated opportunities in the diagnosis and management of patients with achondroplasia.

Keywords: *achondroplasia, FGFR3, skeletal dysplasia, short stature, vosoritide, pathogenetic therapy, multidisciplinary approach, children, diagnosis, monitoring.*

For citation: *A.I. Asmanov, N.D. Vashakmadze, V.A. Vilensky, V.Yu. Voinova, I.G. Vorontsova, N.V. Zhurkova, T.N. Kekeeva, V.M. Kenis, T.V. Markova, L.K. Mikhailova, E.V. Nagaeva, P.V. Ochirova, E.E. Petryaykina, A.V. Polyakov, D.A. Popkov, E.A. Putilina, D.A. Reshchikov, I.G. Rybkina, S.O. Ryabykh, A.N. Tiulpakov. Russian Multidisciplinary Consensus on Achondroplasia: Updated Recommendations for Diagnosis and Management (approved by the expert council in january 2026). Pediatria n.a. G.N. Speransky. 2026; 105 (3): 101–113. DOI: 10.24110/0031-403X-2026-105-3-101-113.*

Введение

Ахондроплазия (АХП) — наиболее распространенная форма генетически детерминированной скелетной дисплазии, характеризующаяся выраженной диспропорциональной низкорослостью по ризомелическому типу, т.е. преимущественным укорочением проксимальных сегментов конечностей.

Заболевание проявляется характерными черепно-лицевыми особенностями (макроцефалия, выступающий лоб, уплощенная переносица, гипоплазия средней части лица), изменениями конечностей (укорочение проксимальных сегментов, ограничение разгибания и ротации в локтях, брахидактилия с симптомом «трезубца», варусная деформация нижних конечностей), а также специфическими особенностями со стороны позвоночника (тораколюмбарный кифоз у грудных детей, выраженный поясничный лордоз, риск стеноза позвоночного канала во взрослом возрасте). У пациентов нередки нарушения дыхания во сне, преимущественно обструктивного характера, обусловленные краниофациальной мор-

фологией и аденотонзиллярной гипертрофией; при этом у младенцев и детей раннего возраста возможно развитие центральных или смешанных апноэ, связанных со стенозом большого затылочного отверстия и цервикомедуллярной компрессией. Интеллект при АХП, как правило, сохранен [1–4].

Рентгенологическая картина включает сочетание патогномоничных признаков: укороченные и утолщенные трубчатые кости с умеренной метафизарной вогнутостью (особенно дистальных бедренных и проксимальных большеберцовых костей); крылья подвздошных костей квадратной формы и горизонтальная ориентация вертлужных впадин с симптомом «трезубца»; сужение седалищных вырезок; укороченные пястные кости и проксимальные фаланги кисти с увеличением промежутка между III и IV пальцами («трезубец»). Для позвоночника характерны уменьшение междужкового расстояния поясничных позвонков в каудальном направлении, укорочение ножек дуг и относительное сужение позвоночного канала, овальная рентгенопрозрачность проксимального отдела бедра в младенческом возрасте. Изменения со стороны черепа включают укорочение основания и сужение большого затылочного отверстия при сохранении больших размеров свода с выраженными лобными буграми [1, 3, 4]. Эти признаки позволяют дифференцировать АХП, например, от псевдоахондроплазии, для которой характерно отсутствие макроцефалии и лицевых особенностей, а также иные рентгенологические находки (двояковыпуклые тела позвонков с язычковидным выступом, выраженные метафизарные и эпифизарные изменения, тип «шариков в гнезде» в кистях) [1].

По актуальным международным оценкам, распространенность АХП составляет примерно 4,6 на 100 000 новорожденных в мире (≈1 на 21 700 рождений) и около 3,72 на 100 000 в европейских популяциях (≈1 на 26 900 рождений) [5–7]. Неопубликованные данные лаборатории ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова» РАН свидетельствуют о том, что АХП встречается с частотой как минимум 4,3 на 100 000 новорожденных в России (≈1 на 23 000 рождений), что соответствует данным международных эпидемиологических исследований. Также, по экспертным оценкам, в стране проживает около 4000 человек с АХП, что соответствует частоте примерно 1 на 25–40 000 живорождений [8].

По состоянию на 2025 г. в РФ не опубликованы утвержденные клинические рекомендации, стандарты медицинской помощи и порядки оказания медицинской помощи по АХП. В практической работе большинство специалистов опираются на междисциплинарный российский консенсус 2023 г. [9].

Настоящий обновленный консенсус отражает не только подходы к диагностике и ведению конкретных осложнений, но и специфику наблюдения пациентов в условиях проводимой терапии. Во многих разделах рекомендации формулируются с учетом того, что бóльшая часть пациентов получает восоритид, однако предложенные принципы наблюдения и маршрутизации остаются применимыми и для тех больных, которые пока не получают патогенетическую ростостимулирующую терапию. Следует подчеркнуть, что включаемые в настоящий документ обследования и меры мониторинга не являются дополнительными лишь по факту патогенетической терапии, а представляют собой элементы стандартизированного ведения пациентов с АХП.

Этиология и патогенез

АХП возникает вследствие патогенных вариантов в гене *FGFR3*, приводящих к усилению функции рецептора. Гиперактивация FGFR3 вызывает чрезмерное включение сигнальных каскадов, прежде всего RAS–MAPK, что приводит к угнетению пролиферации и дифференцировки хондроцитов, нарушению эндохондрального окостенения и формированию характерного фенотипа. В подавляющем большинстве случаев (более 98%) выявляется замена c.1138G>A [10].

Рекомендации

АХП – междисциплинарная проблема. Для повышения эффективности ведения пациентов с данной нозологией необходимо систематическое обучение врачей первичного звена (педиатров, врачей общей практики и врачей других педиатрических специальностей) клиническим признакам заболевания и алгоритмам раннего выявления. При подозрении на АХП ребенок должен быть своевременно направлен в специализированный центр для подтверждения диагноза, комплексной оценки и планирования ведения, включая возможность назначения патогенетической терапии.

Мультидисциплинарная команда (рис. 1) должна обеспечивать комплексную оценку пациента и сопровождение на всех этапах диагностики и лечения; при этом рекомендуется наличие ведущего специалиста, координирующего последовательное и целостное ведение пациента. Состав мультидисциплинарной команды может изменяться в зависимости от возраста пациента и клинической ситуации, однако принцип мультидисциплинарного ведения должен сохраняться.

Повышение информированности медицинских специалистов и населения о патологическом симптомокомплексе АХП для своевременной верификации диагноза и маршрутизации в специализированные центры обеспечивает равный доступ к современным методам диагностики и терапии, независимо от места жительства пациента.

Рис. 1. Мультидисциплинарная модель ведения пациентов с АХП.
Многопрофильное ведение может осуществляться и координироваться врачом-экспертом в области АХП.

