

# МЛАДЕНЧЕСКИЕ КОРТИКАЛЬНЫЕ ГИПЕРОСТОЗЫ – ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ И КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ БОЛЕЗНИ КАФФИ

О.А. Полякова<sup>1\*</sup>, Л.К. Михайлова<sup>1,2</sup>, Ю.Е. Садовская<sup>1</sup>, Е.С. Тырцева<sup>1</sup>, В. Г. Кутынина<sup>1</sup>

<sup>1</sup>ФГБУ «Детский медицинский центр» УД Президента РФ, Москва,

<sup>2</sup>ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии имени Н. Н. Приорова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации, Москва

## INFANTILE CORTICAL HYPEROSTOSIS (CAFFEY DISEASE). A LITERATURE REVIEW AND CLINICAL CASES

О.А. Polyakova<sup>1</sup> \*, L.K. Mikhailova<sup>1,2</sup>, Y.E. Sadovskaya<sup>1</sup>, E.S. Tyrtseva<sup>1</sup>, V. G. Kutyina<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Children's Medical Center of Department of Presidential Affairs, Moscow, Russia,

<sup>2</sup> N.N. Priorov National Medical Research Center of Traumatology and Orthopedics, Moscow, Russia

E-mail: beresklett@gmail.com

### Аннотация

При ведении пациентов с доброкачественными младенческими гиперостозами требуется осведомленность в смежных дисциплинах в связи с особенностями тактики диагностического поиска.

Информированность специалистов первичного звена здравоохранения о младенческом кортикальном гиперостозе имеет важное значение в связи с особенностями тактики диагностического поиска. Младенческий кортикальный гиперостоз – болезнь Каффи имеет аутосомно-доминантный тип наследования, в основе морфологически – воспаление с формированием гиперостозов. Болезнь Каффи необходимо отличать от инфекционных болезней, остеомиелита, последствий частых травм (в том числе как следствие жестокого обращения с ребенком), других заболеваний.

Целью настоящей публикации является ознакомление врачей с особенностями диагностического поиска при гиперостозе. Сделан акцент на важности дифференциальной диагностики при болезни Каффи. В статье представлены клинические наблюдения доброкачественных младенческих гиперостозов у 4 пациентов раннего возраста с дебютом заболевания в первые месяцы жизни. Приведен краткий обзор современных представлений об этиологии и патогенезе заболевания, являющегося диафизарной дисплазией с аутосомно-доминантным типом наследования. Задачей явилось обсуждение вопросов дифференциальной диагностики и тактики диагностического поиска при младенческих гиперостозах. Нами разработан алгоритм дифференциальной диагностики доброкачественных младенческих гиперостозов.

**Ключевые слова:** доброкачественный младенческий гиперостоз, болезнь Каффи, диафизарная дисплазия.

### Abstract

To put a correct diagnosis of benign infantile hyperostosis (BIH) requires knowledge from the related disciplines due to specific features of the diagnostic tactics.

Primary health care professionals have to know this pathology rather well as it is important for the diagnostic tactics having its specific issues. Infantile cortical hyperostosis (Caffey disease) has an autosomal dominant hereditary type. In the morphological picture – inflammation with hyperostosis formation. In case of Caffey disease, differential diagnostics is very important because it mimics infectious diseases, osteomyelitis, consequences of frequent injuries (including child's abuse) and other pathologies. **Purpose:** To educate physicians concerning features of hyperostosis diagnostics. It is stressed that differential diagnostics in Caffey disease is very important. There are four clinical observations of benign infantile hyperostosis in little patients with the disease debut within the first months of their life. This disease is diaphyseal dysplasia with autosomal dominant hereditary type. A brief review of modern concepts on its etiology and pathogenesis is presented too. The aim was to discuss issues of differential diagnosis and diagnostic tactics in infantile hyperostosis. The authors have developed an algorithm for differential diagnostics of benign infantile hyperostosis.

