



Наблюдения из практики / Observation from practice

© Т. И. Александров, В. М. Прохоренко, Е. Н. Симонова, 2024
УДК 616.71-018.3-08
<https://doi.org/10.24884/1607-4181-2024-31-2-73-83>

Т. И. Александров¹, В. М. Прохоренко^{1,2}, Е. Н. Симонова^{1*}

¹ Федеральное государственное бюджетное учреждение «Новосибирский научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии им. Я. Л. Цивьяна» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Новосибирск, Россия

² Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Новосибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Новосибирск, Россия

ЛЕЧЕНИЕ ПАЦИЕНТА С БОЛЕЗНЬЮ ОЛЬЕ

Поступила в редакцию 11.03.2024 г.; принята к печати 24.06.2024 г.

Резюме

Цель — продемонстрировать клинический случай взрослого пациента с болезнью Олье, выраженной деформацией кисти и тактику его лечения в травматолого-ортопедической практике.

На лечении в специализированном травматолого-ортопедическом отделении ФГБУ НИИТО им. Я. Л. Цивьяна в 2017 г. находилась пациентка К., 71 г. с выраженной деформацией левой кисти на фоне болезни Олье. Пациентке проводилось одномоментное многоэтапное хирургическое вмешательство с удалением объемных образований I, II, IV и V пальцев кисти, костной и сухожильной пластикой дефектов.

Через 5 лет после выполненного хирургического вмешательства пациентка отмечает высокую степень удовлетворенности проведенного лечения. На контрольном визите установлено сохранение интраоперационно достигнутого результата без признаков рецидивирования процесса или признаков озлакачествления. Комплексное хирургическое вмешательство привело к улучшению навыков мелкой моторики, восстановило функции социально-бытового самообслуживания.

В связи с высокими рисками рецидивирования и малигнизации процесса пациенты с болезнью Олье требуют пристального наблюдения врачами-клиницистами. Хирургическое лечение доброкачественных форм заболевания предполагает выполнение органосохраняющего вмешательства с реконструкцией костных и сухожильно-связочных дефектов. Главными целями вмешательства при этом становится удаление патологического субстрата и компенсация функции кисти в целом.

Ключевые слова: болезнь Олье, энхондроматоз, кисть, взрослый, травматология и ортопедия, верхняя конечность

Для цитирования: Александров Т. И., Прохоренко В. М., Симонова Е. Н. Лечение пациента с болезнью Олье. *Ученые записки ПСПбГМУ им. акад. И. П. Павлова*. 2024; 31(2):73–83. <https://doi.org/10.24884/1607-4181-2024-31-2-73-83>.

* **Автор для связи:** Екатерина Николаевна Симонова, ФГБУ «НИИТО им. Я. Л. Цивьяна» Минздрава России, 630091, Россия, г. Новосибирск, ул. Фрунзе, д. 17. E-mail: nepalopeno@mail.ru.

Timofei I. Aleksandrov¹, Valerii M. Prokhorenko^{1,2}, Ekaterina N. Simonova^{1*}

¹ Ya. L. Tsiv'yan Novosibirsk Research Institute of Traumatology and Orthopedics, Novosibirsk, Russia

² Novosibirsk State Medical University, Novosibirsk, Russia

TREATMENT OF A PATIENT WITH OLLIER'S DISEASE

Received 11.03.2024; accepted 24.06.2024

Summary

The objective was to demonstrate a clinical case of an adult patient with Ollier's disease (enchondromatosis), severe hand deformity, and its treatment in orthopedic department. Patient K., 71 years old, was treated with severe deformation of the left hand due to Ollier's disease in Ya. L. Tsiv'yan Novosibirsk Research Institute of Traumatology and Orthopedics in 2017. The patient underwent a one-stage multi-stage surgical intervention with removal of the enchondromas of the 1st, 2nd, 4th and 5th fingers, bone and tendon grafting of the defects.

In 5 years after surgery, patient notes a high degree of satisfaction with the treatment. At the control visit, the preservation of the intraoperatively achieved result was established without signs of recurrence of the process or signs of malignancy. The achieved result led to the improvement of motor skills, restored a number of social self-service functions.

Due to the high risks of recurrence and malignancy of the process, patients with Olier's disease require close monitoring by clinicians. Surgical treatment of benign forms of the disease involves the implementation of an organ-preserving intervention with the reconstruction of bone and tendon ligament defects. The main goals of the intervention in this case were a removing of the pathological substrate and the improvement of hand function.

Keywords: Olier's disease, enchondromatosis, hand, adult, traumatology and orthopedics, upper limb

For citation: Aleksandrov T. I., Prokhorenko V. M., Simonova E. N. Treatment of a patient with Olier's disease. *The Scientific Notes of Pavlov University*. 2024;31(2):73–83. (In Russ.). <https://doi.org/10.24884/1607-4181-2024-31-2-73-83>.

* **Corresponding author:** Ekaterina N. Simonova, Ya. L. Tsiv'yan Novosibirsk Research Institute of Traumatology and Orthopedics, 17, Frunze str., Novosibirsk, 630091, Russia. E-mail: nepalopeno@mail.ru.

ВВЕДЕНИЕ

Определение. Множественный энхондроматоз, или болезнь Олье, является редким, не наследственным расстройством скелета, характеризующимся наличием множественных энхондром или хрящевых масс в области метафизов и диафизов длинных трубчатых костей или коротких трубчатых костей рук и стоп [1–4]. Заболевание имеет тенденцию к унилатеральному формированию энхондром, преимущественно аппендикулярного скелета [5]. Множественные энхондромы (≥ 3) асимметрично поражают хрящевую ткань скелета [2].