Распространенность АХП

Рекомендация 1. Для уточнения эпидемиологических характеристик АХП в Российской Федерации рекомендуется развитие систематизированного сбора данных о пациентах на базе федеральных и региональных специализированных центров. В качестве первого шага целесообразно формирование структурированных клинических баз данных, включающих минимальный набор показателей (демографические данные, подтверждение диагноза, основные клинические характеристики, антропометрические показатели и сведения о проводимой терапии). Координация и методологическая поддержка такого сбора данных могут осуществляться федеральными экспертными центрами с целью обеспечения сопоставимости информации и ее последующего анализа для оценки распространенности заболевания, естественного течения и результатов лечения.

Диагностика АХП

Рекомендация 2. Дифференциальная диагностика низкорослости. При подозрении на АХП обязательна дифференциальная диагностика с другими формами диспропорциональной и пропорциональной низкорослости. Для уточнения характера роста рекомендуются антропометрия с определением пропорций тела (отношение верхний/нижний сегменты, размах рук, окружность головы) и сопоставление с референсными значениями и графиками.

В спектр состояний, требующих дифференциальной диагностики, входят другие формы наследственных скелетных дисплазий, характеризующиеся преимущественным укорочением конечностей – в т.ч. псевдоахондроплазия, гипохондроплазия, метафизарные, эпифизарные и спондилоэпифизарные дисплазии, а также множественные эпифизарные дисплазии и остеохондродисплазии, относящиеся к группе нарушений эндохондрального окостенения [11].

Кроме того, дифференциальную диагностику проводят с другими причинами низкорослости и деформаций – синдромами, сопровождающимися пропорциональной низкорослостью (например, синдром Нунан, синдром Шерешевского–Тёрнера), а также эндокринными и метаболическими заболеваниями, включая гипотиреоз, дефицит гормона роста и рахит различного генеза.

Рекомендация 3. Подозрение на АХП должно основываться на совокупности клинических признаков (ризомелия, макроцефалия, выступающий лоб, уплощенная переносица, тораколюмбарный кифоз, брахидактилия с симптомом «трезубца» и др.) и характерных рентгенологических данных (изменения таза, позвоночника, трубчатых костей).

Рекомендация 4. Подтверждение диагноза АХП. Всем пациентам с подозрением на АХП, на основании клинических и рентгенологических признаков, должно выполняться молекулярно-генетическое исследование гена *FGFR3* с целью подтверждения диагноза. В Российской Федерации проведение исследования возможно в рамках федеральных и региональных программ, в т.ч. селективного скрининга.

Рекомендация 5. Пренатальная диагностика. АХП может быть заподозрена пренатально при ультразвуковом исследовании на основании характерных признаков, включая укорочение длинных трубчатых костей (преимущественно проксимальных сегментов), несоответствие размеров конечностей сроку гестации, относительную макроцефалию и выступающие лобные бугры.

При выявлении указанных признаков женщина на любом триместре беременности должна быть направлена на медико-генетическое консультирование для уточнения риска и планирования дальнейшего наблюдения беременности и родоразрешения.

С учетом того, что диагноз АХП может быть надежно верифицирован после рождения, проведение инвазивной пренатальной диагностики не является обязательным и должно рассматриваться индивидуально. Окончательная верификация диагноза должна проводиться после рождения ребенка и включать молекулярно-генетическое исследование с выявлением патогенного варианта гена *FGFR3*.

Наблюдение детей (0–2 года)

Рекомендуемые параметры мониторинга пациентов с АХП в зависимости от возраста представлены в таблице. Детализация отдельных аспектов ведения приведена в соответствующих возрастных разделах.

Рекомендация 6. Ведение и наблюдение младенцев с АХП. Ведение пациентов с АХП является пожизненным и требует опытной многопрофильной команды, с особенно тщательным мониторингом в течение первых 2 лет [12]. Наблюдение ребенка с АХП должно начинаться с момента постановки диагноза. Рекомендуемая частота посещений ведущего специалиста (педиатра или врача, координиру-

ющего ведение пациента) – не реже 1 раза в 3 месяца. На каждом визите должна проводиться оценка антропометрических показателей (рост, масса тела, окружность головы), темпов роста, неврологического статуса, дыхания и признаков возможных дыхательных нарушений, а также моторного развития ребенка.

Педиатр или специалист, ведущий пациента, должен быть информирован о специфических рисках, связанных с АХП, и особенностях наблюдения таких пациентов: обструктивные и центральные апноэ сна, цервикомедуллярная компрессия, частые средние отиты, склонность к развитию тораколюмбального кифоза. У младенцев с АХП возможны трудности при грудном вскармливании, связанные с макроцефалией и мышечной гипотонией; в таких случаях требуется поддержка педиатра и консультанта по вскармливанию.

Рекомендуется мультидисциплинарный подход: участие врача-генетика (подтверждение диагноза и консультирование семьи по прогнозу потомства), детского эндокринолога (мониторинг роста и подготовка к патогенетической терапии), невролога, травматолога-ортопеда, оториноларинголога, при необходимости — нейрохирурга. В рамках комплексного клинического обследования младенцев с АХП может быть рекомендована консультация детского кардиолога. Эта рекомендация носит скрининговый характер и направлена на исключение сопутствующей сердечно-сосудистой патологии, не связанной с АХП, в рамках стандартного педиатрического наблюдения.

Предпочтительно проведение первичного комплексного обследования младенца с АХП в федеральном специализированном центре, имеющем необходимый опыт, оборудование и возможности для полноценной мультидисциплинарной оценки состояния ребенка.

Родителям младенцев с АХП необходимо разъяснять особенности безопасного ухода и позиционирования ребенка. У детей с АХП возможно сужение области краниовертебрального перехода, поэтому положение с выраженным сгибанием головы вперед может приводить к механическому усилению компрессии ствола мозга и нарушению дыхания. В связи с этим следует обеспечивать адекватную поддержку головы и шеи ребенка и избегать положений, при которых голова наклоняется вперед, особенно при использовании автокресел, переносок и аналогичных устройств вне транспортировки [2].

Рекомендация 7. Магнитно-резонансная томография (МРТ). Всем детям с АХП в младенческом возрасте рекомендуется проведение МРТ головного мозга и краниовертебрального перехода в максимально ранние сроки после рождения и установления диагноза АХП в связи с высоким риском стеноза большого затылочного отверстия и компрессии ствола мозга, что может сопровождаться развитием жизнеугрожающих неврологических и дыхательных нарушений. Протокол проведения МРТ у пациентов с АХП включает МРТ головного мозга и краниовертебрального перехода, шейного отдела позвоночника в физиологическом положении лежа на спине с обязательной Sag T2 последовательностью + Sag Flow Visualization. МРТ рекомендуется выполнить до начала патогенетической терапии восоритидом [9]. После проведения исследования обязательна консультация нейрохирурга для выбора дальнейшей тактики клинического наблюдения. Интерпретация результатов осуществляется в совокупности с результатами полисомнографии.