**Key words:** benign infantile hyperostosis, Caffey disease, diaphyseal dysplasia.

**Ссылка для цитирования:** Полякова О.А., Михайлова Л.К., Садовская Ю.Е., Тырцева Е.С., Кутынина В. Г. Младенческие кортикальные гиперостозы – обзор литературы и клинические случаи болезни Каффи. Кремлевская медицина. Клинический вестник. 2020; 2: 121-128.

При ведении пациентов с доброкачественными младенческими гиперостозами (ДМГ) требуется осведомленность в смежных дисциплинах

в связи с особенностями тактики диагностического поиска. Болезнь Каффи имеет аутосомно-доминантный тип наследования, в основе мор-

фологически – асептическое воспаление с формированием гиперостозов. Болезнь Каффи необходимо отличать от инфекционных болезней, неопластических процессов, остеомиелита, последствий частых травм (в том числе как следствие физического абьюза детей) и метаболических заболеваний.

Впервые ДМГ были описаны в 1945 г врачами J. Caffey и W. A. Silverman. В отечественной литературе впервые наиболее полно младенческие гиперостозы описаны ортопедом М.В. Волковым [1, 2].

Этиология и факторы, способствующие рецидивам, остаются неясными [3, 4]. Наследование – по аутосомно-доминантному типу – мутация в гене *COLIA1* (17q21.33), однако возможна мутация *de novo* – доля случаев неизвестна. Мутация обусловлена повторяющейся заменой аргинина на цистein (R836C) в альфа 1(I) цепи гена коллагена 1-го типа. Патогенез заболевания окончательно не установлен, однако правомочны гипотезы относительно того, как мутация в гене коллагена вызывает воспалительный процесс и развитие гиперостоза пораженной кости. Патогенез болезни Каффи может быть связан с изменениями клеточного иммунитета [5].

Обычно болезнь Каффи манифестирует в первые 2 мес жизни ребенка, иногда возраст возникновения симптомов варьирует от рождения до 5 мес жизни, однако в редких случаях гиперостоз обнаруживают пренатально при ультразвуковом исследовании, что сопровождается тяжелым течением ДМГ и даже гибелью плода. Пренатальная форма болезни Каффи также имеет аутосомно-доминантный тип наследования и сопровождается патологией легких, кортикальным гиперостозом, деформацией конечностей, монговодием, возникает до 35-го недели гестации [5-7].

P. Navarre и соавт. описали случай рецидива заболевания в подростковом возрасте у пациентки 12 лет с классическим инфантильным проявлением [3].

Клиническая картина болезни Каффи характеризуется главным образом «увеличением объема» конечностей и обусловлена гиперостозом различной степени выраженности, с преимущественным поражением диафизов длинных трубчатых костей [8], реже – плоских костей, нижней челюсти, деформацией конечностей, в ряде случаев – с болевым синдромом, повышением температуры, отеком мягких тканей пораженных конечностей и спонтанно разрешается в возрасте 1-2 лет [1, 9-12]. По данным R.C. Gensure и соавт., в анализе крови могут выявлять биохимиче-

ские маркеры воспаления: лейкоцитоз, увеличение скорости оседания эритроцитов, повышение С-реактивного белка [13]; анемия и тромбоцитоз были описаны в единичном случае [14]. Рентгенологически у всех пациентов определяется субperiостальный кортикальный гиперостоз диафизов длинных трубчатых костей (с интактностью эпифизов), ребер, лопаток, ключиц и нижней челюсти, иногда с асимметричным распределением, возможна веретенообразная деформация трубчатых костей, поскольку поражается только диафиз [1,8,9]. По данным Katz, но результатам биопсии измененных тканей выявлялись воспалительные изменения, свидетельствующие о неспецифическом воспалительном процессе [15].