Самим Олье заболевание было определено как энхондромы руки, появляющиеся в большом количестве [6]. В отечественной литературе 1990-х гг. под хондроматозом понималось врожденное системное заболевание скелета, характеризовавшееся замедленной и извращенной оссификацией эмбрионального хряща. Его частота встречаемости в конце 1980-х гг. составляла 4–5 % всех диспластических и опухолевых костей [3]. В настоящее время распространенность заболевания составляет менее 1 случая на 100 тыс. человек [3, 5, 8, 9]. Среди новообразований костной ткани по частоте встречаемости оно занимает 2-е место после остеонхондром [2]. По мнению некоторых авторов, болезнь Олье является наиболее распространенной первичной опухолью костей руки [10].

Заболевание, как правило, манифестирует на 1-м году жизни или в 1-й декаде жизни [2].

Ранее было описано, что у мужчин встречаемость в 2 раза выше, чем у женщин [11], однако некоторые обзоры литературы утверждают, что разделение составляет 1:1 [8].

Установлено, что в фалангах пальцев энхондромы встречаются чаще, чем в пястных костях. Соответственно, в фалангах пальцев выше частота осложнений энхондром [12].

Классификация. Существуют ряд зарубежных и отечественных систем, классифицирующих множественный энхондроматоз:

– в классификации Spranger [13] болезнью Олье определяют множественные энхондромы плоских и трубчатых костей, преимущественно односторонние (рис. 1) [2, 3];

– позже Halal и Azouz [14] добавили 3 подтипа к классификации Spranger, включив в нее генерализованный энхондроматоз с неправильным расположением пораженных позвонков, генерализо-

ванный энхондроматоз при мукополисахаридурии и энхондроматоз с вогнутыми телами позвонков;

– отечественная классификация, предложенная Шавыриным, включала в себя 5 форм энхондроматоза [7]:

1) акроформу с преимущественным поражением кистей и стоп: рентгенологически проявляющуюся вздутием и деформацией костей, истончением и разрушением коркового слоя, очагами просветления и крапчатостью структур, с редким озлокачествлением;

2) мономиелическую форму с поражением одной конечности с прилегающими костями тазового или плечевого пояса;

3) преимущественно одностороннюю форму с поражением одной половины скелета;

4) двустороннюю форму с ассиметричным двусторонним поражением скелета;

5) монооссальную форму с единичными деформациями;

– по локализации дисхондроплазий А. А. Аренберг выделил 4 формы [15]:

I форма – акроформа – поражение костей кистей и стоп;

II форма – мономиелическая – поражение костей одной конечности с прилегающей частью плечевого пояса или таза;

III форма – односторонняя или преимущественно односторонняя форма;

IV форма – двусторонняя;

– по количеству пораженных костей дисхондроплазии разделены на [16] монооссальные, олигооссальные и полиоссальные;

– классификация Verdegaal разделяет множественный энхондроматоз на 3 группы [17]:

– патологический процесс в кистях и стопах – в исследовании автора это была самая малочисленная группа (18 % случаев) с наиболее благоприятным прогнозом в отношении малигнизации процесса;

– патологический процесс в длинных костях (40 % случаев);

– патологический процесс как в длинных, так и в коротких костях стоп и кистей (42 % случаев).

Вторая и третья группы более привержены к малигнизации процесса, особенно если в процесс вовлечен таз.

Классификация МКБ-10 определяет энхондроматоз (Q78.4) как наследственный дефект

Классификация энхондроматоза Spranger (Шпренгер) [13]

Enchondromatosis classification (Spranger) [13]

№	Тип энхондроматоза	Главные рентгенологические признаки	Этиология	Уровень описания
1	Болезнь Олье	Множественные энхондромы трубчатых и плоских костей, расположенные неравномерно, в различных стадиях развития, исключая череп и позвонки	Спорадические случаи	Точно
2	Синдром Маффуччи	Аналогично болезни Олье, с множественными кожными гемангиомами	Спорадические случаи	Точно
3	Метахондроматоз	Множественные энхондромы с краевыми или сплошными кальцинатами, экзостозами, быстрой прогрессией и регрессией процесса, затрагивающие короткие трубчатые кости	Аутосомно-доминантный тип наследования	Точно
4	Спондилоахондродисплазия	Дискретные неравномерно распределенные энхондромы длинных трубчатых костей; тяжелая платиспондилия	Аутосомно-рецессивный тип наследования?	Вероятно
5	Энхондроматоз с неравномерным поражением позвоночника	Множественные энхондромы длинных трубчатых и плоских костей, генерализованная форма, нерегулярная дисплазия тел позвонков	Фактор наследования не установлен	Неопределенно
6	Генерализованный энхондроматоз	Генерализованные, равномерно распределенные энхондромы. С тяжелым поражением рук и ног, легкая платиспондилия и деформация черепа	Фактор наследования не установлен	Неопределенно

энхондрального остеогенеза, при котором хрящ не рассасывается и не замещается костной тканью (продолжает расти по мере роста организма, тогда как в норме оссификация наступает на 3–4-м месяце эмбрионального развития). МКБ-10 выделяет 2 типа заболевания: *болезнь Олье*, *дисхондроплазию* – преимущественно одностороннее распределение поражения костей скелета и *синдром Маффуччи* – множественные энхондромы сочетаются с нарушениями пигментации и множественными гемангиомами мягких тканей.