Рекомендация 8. Полисомнография. Всем детям с АХП в младенческом возрасте рекомендуется проведение полисомнографии с целью выявления дыхательных нарушений. Данное исследование может использоваться как в комплексе с МРТ для оценки наличия и клинической значимости стеноза краниовертебрального перехода, так и для выявления и оценки выраженности центрального и обструктивного апноэ сна, в т.ч. в рамках оториноларингологического обследования [2]. При отсутствии возможности проведения исследования в региональном центре рекомендуется направление пациента в специализированный федеральный центр экспертизы.

Рекомендация 9. Вакцинация детей с АХП. Назначение и проведение вакцинации детям с АХП осуществляются по национальному календарю прививок без ограничений. Патогенетическая терапия восоритидом не требует изменения графика прививок и не является основанием для отсрочки вакцинации [2]; при острых поствакцинальных реакциях (лихорадка, выраженное недомогание) очередная инъекция в рамках патогенетической терапии может быть перенесена до стабилизации состояния.

Рекомендация 10. Моторные навыки у детей с АХП. У детей с АХП нередко наблюдается задержка формирования основных двигательных навыков (удерживание головы, сидение, вставание, ходьба), обусловленная диспропорцией тела, мышечной гипотонией и ограничением подвижности суставов, а также возможными неврологическими осложнениями. В связи с этим рекомендуется регулярная оценка моторного развития в динамике, начиная с младенческого возраста, с применением стандартизированных шкал моторных вех. При выявлении задержки или регресса моторных навыков необходимо проведение углубленного обследования для исключения цервикомедуллярной компрессии и других осложнений, а также консультации профильных специалистов (невролога, травматолога-ортопеда, физиотерапевта). Мониторинг моторного развития должен рассматриваться как неотъемлемый компонент комплексного наблюдения пациентов с АХП [2].

Рекомендация 11. Тораколюмбальный кифоз является частым осложнением АХП

Таблица

Рекомендуемые параметры мониторинга пациентов с АХП в различных возрастных группах (адаптировано из Savarirayan R. et al., Nat. Rev. Endocrinol. 2022; Savarirayan R. et al., Nat. Rev. Endocrinol. 2025) [2, 5]

Возрастной период	Рекомендуемая периодичность наблюдения у ведущего специалиста[а]	Специалисты	Оцениваемые параметры
0–2 года	Раз в 3 месяца	Неонатолог Детский эндокринолог Педиатр Генетик Нейрохирург Детский невролог Отоларинголог Сурдолог Травматолог-ортопед Стоматолог Врач по лечебной физкультуре и спортивной медицине	Оценка резвития и неврологического статуса
			Контроль массы тела и дозировки[б]
			Динамическая оценка роста (у младенцев – в положении лежа) и окружности головы
			Проведение МРТ с целью исключения стеноза большого затылочного отверстия
			Оценка дыхательной функции, выявление эпизодов апноэ (полисомногрвфия)
			Рентгенография, оценка ортопедических осложнений
			Оценка слуха
			Мониторинг сопутствующих лекарственных препаратов
			Результаты лечения, сообщаемые самими пациентами
			Мониторинг нежелательных явлений
3–17 лет	Раз в 6 месяцев	Педиатр Детский эндокринолог Травматолог-ортопед Детский невролог Нейрохирург Отоларинголог Сурдолог Диетолог Психолог Логопед Стоматолог Врач по лечебной физкультуре и спортивной медицине	Оценка роста (в положении стоя и сидя)[в]
			Динамическая оценка окружности головы
			Контроль массы тела и дозировки[б,*]
			Оценка ортопедических осложнений
			Оценка неврологического статуса
			Оценка нутритивного статуса (ожирение)
			Оценка дыхательной функции, выявление эпизодов апноэ
			Оценка слуха, речи
			Оценка состояния полости рта и зубов
			Оценка функциональных возможностей
			Стадия по Таннеру (начиная с соответствующего возраста)
			Мониторинг сопутстующих лекерственных препаратов*
			Результаты лечения, сообщаемые самими пациентами*
			Мониторинг нежелательных явлений*
			Оценка качества жизни
Взрослые	Раз в 1–2 года либо при наличии симптомов	Терапевт Травматолог-ортопед Невролог Эндокринолог Диетолог Психолог Кардиолог Нейрохирург Врач полечебной физкультуре и спортивной медицине	Оценка ортопедических осложнений
			Оценка по шкале боли
			Оценка неврологического статуса и походки, МРТ головного мозга и позвоночника при появлении симптомов
			Оценка нутритивного статуса (ожирение)
			Оценка качества жизни

*До завершения патогенетической терапии; а – частота наблюдения может варьировать в зависимости от клинической ситуации, возможностей конкретного региона, доступных ресурсов системы здравоохранения, а также индивидуальных потребностей пациента. В течение первого года терапии восоритидом предпочтительно проведение плановых клинических осмотров не реже 1 раза в 3–4 месяца, независимо от возраста пациента. Последующие визиты могут быть синхронизированы со стандартными профилактическими и диспансерными осмотрами ребенка; б – после обучения семей данные о массе тела пациента, сообщаемые членами семьи, могут использоваться врачом для внесения в медицинскую документацию с целью своевременной коррекции дозировки восоритида; в – в целях стандартизации антропометрических измерений рекомендуется использовать один и тот же ростомер, подлежащий регулярной калибровке; г – оценка стадии полового развития по Таннеру проводится на основании анамнеза или физикального осмотра специалистом, прошедшим соответствующее обучение, в соответствии с действующими стандартами оказания медицинской помощи.

в младенческом возрасте и обусловлен сочетанием мышечной гипотонии, диспропорции туловища и раннего усаживания без опоры. В большинстве случаев данная деформация

имеет доброкачественное течение и уменьшается по мере формирования самостоятельного сидения и вставания ребенка.

Рекомендуется информировать родителей о необходимости избегать преждевременного усаживания ребенка до развития самостоятельного мышечного контроля и устойчивости. Кифотическая деформация должна регулярно оцениваться при плановых осмотрах. При нарастании угла кифоза, формировании фиксированной деформации или появлении неврологических симптомов (нарушение функции тазовых органов по типу задержки или недержания мочи и кала; онемение в нижних конечностях, чувство «мурашек», нарушение походки, слабость в нижних конечностях) показано направление к травматологу-ортопеду и нейрохирургу для углубленного обследования. При прогрессирующем тораколюмбарном кифозе или его сохранении после 2 лет, особенно при наличии прогрессирующего болевого синдрома и признаках парапареза, требуется консультация травматолога-ортопеда [2].

Наблюдение детей (3–17 лет)

Рекомендация 12. Организация наблюдения и периодичность визитов. После достижения возраста 3 лет дети с АХП должны находиться под регулярным динамическим наблюдением. Клинический осмотр рекомендуется проводить не реже 1 раза в 6 месяцев. На каждом визите осуществляется комплексная оценка роста, пропорций тела, массы, состояния опорно-двигательного аппарата, слуха и дыхательной функции, а также скрининг неврологических симптомов. Рассчитывается годовая скорость роста. Внеплановые визиты показаны при появлении новых жалоб или признаков осложнений (нарушения походки, боли, утомляемость, нарушения сна и дыхания, снижение слуха, прогрессирование деформаций позвоночника или нижних конечностей). При невозможности частых очных визитов допускается использование телемедицинских технологий для промежуточного мониторинга, при условии обязательной периодической очной оценки пациента.

Рекомендация 13. Варусная деформация нижних конечностей и болевой синдром. У детей с АХП варусная деформация нижних конечностей (genu varum) встречается часто (по различным данным, у 40–70% пациентов), имеет тенденцию к прогрессированию и может сопровождаться болевым синдромом и нарушением походки.

Рекомендуется регулярная клиническая оценка оси нижних конечностей, походки и наличия болевого синдрома. При подозрении на прогрессирование деформации, появлении боли или нарушении функции показано проведение рентгенографии нижних конечностей в положении стоя с оценкой механической оси конечности, а также консультация травматолога-ортопеда [2].

Рекомендация 14. Стеноз позвоночного канала при АХП формируется преимущественно во взрослом возрасте, однако первые клинические проявления могут возникать уже в школьные годы. Для раннего выявления патологического процесса необходимо динамическое наблюдение с оценкой неврологического статуса, походки и болевого синдрома. При возникновении симптомов компрессии спинного мозга (слабость в верхних и нижних конечностях, наличие онемения в них, вплоть до паралича; нарушение походки; поперхивания при приеме пищи и жидкостей; нарушение функции тазовых органов по типу задержки или недержания мочи) либо прогрессирующем болевом синдроме показано проведение МРТ пояснично-крестцового отдела позвоночника. При подтвержденном стенозе показано направление пациента на консультацию к нейрохирургу для решения вопроса о декомпрессии и стабилизации позвоночника.

Рекомендация 15. У пациентов с АХП имеется *высокий риск развития избыточной массы тела и ожирения*, что усугубляет ортопедические и дыхательные осложнения. Рекомендуется регулярная оценка массы тела и индекса массы тела на каждом визите, с акцентом на профилактику ожирения путем коррекции питания и поддержания физической активности, адаптированной к возможностям пациента. Всем пациентам с АХП рекомендуется здоровое питание и регулярная физическая активность [2].

Рекомендация 16. У детей с АХП старше 3 лет и подростков часто возникают *трудности физической активности, социализации и самоидентичности*, которые могут снижать качество жизни. Рекомендуется регулярная оценка болевого синдрома, утомляемости и функциональных ограничений, при необходимости – использование стандартизированных опросников качества жизни (например, PedsQL). Важны психологическое консультирование и поддержка семьи, а в подростковом возрасте – вовлечение пациента в обсуждение целей терапии и адаптационных стратегий [5].

Взрослые

Рекомендация 17. Риск ожирения и метаболического синдрома повышен у взрослых пациентов с АХП, что усугубляет ортопедические и дыхательные осложнения и связано с повышением сердечно-сосудистого риска. Артериальная гипертензия встречается чаще, чем в популяции, нередко ассоциирована с ожирением и может оставаться недиагностированной. Рекомендуется регулярная оценка массы тела и индекса массы тела, а также измерение артериального давления на каждом визите. При этом необходимо подбирать манжету по окружности плеча; при несоответствии стандартных размеров использо-

вать манжету для крупных взрослых либо проводить измерение на предплечье.

Рекомендация 18. Стеноз позвоночного канала у взрослых с АХП является одним из наиболее частых осложнений, проявляющийся болевым синдромом, утомляемостью при ходьбе, парестезиями и нарушением походки. В тяжелых случаях возможны выраженный неврологический дефицит и нарушения функции тазовых органов вследствие компрессии пояснично-крестцовых корешков [13]. Рекомендуется регулярная клиническая оценка неврологического статуса и походки; при появлении симптомов проводится МРТ головного мозга и позвоночника, и в случае подтверждения стеноза пациент подлежит направлению к нейрохирургу для решения вопроса о декомпрессии и стабилизации позвоночника [5].

Рекомендация 19. У взрослых пациентов с АХП *хроническая боль* часто связана со стенозом позвоночного канала, деформациями конечностей и ранним артрозом, ограничивает двигательную активность и снижает качество жизни. Рекомендуются регулярная оценка болевого синдрома и комплексный подход к его ведению, включающий немедикаментозные меры и, при необходимости, фармакологическую терапию [2].

Рекомендация 20. Дыхательные нарушения у взрослых пациентов с АХП нередко сохраняются или прогрессируют и включают, в частности, обструктивное апноэ сна; их выраженность может усугубляться ожирением и деформациями грудной клетки. Эти состояния ассоциированы с повышенным риском сердечно-сосудистых осложнений и снижением качества жизни. Рекомендуется регулярная клиническая оценка дыхания и сна; при подозрении на апноэ сна — проведение полисомнографии и назначение соответствующей терапии (CPAP или хирургическая коррекция по показаниям) [14].

Рекомендация 21. У женщин с АХП сохраняется фертильность, однако беременность сопряжена с повышенным риском осложнений, включая возможную цефалопельвическую диспропорцию, респираторные нарушения и ортопедические проблемы, в т.ч. боль в спине. В связи с этим *планирование ведения беременности и родоразрешения* требует специализированного акушерского и анестезиологического сопровождения. Рекомендуется проведение прегравидарного консультирования, наблюдение беременности в специализированном акушерском стационаре высокого уровня и плановое родоразрешение преимущественно путем кесарева сечения. Регионарная (эпидуральная) анестезия может быть затруднена и сопряжена с высоким риском из-за анатомических особенностей позвоночника. При планировании общей анестезии необходима предварительная оценка дыхательных путей и консультация анестезиолога, имеющего опыт ведения пациентов с АХП [15].

Рекомендация 22. У взрослых пациентов с АХП часто отмечаются ограничения физической активности, хроническая изнурительная боль, трудности профессиональной реализации и социальная стигматизация, что снижает качество жизни и повышает риск психоэмоциональных нарушений. Рекомендуется комплексная поддержка, включающая *психологическое консультирование, реабилитационные мероприятия, содействие социальной и профессиональной адаптации пациентов.* Для объективной оценки качества жизни и динамики состояния могут применяться стандартизированные опросники [2, 16].

Хирургическое лечение

Рекомендация 23. Хирургическое лечение при АХП может включать коррекцию деформаций нижних конечностей (методы управляемого роста – временный экстраэпифизарный эпифизиодез, корригирующая остеотомия в сочетании с внешней и/или внутренней фиксацией) при выраженной деформации, сопровождающейся болевым синдромом и/или функциональными ограничениями. При подозрении на прогрессирование деформации проводится рентгенография нижних конечностей в положении стоя с оценкой механической оси конечностей. При выраженных отклонениях оси, прогрессировании деформации, появлении болевого синдрома или нарушении функции показана консультация травматолога-ортопеда для решения вопроса о хирургической коррекции.

При стенозе краниовертебрального перехода показания к хирургической декомпрессии большого затылочного отверстия определяются на основании совокупности данных МРТ, неврологического статуса и результатов полисомнографии. К показаниям относятся неврологические нарушения и клинические признаки компрессии ствола мозга (включая мышечную гипотонию, задержку моторного развития, апноэ и др.), а также дыхательные нарушения, выявленные при полисомнографии.