Этиология. Болезнь Олье является расстройством, обусловленным ненаследственной мутацией в генах IDH1 (изоцитратдегидрогеназа) и IDH2, приводящим к мозаичному фенотипу [9, 18]. В этих генах соматический мозаицизм мутации IDH1/2 был выявлен у 81 – 93,8 % случаев энхондром [9, 18–20].

Теория патогенеза заболевания заключается в том, что энхондромы представляют собой перемещенные остатки нормальных клеток хрящевой ткани [21] и появляются из-за нарушений в сигнальных путях, контролирующих пролиферацию и дифференцировку хондроцитов [9, 22]. Нарушение энхондрального окостенения проходит с сохранением главным образом в метафизе или диафизе множественных очагов необызвестленного хряща, которые могут увеличиваться [23, 24].

Достоверно версия наследования заболевания по аутосомно-доминантному типу из практики не исключена [3].

Клиника. Энхондромы при болезни Олье могут быть большими и приводить к значительным косметическим и функциональным деформациям кистей, так же, как и брахидактилия. Классические клинические проявления заболевания включают

в себя отеки сегментов конечности, периартикулярную деформацию, ограничение объема движений в суставе, укорочение и несоответствие длин сегментов, нарушение функции, патологические переломы.

Патологический процесс при энхондроматозе встречается во всех костях, исключая лицевой скелет, череп и ключицы [7].

Частым осложнением становится «патологический перелом» (16,7 %) и озлокачествление (чаще всего в хондросаркому) [7].

В педиатрической практике осложнения в виде патологических переломов встречались в 46 % случаев, но возникали уже по достижению взрослого возраста [25].

Задержка роста в верхних конечностях у больных болезнью Олье типичны для лучевой и локтевой костей и обычно вызывают ангуляцию, которая также требует хирургического вмешательства [25].

Рецидивы энхондром после иссечения ранее сообщались как редкие события, происходящие в 2–15 % поражений [26]. В последнее время сообщается и о более высоких показателях 17,9 %. При этом стоит отметить, что это процентный показатель рецидива патологического очага, тогда как в пересчете на пациентов рецидивирование было встречено у 33 % пациентов. Из них у 25 % потребовалось повторное хирургическое вмешательство. Частота встречаемости «патологического перелома» среди пациентов составляет 46 % случаев [25].

Дифференциальная диагностика. Дифференцировать болезнь Олье необходимо с остеобластокластомой, хондросаркомой, остеосаркомой, хордомой, множественным кистовидным

туберкулезным оститом (болезнь Юнглинга), болезнью Педжета, медуллярным обызвествлением костей [16].

В группе множественных энхондроматозов отличием болезни Олье от синдрома Мафуччи является то, что патология не затрагивает внутренние органы [27].

Лечение. Диапазон оперативных вмешательств при болезни Олье включает в себя ампутации, экзартикуляции и краевые резекции патологических очагов [7]. Условно некоторые авторы подразделяли все операции на 3 типа: операции при поражении кисти, операции при отсутствии осложнений, операции при наличии осложнений (озлокачествления). На кистях выполнялись краевые резекции, а при обширных патологических очагах — тотальные резекции с костной и хондропластикой, протезированием сегментов [7].

В педиатрической практике лечение включает в себя кюретаж и различные виды пластик. При этом в 33 % случаев отмечается повторное формирование патологического процесса [12, 25].

Остаточные костные дефекты в полостях энхондром после резекций и кюретажа оцениваются по классификации P. Tordai et al. (1990) [28]:

— дефектам 1-й группы соответствуют: нормальная кортикальная и губчатая структура кости с дефектом менее 3 мм;

— дефектам 2-й группы соответствует костный дефект диаметром от 4 до 10 мм, но без явных признаков рецидива;

— дефектам 3-й группы соответствует костный дефект размером более 10 мм или дефект с признаками рецидива.

В исследованиях Tordai et al. и других ученых, занимавшихся оказанием хирургической помощи взрослым пациентам с энхондроматозом кистей, было акцентировано внимание на том, что кюретаж без костной пластики обеспечил удовлетворительные результаты с точки зрения последующего заполнения кости, консолидации и ремоделирования [28–31].

Озлокачествление. Доброкачественные образования при болезни Олье обычно не болезненны. Ряд симптомов ставит вопрос о злокачественной трансформации хрящевых масс. К ним относятся рост энхондром и хрящевых масс после наступления зрелости скелета, рентгенологически фиксируемое прогрессирование или начало болевого синдрома. Гистологическое подтверждение злокачественного процесса у этих пациентов затруднено и требует корреляции с клиническими данными и рентгенографией.

Злокачественная трансформация при множественном энхондроматозе варьируется и, по оценкам, встречается в 5–50 % случаев [27, 32–34, 35–37].

Озлокачествления 2 и более патологических очагов подряд случается в 15 % случаев. В 30 % слу-

чаев озлокачествление происходит в хондросаркому [27]. Злокачественный рост чаще отмечен среди мужчин. При малигнизации дифференциальный ряд включает в себя остеобластокластома, хордому, хондрому, медуллярное обызвествление (инфаркт костного мозга) и подагру. Клиника озлокачествления включает в себя боль, рост опухоли, ограничение функции сустава, изменение кожного рисунка (усиление венозного рисунка, повышение тургора). Рентгенологические признаки малигнизации включают в себя размытость контуров объемных образований, очаги литической деструкции, увеличение размеров в динамике, разрушение замыкательных пластинок. Клинические и рентгенологические проявления озлокачествления не соответствуют друг другу [7]. При этом энхондромы костей пальцев могут стать злокачественными с вероятностью до 15 %, а при локализации в длинных трубчатых костях риск малигнизации возрастает до 50 % [2]. Малигнизация энхондром кисти встречается редко в возрасте до 45 лет [38].