Учитывая возможность бессимптомного течения в раннем возрасте, особенно у младенцев, данные нейровизуализации имеют ключевое значение при определении тактики ведения. В более старшем возрасте решение о хирургическом лечении принимается с учетом клинической картины в сочетании с результатами МРТ и полисомнографии.

При фиксированной прогрессирующей кифотической деформации позвоночника на уровне грудопоясничного перехода хирургическая коррекция может рассматриваться, в особенности при появлении неврологических симптомов с нарушением функции.

Хирургические вмешательства у пациентов с АХП должны выполняться в специализированных центрах, имеющих опыт ведения АХП, с учетом анатомических особенностей дыха-

тельных путей и позвоночника, требующих специализированного анестезиологического и хирургического сопровождения. Выбор тактики лечения должен осуществляться мультидисциплинарной командой, учитывая мультисистемный характер осложнений АХП [17].

Рекомендация 24. Хирургическое удлинение конечностей при АХП применяется с целью увеличения роста и коррекции пропорций тела и может рассматриваться у отдельных пациентов после тщательной оценки соотношения потенциальной пользы и рисков. Процедура связана с длительным периодом лечения и реабилитации, может сопровождаться осложнениями (инфекции, болевой синдром и др.) и должна выполняться в специализированных центрах, имеющих соответствующий опыт.

Появление патогенетической терапии изменило подходы к ведению пациентов с АХП. В настоящее время опубликованы первые данные реальной клинической практики о сочетании хирургического удлинения конечностей с продолжающейся терапией восоритидом [18, 19]. Эти наблюдения свидетельствуют о приемлемом профиле безопасности такого подхода, однако имеющиеся данные ограничены и не позволяют сделать окончательные выводы о его долгосрочной эффективности.

Таким образом, на сегодняшний день подходы к комбинированному применению хирургического удлинения конечностей и патогенетической терапии при АХП основаны преимущественно на опубликованных данных реальной клинической практики, которые пока остаются ограниченными по длительности наблюдения, а также на экспертном опыте отдельных специализированных центров. Международный консенсус относительно оптимальной тактики лечения в настоящее время не достигнут. Комбинированный подход может рассматриваться в отдельных клинических ситуациях по решению мультидисциплинарной команды, при условии информированного обсуждения с пациентом и его семьей предполагаемой пользы, возможных рисков и осложнений, а также длительности лечения.

Необходимы дальнейшие исследования и анализ данных реальной клинической практики для оценки долгосрочной безопасности и эффективности сочетания хирургического удлинения конечностей с продолжающейся терапией восоритидом.

Пациенты с АХП после хирургического удлинения конечностей (включая период дистракции, консолидации и этап реабилитации) должны находиться под динамическим наблюдением врача травматолога-ортопеда, имеющего опыт ведения пациентов со скелетными дисплазиями и методиками удлинения конечностей. Предпочтительно наблюдение в специализированном ортопедическом центре (или в координации со специализированным центром, если вмешательство/наблюдение выполняются в регионе).

Оценка костного возраста и рентгенологический контроль

Рекомендация 25. В младенческом возрасте *проведение оценки костного возраста* при АХП не имеет диагностической ценности и не используется для прогноза конечного роста. Оценка костного возраста может быть включена в план динамического наблюдения ребенка и приобретает клиническое значение в более позднем детском возрасте. Прежде всего она используется для контроля динамики костного возраста для исключения его патологического ускорения либо замедления при применении патогенетической терапии, а также для своевременного ее прекращения при закрытии зон роста, когда потенциал терапии восоритидом исчерпывается [2]. Более подробно вопросы оценки костного возраста на фоне применения патогенетической терапии рассмотрены в рекомендациях № 31 и № 33.

Анестезиологическое сопровождение

Рекомендация 26. У пациентов с АХП *проведение анестезии* сопряжено с повышенным риском осложнений вследствие анатомических особенностей: макроцефалии, короткой и широкой шеи, сужения дыхательных путей, гипоплазии основания черепа и возможного стеноза позвоночного канала. Эти факторы могут затруднять интубацию, вентиляцию и выполнение регионарных блокад. Необходимо быть готовым к сложной интубации с использованием бронхоскопа по размерам трахеи. Рекомендуется обязательная предварительная консультация анестезиолога при планировании любых хирургических вмешательств [2]. Особенности анестезиологического обеспечения при родоразрешении у женщин с АХП изложены в Рекомендации 21.

Отоларингологическое ведение

У детей с АХП существенно повышен *риск рецидивирующих экссудативных средних отитов*, что обусловлено краниофациальной анатомией (укорочение евстахиевой трубы, гипоплазия средней части лица, относительная узость носоглотки). Частые отиты приводят к *развитию кондуктивной тугоухости,* которая, в свою очередь, ассоциирована с риском задержки речевого развития, нарушениями формирования коммуникативных навыков и дополнительной нагрузкой на когнитивное развитие ребенка [2].

Рекомендация 27. Всем детям с АХП показано *проведение базового аудиологического обследования* при рождении, в 3 и 6 месяцев, затем не менее 2 раз в год до 3 лет. В дальнейшем рекомендуется *регулярный динамический контроль слуха* по клиническим показаниям: при повтор-

ных эпизодах отитов, признаках нарушения слуха или задержке речевого развития вследствие нарушения слуха. Обследование должно включать адекватные методы согласно возрасту ребенка (тимпанометрию, регистрацию отоакустической эмиссии, аудиометрию, регистрацию слуховых вызванных потенциалов) [2].

Рекомендация 28. При выявлении *стойкой кондуктивной тугоухости* ребенок с АХП должен быть своевременно направлен в специализированный центр для консультации врача-оториноларинголога, имеющего опыт ведения пациентов с АХП, а также врача-сурдолога – для комплексной оценки слуховой функции и выбора тактики ведения. В зависимости от клинической ситуации лечение может включать консервативную терапию, тимпаностомию, слухопротезирование или их сочетание. *Коррекция нарушений слуха* является важным компонентом комплексного ведения пациентов с АХП и направлена на профилактику задержки речевого и психоречевого развития.

Стоматологическое ведение

Рекомендация 29. Регулярное стоматологическое наблюдение у пациентов с АХП рекомендуется начинать с раннего возраста (с момента прорезывания первых зубов). Особое внимание уделяется скученности зубов и формированию прикуса. Детям с АХП в возрасте 5–6 лет необходимо назначить комплексное обследование, включающее осмотр врача-ортодонта совместно с ЛОР-врачом [2].