Органом-мишенью для метастатических поражений на фоне малигнизации болезни Олье становится головной мозг: в 16,3 % случаев были зарегистрированы глиомы [18].

Пациенты с болезнью Олье требуют периодического наблюдения с физикальным и рентгенографическим обследованием [3, 12, 39].

Цель — продемонстрировать редкий клинический случай проявлений болезни Олье на кисти у взрослого пациента и тактику его лечения в травматолого-ортопедической практике.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Пациентка К., 1946 г. р., была консультирована в августе 2017 г. в Новосибирском НИИТО в связи с жалобами на прогрессирующий в последние 2 года рост множественных объемных образований, преимущественно проксимальных межфаланговых суставов пальцев левой кисти. В октябре 2017 г. пациентка была госпитализирована в травматолого-ортопедическое отделение № 3 ФГБУ НИИТО им. Я. Л. Цивьяна. Из анамнеза было установлено, что образования на кисти у пациентки с детского возраста, были неоднократно оперированы. На момент обращения пациентку беспокоила выраженная деформация тыльных поверхностей проксимальных межфаланговых суставов левой кисти с наличием плотноэластических несдвигаемых подкожно-расположенных хрящевых масс. Объем движений в суставах был снижен, что мешало выполнять профессиональные и бытовые действия, мелкую моторику. Также существовали трудности с надеванием одежды, перчаток и варежек в холодное время года.

Пациентке было проведено клиническое и рентгенологическое исследования.

В рамках клинического исследования было установлено наличие плотноэластических несдвига-



Рис. 1. Рентгенография левой кисти в прямой проекции, предоперационный снимок
Fig. 1. X-ray radiography of the left hand in direct projection, preoperative image



Рис. 2. Рентгенография левой кисти в проекции $3/4$, предоперационный снимок
Fig. 2. X-ray radiography of the left hand in projection $3/4$, preoperative image



Рис. 3. Рентгенография левой кисти в прямой проекции, послеоперационный контроль
Fig. 3. X-ray radiography of the left hand in direct projection, postoperative control



Рис. 4. Рентгенография левой кисти в боковой проекции, послеоперационный контроль
Fig. 4. X-ray radiography of the left hand in lateral projection, postoperative control

емых подкожно-расположенных объемных образований по тыльной поверхности проксимальных межфаланговых суставов I, II, IV и V пальцев. Объем движений по Марксу в лучезапястном суставе (ЛЗС), пястно-фаланговых суставах (ПФС) и дистальных межфаланговых суставах (МФС) I–V пальцев был в полном объеме. Объем движений в межфаланговом суставе I пальца: разги-

бание/сгибание 0–0–0; в проксимальном МФС II пальца разгибание/сгибание 0–10–40; МФС IV пальца: разгибание/сгибание 0–10–100; МФС V пальца разгибание/сгибание 0–10–110. При этом объем движений в межфаланговых суставах I–V пальцев был значительно ограничен за счет натяжения кожных покровов. Пациентка дополнительно отмечала эпизоды онемения участков



Рис. 5. Фотография левой кисти до оперативного вмешательства, с тыльной поверхности
Fig. 5. Photo of the left hand before surgery, from the back surface



Рис. 6. Фотография левой кисти до оперативного вмешательства, с ладонной поверхности
Fig. 6. Photo of the left hand before surgery, from the palm surface



Рис. 7. Фотография макропрепарата удаленного объемного образования проксимального межфалангового сустава I пальца левой кисти; со стороны, прилежащей к суставу
Fig. 7. Photo of the macropreparation of the removed volumetric formation of the proximal interphalangeal joint of the first finger of the left hand; from the side adjacent to the joint



Рис. 8. Фотография макропрепарата удаленного объемного образования проксимального межфалангового сустава I пальца левой кисти; с наружной стороны
Fig. 8. Photo of the macropreparation of the removed volumetric formation of the proximal interphalangeal joint of the first finger of the left hand; from the outside

кожных покровов пальцев в области объемных образований, снижение болевой и холодовой чувствительности (рис. 6, 7).

Рентгенологически была установлена полиостальная форма дисхондродисплазии I–V пальцев левой кисти с вовлечением в процесс дистальных метаэпифизов II, IV и V пястных костей, проксимальных фаланг I, II, IV и V пальцев, проксимальных метаэпифизов средних фаланг II, IV, V пальцев (рис. 2–3).

Пациентке проводилось реконструктивно-пластическое вмешательство на кисти с гистологическим исследованием полученного интраоперационно материала. Объемные образования I, II, IV и V были иссечены (рис. 8, 9). Доступные для визу-

ализации дефекты проксимальных фаланг пальцев заполнены губчатыми аллотрансплантатами. Был выполнен артролиз проксимальных межфаланговых суставов с целью мобилизации объема движений. Проводилась реконструкция сухожильных разгибателей пальцев с учетом их миграции и истончения.