Патогенетическая терапия (восоритид)

На сегодняшний день наиболее изученным лекарственным препаратом, направленным на ключевые патогенетические механизмы АХП, является восоритид. Данный препарат представляет собой модифицированный аналог С-натрийуретического пептида (CNP), который, связываясь с рецептором натрийуретического пептида типа B (NPR-B), активирует cGMP-зависимую сигнализацию и подавляет FGFR3-опосредованный MAPK-сигнальный путь в хондроцитах ростовой пластинки, способствуя нормализации процессов эндохондрального роста кости. Данный механизм воспроизводит физиологическую кратковременную активацию пути CNP-NPR-B, характерную для эндогенного CNP. Рандомизированные контролируемые клинические исследования продемонстрировали устойчивое увеличение скорости роста и благоприятный профиль безопасности при длительном применении препарата [20–23]. Согласно данным продолжающихся исследований, продемонстрировано сохранение ростостимулирующего эффекта восоритида и благоприятного профиля безопасности при наблюдении до 6 лет терапии без признаков ускоренного костного созревания или снижения эффективности терапии [21]. Данные более длительного наблюдения также свидетельствуют о сохранении эффекта более чем через 7 лет терапии. Совокупные результаты долгосрочных наблюдений позволяют предполагать дополнительную прибавку роста по сравнению с естественным течением заболевания порядка 10–11 см при длительном непрерывном применении препарата [21, 22]. Дополнительные данные исследований у детей младшего возраста (<5 лет) также демонстрируют увеличение скорости роста и влияние терапии на морфологию лицевого скелета, включая признаки улучшения развития средней части лица, увеличение объема околоносовых пазух и площади большого затылочного отверстия [23].

В Российской Федерации восоритид не зарегистрирован, но доступен к применению. В Европейском Союзе восоритид одобрен Европейским медицинским агентством (EMA) для лечения АХП у пациентов, начиная с возраста 4 месяцев и старше, у которых не закрыты зоны роста эпифизов. Диагноз АХП должен быть подтвержден соответствующим генетическим анализом [24]. Управление по контролю за качеством пищевых продуктов и лекарственных препаратов США (FDA) одобрило восоритид для увеличения линейного роста у детей с АХП с открытыми эпифизами [25].

В Российской Федерации обеспечение препаратом осуществляется с 9 июня 2022 г. при поддержке Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в т.ч. редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра». С этой даты по настоящее время накоплен значительный опыт клинического применения восоритида, подтверждающий его эффективность и благоприятный профиль безопасности в реальной клинической практике [26]. В июне 2025 г. были обновлены критерии назначения: возрастные рамки были расширены, и в настоящее время восоритид может назначаться в т.ч. детям от 0 до 2 лет с подтвержденным диагнозом АХП (патогенный вариант в гене *FGFR3*) [27].

Рекомендация 30. Целесообразность *раннего начала терапии восоритидом*, в т.ч. в первые месяцы жизни, представляется наиболее перспективной с точки зрения максимизации кумулятивного эффекта на линейный рост и потенциального влияния на формирование пропорций тела [4, 10, 11].

Рекомендация 31. Перед инициацией терапии восоритидом пациент с АХП должен пройти *комплексное обследование*, включающее:

– клиническая и антропометрическая оценка: измерение роста, массы тела, индекса массы тела, окружности головы, а также документирование пропорций тела (соотношение верхнего и нижнего сегментов, размах рук и др.);

– начиная с 2 лет – рентгенологическое исследование для оценки костного возраста;

– неврологическое обследование: клинический осмотр и МРТ краниовертебрального перехода как можно скорее после рождения и подтверждения диагноза;

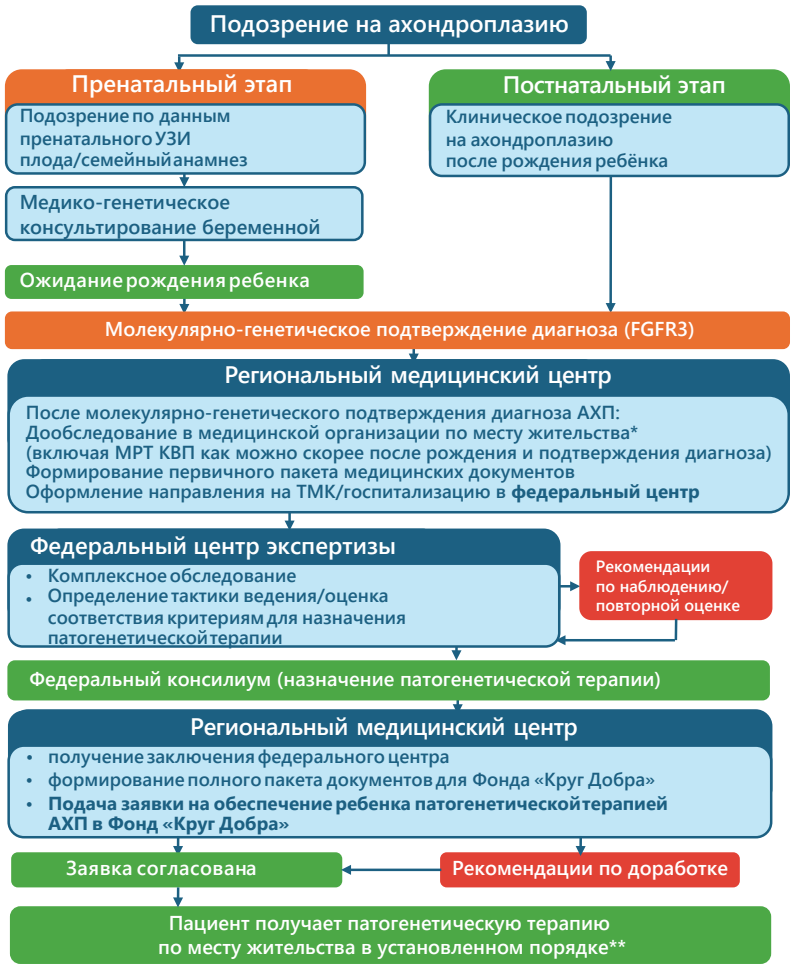

Рис. 2. Диагностика и маршрутизация пациента с АХП в РФ.
АХП – ахондроплазия; МРТ – магнитно-резонансная томография; КВП – краниовертебральный переход; *для всех младенцев с установленным диагнозом АХП рекомендовано проведение МРТ как можно скорее после рождения для исключения цервикомедуллярного стеноза; **после согласования Фондом «Круг Добра», получение патогенетической терапии занимает от 4 до 6 месяцев.

– оценка дыхательной функции: выявление обструктивных и/или центральных нарушений дыхания;

– аудиологическая оценка: аудиометрия и тимпанометрия, особенно при наличии анамнестических указаний на рецидивирующие средние отиты;

– ЛОР-обследование: при признаках гипертрофии аденоидов, хронических отитов, храпа или дыхательных нарушений во сне.

Рекомендация 32. Инициация терапии восоритидом должна проводиться в условиях медицинского учреждения. Первые инъекции выполняются медицинским персоналом, после чего пациент находится под наблюдением не менее 60 мин для выявления возможных нежелательных явлений, включая симптоматическую гипотензию. Для снижения риска ее развития рекомендуется предварительный прием пищи (перекус) и обеспечение адекватной гидратации пациента в соответствии с инструкцией по применению препарата [24, 25].

Во время прохождения фазы инициации (до 3–5 дней) члены семьи должны пройти обучение правилам восстановления раствора для инъекций, технике подкожных инъекций, правилам хранения препарата и мерам асептики. В дальнейшем терапия проводится в домашних условиях; после каждой инъекции пациент должен находиться под присмотром взрослого в течение не менее 30 мин. Законные представители пациента должны подписать информированное согласие, подтверждающее их обучение и понимание правил разведения, введения и хранения препарата [5, 9].

Рекомендация 33. Пациенты с АХП на терапии восоритидом должны находиться под регулярным наблюдением мультидисциплинарной команды. Мониторинг включает антропометрию, клинический осмотр и фиксацию возможных нежелательных явлений. Визиты к педиатру рекомендованы каждые 3–6 месяцев у детей младшего возраста и не реже одного раза в 6 месяцев у подростков. Масса тела пациента должна регулярно оцениваться при каждом визите к врачу, поскольку изменения массы могут потребовать корректировки дозы восоритида. По данным инструкции по медицинскому применению восоритида EMA, при лечении данным препаратом среднее увеличение костного возраста было сопоставимо со средним увеличением календарного возраста,

что свидетельствует об отсутствии ускорения созревания костной ткани [20, 24]; рентгенологический контроль в пубертате выполняется для фиксации факта закрытия зон роста, а не из за ожидаемого ускорения их закрытия. Однако для предотвращения возможных персонализированных рисков рекомендуется ежегодный мониторинг динамики костного возраста, как и при применении любой консервативной ростостимулирующей терапии, независимо от причины задержки физического развития.

Параллельно проводятся необходимые обследования пациента согласно выше представленным рекомендациям [5].

На рис. 2 представлен алгоритм маршрутизации пациентов с АХП от этапа диагностики до направления в специализированные центры для решения вопроса о назначении патогенетической терапии [26].

Питание и физическая активность

Рекомендация 34. Пациенты с АХП имеют *повышенный риск развития ожирения и метаболических нарушений*, что требует формирования здоровых пищевых привычек с раннего возраста. Рекомендуется сбалансированное питание с ограничением высококалорийных продуктов и сладких напитков, регулярный контроль массы тела и при необходимости – консультации детского эндокринолога/диетолога. Следует уделять особое внимание увеличению потребления овощей, фруктов и продуктов с высоким содержанием клетчатки; при планировании рациона может использоваться принцип «здоровой тарелки» (половина тарелки – овощи и фрукты, четверть – белковые продукты, четверть – сложные углеводы).

Рекомендация 35. Регулярная физическая активность является важным компонентом ведения детей с АХП, поскольку способствует улучшению мышечной силы, двигательной выносливости, функциональной подвижности суставов и общей толерантности к нагрузке, а также снижает риск развития ожирения и повышает качество жизни. Рекомендуются щадящие и адаптированные виды активности: плавание, аквааэробика, езда на велосипеде, дозированная ходьба, игровые упражнения с низким риском травматизации. Следует избегать занятий, связанных с повышенной осевой или ударной нагрузкой на позвоночник и суставы. Оптимальный режим физической активности должен формироваться с участием специалистов по реабилитации.

Психосоциальная поддержка

Рекомендация 36. Психосоциальное сопровождение является обязательным элементом ведения пациентов с АХП на всех возрастных этапах. Рекомендуется раннее вовлечение специалистов (психологов, педагогов, социальных работников) для поддержки пациента и семьи, профилактики и коррекции проблем, связанных с самооценкой, социальной адаптацией и риском стигматизации. Качество жизни при АХП определяется не только медицинскими исходами, но и возможностью включения ребенка или взрослого в образовательные, трудовые и социальные процессы. При проведении патогенетической ростостимулирующей терапии необходимо уделять внимание формированию реалистичных ожиданий относительно результатов лечения и поддержке семей в процессе принятия долгосрочного лечения.

Заключение

АХП представляет собой мультисистемное генетическое заболевание, требующее координированного мультидисциплинарного подхода к ведению пациентов на протяжении всей жизни. Оптимальная модель медицинской помощи предполагает наблюдение пациента в специализированном центре с участием мультидисциплинарной команды специалистов, состав которой может изменяться в зависимости от возраста и клинических задач, однако принцип координированного ведения должен сохраняться на всех этапах.

Важнейшее значение имеет повышение настороженности врачей первичного звена и педиатров в отношении ранней диагностики АХП, что позволяет своевременно направлять пациентов в специализированные центры и организовывать комплексное наблюдение. Современные данные свидетельствуют о том, что ранняя диагностика заболевания, систематический мониторинг возможных осложнений, своевременная ортопедическая и нейрохирургическая оценка, а также раннее начало патогенетической терапии позволяют существенно расширить возможности ведения пациентов, повлиять на ростовые показатели и формирование пропорций тела, а также улучшить долгосрочные клинические исходы.

Вклад авторов: *основной вклад в разработку концепции, подготовку и редактирование рукописи внесли Петрякина Е.Е., Тюльпаков А.Н., Кенис В.М., Воинова В.Ю., Асманов А.И., Нагаева Е.В., Рещиков Д.А., Маркова Т.В. Все остальные авторы в равной степени внесли свой вклад в рукопись, рассмотрели ее окончательный вариант и дали согласие на публикацию.*

Финансирование: *все авторы заявили об отсутствии финансовой поддержки при подготовке данной рукописи.*

Конфликт интересов: *все авторы заявили об отсутствии конкурирующих интересов.*

Примечание издателя: *ООО «Педиатрия» остается нейтральным в отношении юрисдикционных претензий на опубликованные материалы и институциональных принадлежностей.*

Authors' contributions: *The main contribution to the development of the concept, preparation, and editing of the manuscript was made by Petryakina E.E., Tyulpakov A.N., Kenis V.M., Voinova V.Yu., Asmanov A.I., Nagaeva E.V.,*

Reshchikov D.A., and Markova T.V. All other authors contributed equally to the manuscript, reviewed its final version, and approved it for publication.

Funding: *all authors received no financial support for this manuscript.*

Conflict of Interest: *the authors declare that they have no conflict of interest.*

Publisher's Note: *Pediatria LLC remains neutral with regard to jurisdictional claims in published materials and institutional affiliations.*

Asmanov A.I. 0000-0002-3116-6447
Vashakmadze N.D. 0000-0001-8320-2027
Vilensky V.A. 0000-0002-2702-3021
Voinova V.Yu. 0000-0001-8491-0228
Vorontsova I.G. 0000-0002-8520-2378
Zhurkova N.V. 0000-0001-6614-6115
Kekeyeva T.N. 0000-0002-4986-5748
Kenis V.M. 0000-0002-7651-8485
Markova T.V. 0000-0002-2672-6294
Mikhailova L.K. 0000-0002-3346-865X
Nagaeva E.V. 0000-0001-6429-7198
Ochirova P.V. 0000-0001-5172-4429
Petryaykina E.E. 0000-0002-8520-2378
Polyakov A.V. 0000-0002-0105-1833
Popkov D.A. 0000-0002-8996-867X
Putilina E.A. 0000-0001-9245-5659
Reshchikov D.A. 0000-0001-8146-5501
Rybkina I.G. 0000-0002-5591-813X
Ryabykh S.O. 0000-0002-8293-0521
Tiulpakov A.N. 0000-0001-8500-4841

Список литературы

1. *Markova TV, Kenis VM, Melchenko EV, et al.* Principles of the differential diagnosis of achondroplasia and pseudoachondroplasia. Pediatric Traumatology, Orthopaedics and Reconstructive Surgery. 2023; 11 (1): 17–28. DOI: 10.17816/PTORS114730.