При гистологическом исследовании материала было установлено, что опухоль построена из очаговых скоплений крупных светлых вакуолизованных клеток с мелкими плотными гиперхромными ядрами, расположенных в базофильном матриксе. В опухолевой ткани на фоне крупно- и мелкодольчатого строения имелись участки диффузной густоклеточной пролиферации умерен-



Рис. 9. Фотография левой кисти после оперативного вмешательства, с ладонной поверхности в положении «раскрытая ладонь»

Fig. 9. Photo of the left hand after surgery, from the palm surface in the position «open palm»



Рис. 10. Фотография левой кисти после оперативного вмешательства, с ладонной поверхности в положении «сжатия в кулак»

Fig. 10. Photo of the left hand after surgery, from the palm surface in the position «clenching into a fist»



Рис. 11. Фотография левой кисти после оперативного вмешательства, с тыльной поверхности в положении «сжатия в кулак»

Fig. 11. Photo of the left hand after surgery, from the back surface in the position «clenching into a fist»



Рис. 12. Фотография левой кисти после оперативного вмешательства, с тыльной поверхности в положении «раскрытая ладонь»

Fig. 12. Photo of the left hand after surgery, from the back surface in the position «open palm»

но полиморфных хрящевых клеток и изогенных групп разной величины, неравномерно сгущенных в миксоматозном основном веществе. Хондроциты были выстроены пучками или группами, ядра несколько увеличены, атипических митозов в них не определяется.

В мае 2023 г. пациентка была повторно приглашена на консультативный прием. Жалоб на момент консультации пациентка не предъявляла. Субъективно пациентка оценивала достигнутый результат хирургического лечения с высокой степенью удовлетворенности. Она отмечала улучшение моторики и навыков социальной жизни, точность и неограниченный объем выполняемых движений, положительную динамику косметического внешнего вида кистей. Клинически было установлено

сохранение интраоперационно достигнутого результата с уменьшением избыточно растянутых кожных покровов и отсутствием признаков рецидивирования (рис. 10 – 13). Рентгенологическая картина в послеоперационном периоде: без отрицательной динамики с сохранением интраоперационно достигнутого результата (рис. 4, 5).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Наличие множественных энхондром при болезни Олье свидетельствует о повышенном риске рецидивирования в послеоперационном периоде. Этот факт следует учитывать для ведения более пристального наблюдения за пациентами в последующем профильными и смежными специалистами. В связи с возможным формированием

на фоне болезни Олье объемных злокачественных образований мозга и брюшной полости требуется регулярная диспансеризация этих групп пациентов по соответствующим направлениям. Обращает на себя внимание и тот факт, что с возрастом увеличивается количество энхондром, усугубляется деформация суставов, повышаются риски осложнений и озлокачествления, поэтому более предпочтительными методами лечения являются хирургические вмешательства на ранних этапах.

Конфликт интересов

Автор заявил об отсутствии конфликта интересов.

Conflict of interest

Author declares no conflict of interest

Соответствие нормам этики

Автор подтверждает, что соблюдены права людей, принимавших участие в исследовании, включая получение информированного согласия в тех случаях, когда оно необходимо, и правила обращения с животными в случаях их использования в работе. Подробная информация содержится в Правилах для авторов.

Compliance with ethical principles

The author confirms that they respect the rights of the people participated in the study, including obtaining informed consent when it is necessary, and the rules of treatment of animals when they are used in the study. Author Guidelines contains the detailed information.

ЛИТЕРАТУРА

- Huvos A. G. Bone Tumors: diagnosis, treatment and prognosis. 2nd edn. – Philadelphia: WB Saunders, 1991. – P. 253–293.
- Замилов М. М., Меньшиков К. В., Мусин Ш. И. и др. Клинический случай лечения вторичной хондросаркомы кости, развившейся на фоне болезни Олье // Саркомы костей мягких тканей и опухоли кожи. – 2023. – Т. 15, № 1. – С. 66–71.
- Kumar A., Jain V. K., Bharadwaj M., Arya R. K. Ollier disease: pathogenesis, diagnosis, and management // Orthopedics. – 2015. – Vol. 38, № 6. – P. e497–506. DOI: 10.3928/01477447-20150603-58.
- Pannier S., Legeai-Mallet L. Hereditary multiple exostoses and enchondromatosis // Best Pract Res Clin Rheumatol. – 2008. – Vol. 22, № 1. – P. 45–54.
- Silve C., Juppner H. Ollier disease // Orphanet J Rare Dis. – 2006. – Vol. 1. – P. 37. DOI: 10.1186/1750-1172-1-37.
- Ollier M. Dyschondroplasia // Lyon Med. – 1900. – Vol. 93. – P. 23–25.
- Шавырин А. Б. Хондроматоз костей (болезнь Олье): клиника, диагностика, хирургическое лечение: автореф. дис... канд. мед. наук. – М., 1992. – 17 с.
- El Abiad J. M., Robbins S. M., Cohen B. et al. Natural history of Ollier disease and Maffucci syndrome. – P. Patient survey and review of clinical literature // Am J Med Genet A. – 2020. – Vol. 182, № 5. – P. 1093–1103. DOI. – P. 10.1002/ajmg.a.61530.
- Amary M. F., Damato S., Halai D. et al. Ollier disease and Maffucci syndrome are caused by somatic mosaic mutations of IDH1 and IDH2 // Nat Genet. – 2011. – Vol. 43, № 12. – P. 1262–5. DOI: 10.1038/ng.994.
- Milgram J. W. The origins of osteochondromas and enchondromas. A histopathologic study // Clin Orthop Relat Res. – 1983. – Vol. 174. – P. 264–284.
- Schwarz W., Harges J., Schulte M. Multiple enchondromatosis: Ollier's disease // Unfallchirurg. – 2002. – Vol. 105. – P. 1139–1142.
- Klein C., Delcourt T., Salon A. et al. Surgical treatment of enchondromas of the hand during childhood in Ollier disease // The Journal of Hand Surgery. – 2018. – Vol. 43, № 10. – P. 946.e1–946.e5. DOI: 10.1016/j.jhsa.2018.02.010.
- Spranger J., Kemperdieck H., Bakowski H., Opitz J. M. Two peculiar types of enchondromatosis // Pediatr Radiol. – 1978. – Vol. 7. – P. 215–219.
- Halal F., Azouz E. M. Generalized enchondromatosis in a boy with only platyspondyly in the father // Am J Med Genet. – 1991. – Vol. 38. – P. 588–592.
- Аренберг А. А. Дисхондроплазия костей (клиника, диагностика, лечение): Автореф. дис. канд. мед. наук. – М., 1964. – 15 с.
- Молотягин Д. Г., Паштиани Р. В., Кудрик Е. А., Кравчун П. Г. Клинический случай болезни Олье с левым синдромом // Актуальні проблеми сучасної медицини: Вісник української медичної стоматологічної академії. – 2016. – № 1 (53). – С. 129–132.
- Verdegaal S.H., Bovee J.V., Pansuriya T.C. et al. Incidence, predictive factors, and prognosis of chondrosarcoma in patients with Ollier disease and Maffucci syndrome: an international multicenter study of 161 patients // Oncologist. – 2011. – Vol. 16. – P. 1771–1779.
- Hiroshi I., Shigeru Y., Yukitomo I. et al. Supratentorial multifocal gliomas associated with Ollier disease harboring IDH1 R132H mutation: A case report // Neuropathology: official journal of the Japanese Society of Neuropathology. – 2023. – Vol. 43, № 5. – P. 413–420. DOI: 10.1111/neup.12902.2023.
- Pansuriya T. C., van Eijk R., d'Adamo P. et al. Somatic mosaic IDH1 and IDH2 mutations are associated with enchondroma and spindle cell hemangioma in Ollier disease and Maffucci syndrome // Nat Genet. – 2011. – Vol. 43. – P. 1256–1261.
- Hopyan S., Gokgoz N., Poon R. et al. A mutant PTHrP type I receptor in enchondromatosis // Nat Genet. – 2002. – Vol. 30, № 3. – P. 306e310.
- Godkin O., Ellanti P., O'Toole G. Ollier's disease: features of the hands // BMJ Case Rep. – 2017. – Vol. 2017. – P. bcr2017220009. DOI: 10.1136/bcr-2017-220009.
- Chang D., Wei C., Fujun L. et al. Skull base chondrosarcoma caused by Ollier disease: a case report and literature review // World Neurosurg. – 2019. – Vol. 127. – P. 103–8. DOI: 10.1016/j.wneu.2019.03.037.
- Chun K. A., Stephanie S., Choi J. Y. et al. Enchondroma of the Foot // J. Foot Ankle Surg. – 2015. – Vol. 54, № 5. – P. 836–839.
- Herget G. W., Strohm P., Rottenburger C. et al. Insights into Enchondroma, Enchondromatosis and the risk of secondary Chondrosarcoma. Review of the literature with an emphasis on the clinical behavior, radiology, malignant transformation and the follow up // Neoplasma. – 2014. – Vol. 61, № 4. – P. 365–78.
- Kadar A., Kleinstern G., Morsy M. et al. Multiple Enchondromas of the Hand in Children.: Long-Term Follow-Up of Mean 15.4 Years // J Pediatr Orthop. – 2018. – Vol. 38, № 10. – P. 543–548. DOI: 10.1097/BPO.0000000000000869.
- O'Connor M. I., Bancroft L. W. Benign and malignant cartilage tumors of the hand. Hand Clin. 2004. – Vol. 20. – P. 317–323.
- Poll S. R., Martin R., Wohler E. et al. Disruption of the HIF-1 pathway in individuals with Ollier disease and

Maffucci syndrome // PLoS Genet. – 2022. – Vol. 18, № 12. – P. e1010504. DOI: 10.1371/journal.pgen.1010504.

28. Tordai P., Hoglund M., Lugnegård H. Is the treatment of enchondroma in the hand by simple curettage a rewarding method? // J Hand Surg Br. – 1990. – Vol. 15, № 3. – P. 331e334.

29. Hasselgren G., Forssblad P., Törnqvist A. Bone grafting unnecessary in the treatment of enchondromas in the hand // J Hand Surg Am. – 1991. – Vol. 16, № 1. – P. 139e142.

30. Yang Y, Tian W, Li C, et al. Corticoplasty for multiple enchondromatosis of hand // Zhongguo Xiu Fu Chong Jian Wai Ke Za Zhi. – 2014. – Vol. 28, № 1. – P. 34e37.

31. Klausmeyer M. A., Cohen M. J., Kulber D. A. Reconstruction of Ollier disease in a severely involved hand // Ann Plast Surg. – 2013. – Vol. 71, № 6. – P. 646e648.

32. Liu J., Hudkins P. G., Swee R. G. et al. Bone sarcomas associated with Ollier's disease // Cancer. – 1987. – Vol. 59. – P. 1376–1385.

33. Rozeman L. B., Hogendoorn P. C., Bovee J. V. Diagnosis and prognosis of chondrosarcoma of bone // Expert Rev Mol Diagn. – 2002. – Vol. 2. – P. 461–472.

34. Schaison F., Anract P., Coste F. et al. Chondrosarcoma secondary to multiple cartilage diseases. Study of 29 clinical cases and review of the literature // Rev Chir Orthop Reparatrice Appar Mot. – 1999. – Vol. 85. – P. 834–845.

35. Fletcher D. M., Unni K. K., Mertens F. Pathology and genetics of tumors of soft tissue and bone // World health organization classification of tumors. 2002. Vol. 4. P. 234–257.