2. *Savarirayan R, Ireland P, Irving M, et al.* International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. Nat. Rev. Endocrinol. 2022; 18 (3): 173–189. DOI: 10.1038/s41574-021-00595-x.

3. *Horton WA, Hall JG, Hecht JT, et al.*, eds. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 1993–2023. Updated 2023 May 11. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1152/

4. *Pauli RM.* Achondroplasia: a comprehensive clinical review. Orphanet J. Rare Dis. 2019; 14 (1): 1. DOI: 10.1186/s13023-018-0972-6.

5. *Savarirayan R, Hoover Fong J, Ozono K, et al.* International consensus guidelines on the implementation and monitoring of vosoritide therapy in individuals with achondroplasia. Nat. Rev. Endocrinol. 2025; 21: 314–324. DOI: 10.1038/s41574-024-01074-9.

6. *Foreman PK, van Kessel F, van Hoorn R, et al.* Birth prevalence of achondroplasia: a systematic literature review and meta-analysis. Am. J. Med. Genet. A. 2020; 182 (10): 2297–2316. DOI: 10.1002/ajmg.a.61787.

7. *Coi A, Santoro M, Garne E, et al.* Epidemiology of achondroplasia: a population-based study in Europe. Am. J. Med. Genet. A. 2019; 179 (9): 1791–1798. DOI: 10.1002/ajmg.a.61289.

8. Сайт Фонда «Круг добра». К Дню осведомлённости об ахондроплазии. https://фондкругдобра.рф/к-дню-осведомлённости-об-ахондроплаз/ (дата обращения: 28.10.2025).

9. *Асманов А.И., Вашакмадзе Н.Д., Виленский В.А. и др.* Российский межпрофильный консенсус по ведению пациентов с ахондроплазией (утвержден Советом экспертов в январе 2023 г.). Педиатрия им. Г.Н. Сперанского. 2023; 102 (3): 151–157. DOI: 10.24110/0031-403X-2023-102-3-151-157.

10. *Legare JM.* Achondroplasia. In: GeneReviews® [Internet], 1998 (updated May 2023). https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1152/ (дата обращения: 28.10.2025).

11. *Unger S, Bonafé L, Bertola D, et al.* Nosology of genetic skeletal disorders: 2023 revision. American Journal of Medical Genetics. Part A. 2023; 191 (8): 1972–2115. DOI: 10.1002/ajmg.a.63132.

12. *Guillen-Navarro E, AlSayed M, Alves I, et al.* Recommendations for management of infants and young children with achondroplasia: Does clinical practice align? Orphanet Journal of Rare Diseases. 2025 Mar 11; 20 (1): 114. DOI: 10.1186/s13023-025-03621-7.

13. *Bodensteiner JB.* Neurological manifestations of achondroplasia. Handbook of Clinical Neurology. 2019; 162: 137–150. DOI: 10.1016/B978-0-444-64029-1.00010-5.

14. *Fredwall SO, Heiberg A, Skranes J, et al.* Obstructive sleep apnea in Norwegian adults with achondroplasia: a population-based study. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2021; 16 (1): 197. DOI: 10.1186/s13023-021-01792-7.

15. *Dumitrascu CI, Kalagara H, Tetzlaff JE, Roth S.* Anesthetic management of parturients with achondroplasia. Cureus. 2023; 15 (10): e46514. DOI: 10.7759/cureus.46514.

16. *Hoover-Fong J, Savarirayan R, Funari MF, et al.* Burden and treatment of achondroplasia: a systematic literature review. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2023; 18 (1): 260. DOI: 10.1186/s13023-023-02885-3.

17. *Kunkel P, Vleggeert-Lankamp C, Riganti C, et al.* Practical guidance for clinicians to optimise orthopaedic outcomes in achondroplasia: International achondroplasia forum guiding principles. Bone. 2026; 206: 117818. DOI: 10.2139/ssrn.5759358.

18. *Allegri AEM. Bedeschi MF, Bocchi MB, et al.* Integrating vosoritide therapy with limb surgery in paediatric patients with achondroplasia: real-life experiences. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2025; 20 (1): 369. DOI: 10.1186/s13023-025-03853-7.

19. *Boero S, Vodopiutz J, Maghnie M, et al.* International expert opinion on the considerations for combining vosoritide and limb surgery: a modified delphi study. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2024; 19 (1): 347. DOI: 10.1186/s13023-024-03236-4.

20. *Savarirayan R, Tofts L, Irving M, et al.* Once-daily, subcutaneous vosoritide therapy in children with achondroplasia: a randomised, double-blind, phase 3, placebo-controlled, multicentre trial. The Lancet. 2020; 396 (10252): 684–692. DOI: 10.1016/S0140-6736(20)31581-4.

21. *Savarirayan R, Irving M, Wilcox WR, et al.* Sustained growth-promoting effects of vosoritide in children with achondroplasia from an ongoing phase 3 extension study. Med. 2025; 6 (5): 100566. DOI: 10.1016/j.medj.2024.11.019.

22. *Hoover-Fong J. Irving M, Bacino C, et al.* P144: Persistence of growth-promoting effects in children with achondroplasia up to 7 years: Update from phase 2 extension study with vosoritide. Genetics in Medicine Open. 2024; 2 (Suppl. 1): 101041. DOI: 10.1016/j.gimo.2024.101041.

23. *Savarirayan R, Wilcox WR, Harmatz P, et al.* Vosoritide therapy in children with achondroplasia aged 3–59 months: a multinational, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 2 trial. The Lancet Child & Adolescent Health. 2024; 8 (1): 40–50. DOI: 10.1016/S2352-4642(23)00265-1.

24. European Medicines Agency (EMA). Voxzogo (vosoritide) – краткая характеристика лекарственного препарата (SmPC). 2023. https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/voxzogo (дата обращения: август 2025).

25. U.S. Food and Drug Administration (FDA). Voxzogo (vosoritide) – инструкция по применению (Prescribing Information). 2023. https://www.accessdata.fda.gov/drugsatfda_docs/label/2023/214938s002lbl.pdf (дата обращения: август 2025).

26. *Воронцова И.Г., Резников Д.Н., Петряйкина Е.Е., Петряйкин А.В.* Изменение роста у детей с ахондроплазией после одного года применения восоритида: ретроспективное когортное исследование. Практика педиатра. 2026; 1: 8–15.

27. Сайт Фонда «Круг добра». https://фондкругдобра.рф/перечни/ (дата обращения 28.10.2025)