36. Schwartz H. S., Zimmerman N. B., Simon M. A. et al. The malignant potential of enchondromatosis // J Bone Joint Surg Am. – 1987. – Vol. 69. – P. 269–274.

37. Casal D., Mavioso C., Mendes M. M. et al. Hand involvement in Ollier disease and Maffucci syndrome: a case series // Acta Reumatol Port. – 2010. – Vol. 35. – P. 375–378.

38. Vázquez-García B., Valverde M., San-Julián M. Ollier disease: benign tumours with risk of malignant transformation. A review of 17 cases // An Pediatr (Barc). – 2011. – Vol. 74, № 3. – P. 168e173.

39. Sassoon A. A., Fitz-Gibbon P. D., Harmsen W. S. et al. Enchondromas of the hand: factors affecting recurrence, healing, motion, and malignant transformation // J Hand Surg Am. – 2012. – Vol. 37. – P. 1229–1234.

REFERENCES

1. Huvos A. G. Bone Tumors: diagnosis, treatment and prognosis. 2nd edn. – Philadelphia: WB Saunders, 1991. – P. 253–293.

2. Zamilov M.M., Menshikov K.V., Musin Sh.I. et al. Clinical case of treatment of secondary chondrosarcoma developed due to Ollier disease. Sarkomy kostei miagkikh tkanei i opukholi kozhi = Bone and soft tissue sarcomas, tumors of the skin 2023;15(1):66–71. (In Russ.). DOI: 10.17650/2782-3687-2023-15-1-66-71.

3. Kumar A., Jain V. K., Bharadwaj M., Arya R. K. Ollier disease: pathogenesis, diagnosis, and management // Orthopedics. 2015;38(6):e497–506. DOI: 10.3928/01477447-20150603-58.

4. Pannier S., Legeai-Mallet L. Hereditary multiple exostoses and enchondromatosis // Best Pract Res Clin Rheumatol. 2008;22(1):45–54.

5. Silve C., Juppner H. Ollier disease // Orphanet J Rare Dis. 2006;1:37. DOI: 10.1186/1750-1172-1-37.

6. Ollier M. Dyschondroplasia // Lyon Med. 1900;93:23–25.

7. Shavyrin A. B. Chondromatosis of bones (Ollier's disease): clinic, diagnostics, surgical treatment: autoref. diss. candidate of medical sciences. M., 1992:17. (In Russ.).

8. El Abiad J. M., Robbins S. M., Cohen B. et al. Natural history of Ollier disease and Maffucci syndrome: Patient

survey and review of clinical literature // Am J Med Genet A. 2020;182(5):1093–1103. DOI: 10.1002/ajmg.a.61530.

9. Amary M. F., Damato S., Halai D. et al. Ollier disease and Maffucci syndrome are caused by somatic mosaic mutations of IDH1 and IDH2 // Nat Genet. 2011;43(12):1262–5. DOI: 10.1038/ng.994.

10. Milgram J. W. The origins of osteochondromas and enchondromas. A histopathologic study // Clin Orthop Relat Res. 1983;174:264–284.

11. Schwarz W., Harges J., Schulte M. Multiple enchondromatosis: Ollier's disease // Unfallchirurg. 2002;105:1139–1142.

12. Klein C., Delcourt T., Salon A. et al. Surgical treatment of enchondromas of the hand during childhood in Ollier disease // The Journal of Hand Surgery. 2018;43(10):946.e1-946.e5. DOI: 10.1016/j.jhssa.2018.02.010.

13. Spranger J., Kemperdieck H., Bakowski H., Opitz J. M. Two peculiar types of enchondromatosis // Pediatr Radiol. 1978;7:215–219.

14. Halal F., Azouz E. M. Generalized enchondromatosis in a boy with only platyspondyly in the father // Am J Med Genet. 1991;38:588–592.

15. Arenberg A. A. Bone dyschondroplasia (clinic, diagnosis, treatment): Avtoref. dis. kand. med. nauk. M., 1964:15. (In Russ.).

16. Molotiagin D. G., Pashtiani R. V. et al. Clinical case of Ollier's disease with pain syndrome // Actual problems of modern medicine: Bulletin of the Ukrainian Medical Stomatological Academy. 2016;1(53):129–132 (In Russ.).

17. Verdegaal S.H., Bovee J.V., Pansuriya T.C. et al. Incidence, predictive factors, and prognosis of chondrosarcoma in patients with Ollier disease and Maffucci syndrome: an international multicenter study of 161 patients // Oncologist. 2011;16:1771–1779.

18. Hiroshi I., Shigeru Y., Yukitomo I. et al. Supratentorial multifocal gliomas associated with Ollier disease harboring IDH1 R132H mutation: A case report // Neuropathology: official journal of the Japanese Society of Neuropathology. 2023;43(5):413–420. DOI:10.1111/neup.12902.2023.

19. Pansuriya T. C., van Eijk R., d'Adamo P. et al. Somatic mosaic IDH1 and IDH2 mutations are associated with enchondroma and spindle cell hemangioma in Ollier disease and Maffucci syndrome // Nat Genet. 2011;43:1256–1261.

20. Hopyan S., Gokgoz N., Poon R. et al. A mutant PTHrP type I receptor in enchondromatosis // Nat Genet. 2002;30(3):306e310.

21. Godkin O., Ellanti P., O'Toole G. Ollier's disease: features of the hands // BMJ Case Rep. 2017;2017:bcr.2017220009. DOI: 10.1136/bcr-2017-220009.

22. Chang D., Wei C., Fujun L. et al. Skull base chondrosarcoma caused by Ollier disease: a case report and literature review // World Neurosurg. 2019;127:103–8. DOI: 10.1016/j.wneu.2019.03.037.

23. Chun K. A., Stephanie S., Choi J. Y. et al. Enchondroma of the Foot // J. Foot Ankle Surg. 2015;54(5):836–839.

24. Herget G. W., Strohm P., Rottenburger C. et al. Insights into Enchondroma, Enchondromatosis and the risk of secondary Chondrosarcoma. Review of the literature with an emphasis on the clinical behavior, radiology, malignant transformation and the follow up // Neoplasma. 2014;61(4):365–78.

25. Kadar A., Kleinstern G., Morsy M. et al. Multiple Enchondromas of the Hand in Children: Long-Term Follow-Up of Mean 15.4 Years // J Pediatr Orthop. 2018;38(10):543–548. DOI: 10.1097/BPO.0000000000000869.

26. O'Connor M. I., Bancroft L. W. Benign and malignant cartilage tumors of the hand. Hand Clin. 2004;20: 317–323.

27. Poll S. R., Martin R., Wohler E. et al. Disruption of the HIF-1 pathway in individuals with Ollier disease and

Maffucci syndrome // PLoS Genet. 2022;18(12):e1010504. DOI: 10.1371/journal.pgen.1010504.

28. Tordai P., Hoglund M., Lugnegård H. Is the treatment of enchondroma in the hand by simple curettage a rewarding method? // J Hand Surg Br. 1990;15(3):331e334.

29. Hasselgren G., Forssblad P., Törnvall A. Bone grafting unnecessary in the treatment of enchondromas in the hand // J Hand Surg Am. 1991;16(1):139e142.

30. Yang Y, Tian W, Li C, et al. Corticoplasty for multiple enchondromatosis of hand // Zhongguo Xiu Fu Chong Jian Wai Ke Za Zhi. 2014;28(1):34e37.

31. Klausmeyer M. A., Cohen M. J., Kulber D. A. Reconstruction of Ollier disease in a severely involved hand // Ann Plast Surg. 2013;71(6):646e648.

32. Liu J., Hudkins P. G., Swee R. G. et al. Bone sarcomas associated with Ollier's disease // Cancer. 1987;59:1376–1385.

33. Rozeman L. B., Hogendoorn P. C., Bovee J. V. Diagnosis and prognosis of chondrosarcoma of bone // Expert Rev Mol Diagn. 2002;2:461–472.

34. Schaison F., Anract P., Coste F. et al. Chondrosarcoma secondary to multiple cartilage diseases. Study of 29 clinical cases and review of the literature // Rev Chir Orthop Reparatrice Appar Mot. 1999;85:834–845.

35. Fletcher D. M., Unni K. K., Mertens F. Pathology and genetics of tumors of soft tissue and bone // World health organization classification of tumors. 2002;4:234–257.

36. Schwartz H. S., Zimmerman N. B., Simon M. A. et al. The malignant potential of enchondromatosis // J Bone Joint Surg Am. 1987;69:269–274.

37. Casal D., Mavioso C., Mendes M. M. et al. Hand involvement in Ollier disease and Maffucci syndrome: a case series // Acta Reumatol Port. 2010;35:375–378.

38. Vázquez-García B., Valverde M., San-Julían M. Ollier disease: benign tumours with risk of malignant transformation. A review of 17 cases // An Pediatr (Barc). 2011; 74(3):168e173.

39. Sassoon A. A., Fitz-Gibbon P. D., Harmsen W. S. et al. Enchondromas of the hand: factors affecting recurrence, healing, motion, and malignant transformation // J Hand Surg Am. 2012;37:1229–1234.

Информация об авторах

Александров Тимофей Игоревич, кандидат медицинских наук, старший научный сотрудник отделения эндопротезирования и эндоскопической хирургии суставов, Новосибирский научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии им. Я. Л. Цивьяна (г. Новосибирск, Россия), ORCID: 0000-0002-6257-8356; **Прохоренко Валерий Михайлович**, доктор медицинских наук, профессор, главный научный сотрудник, Новосибирский научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии им. Я. Л. Цивьяна (г. Новосибирск, Россия), зав. кафедрой травматологии и ортопедии, Новосибирский государственный медицинский университет (г. Новосибирск, Россия), ORCID: 0000-0002-0655-9644; **Симонова Екатерина Николаевна**, младший научный сотрудник, Новосибирский научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии им. Я. Л. Цивьяна (г. Новосибирск, Россия), ORCID: 0000-0002-4368-169X.

Information about authors

Aleksandrov Timofei I., Cand. of Sci. (Med.), Senior Research Fellow of the Department of Endoprosthesis and Endoscopic Joint Surgery, Ya. L. Tsiv'yan Novosibirsk Research Institute of Traumatology and Orthopedics (Novosibirsk, Russia), ORCID: 0000-0002-6257-8356; **Prokhorenko Valerii M.**, Dr. of Sci. (Med.), Professor, Chief Research Fellow, Ya. L. Tsiv'yan Novosibirsk Research Institute of Traumatology and Orthopedics (Novosibirsk, Russia), Head of the Department of Traumatology and Orthopedics, Novosibirsk State Medical University (Novosibirsk, Russia), ORCID: 0000-0002-0655-9644; **Simonova Ekaterina N.**, Junior Research Fellow, Ya. L. Tsiv'yan Novosibirsk Research Institute of Traumatology and Orthopedics (Novosibirsk, Russia), ORCID: 0000-0002-4368-169X.