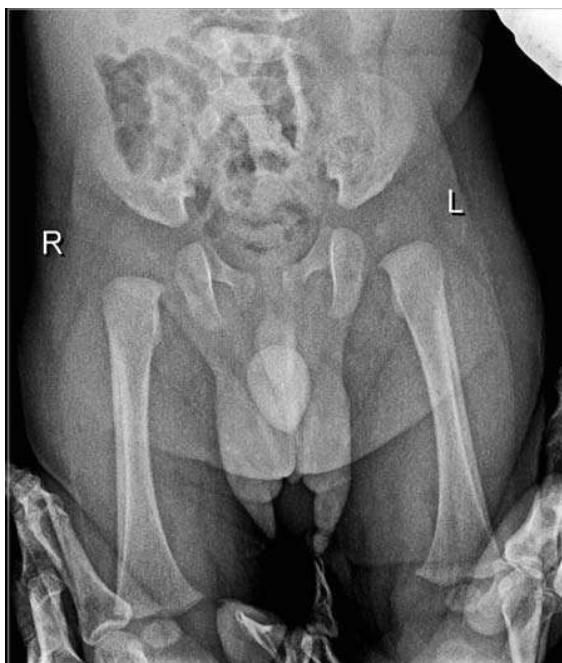
В литературе описаны немногочисленные долгосрочные наблюдения патологии. Представлен случай остаточных явлений дизостоза у взрослого пациента, перенесшего младенческий гиперостоз [16]. В других источниках предполагали нарушение оссификации костей скелета у пациента, перенесшего болезнь Каффи [13,16,17].

**Цель работы** – ознакомить педиатров, хирургов, ортопедов, врачей лучевой диагностики с врожденным системным поражением скелета у детей первых месяцев жизни.

### Материалы и методы

За период с 2010 по 2019 г амбулаторно наблюдалось 4 пациента первых месяцев жизни с болезнью Каффи. Семейный анамнез, со слов родителей, не отягощен. Дородовый и инфекционный анамнез без особенностей. Следует отметить, что в одном случае беспокойство ребенка и гипертерию не связывали с диафизарной дисплазией. В двух случаях гиперостоз – случайная находка при выполнении рентгенографии таза при подозрении на дисплазию тазобедренных суставов. Ретроспективно, по данным анамнеза, заболевание манифестировало непродолжительным повышением температуры до субфебрильных значений, состояние требовалось дифференцировать с респираторной инфекцией (см. таблицу). На втором месяце жизни у ребенка родители замечали «утолщение» нижних конечностей. Рентгенологически выявлена причина изменения объема голеней в объеме: за счет выраженных гиперостозов длинных трубчатых костей конечностей (рис.1). Болевой синдром оценивался по шкале FLACC (0-5 баллов, где 0 – отсутствие клинических проявлений), достигал 2-3 баллов.

Лечение проводили симптоматическое: 2 пациентам для купирования болевого синдрома и



**Рис. 1. Рентгенограмма пациента Р., 2 мес. Болезнь Каффи. Гиперостозы диафизов бедренных костей по наружному краю с обеих сторон.**

гипертермии назначали нестероидные противовоспалительные препараты (НПВП) прерывистыми, короткими курсами по 2-5 дней, однако эффект был слабоположительным. Рентгенологически в 2 случаях выявили гиперостозы бедренных костей, костей предплечий и голеней, и у 2 детей – только гиперостозы бедер. В НМИЦ ТО наблюдаются 2 пациента, у которых не отмечали анамнестически, со слов родителей, гипертермии и выраженного болевого синдрома, беспокойство вызывало симметричный отек мягких тканей конечностей, в рамках диагностического поиска выполнена рентгенография верхних и нижних конечностей, которая выявила гиперостоз длинных костей конечностей. Катамнез наблюдения составил от 2 мес до 6 лет, обратное развитие и клинических и рентгенологических изменений в двух случаях достигнуто к возрасту 1.5-1.8 годам, рецидива патологии не отмечалось (в двух других случаях катамнез заболевания



**Рис. 2. Пациентка П. с болезнью Каффи в 3 мес (а) и 16 мес (б).**

пока непродолжительный – 4-6 мес). В таблице представлены дифференциальный диагноз, клинические и рентгенологические симптомы пациентов с ДМГ.

В НМИЦ ТО им. Н.Н. Приорова обратились родители пациентки П. в возрасте 3 мес с жалобами на деформацию нижних конечностей, в

#### Таблица

**Рентгенологические, клинические симптомы пациентов с доброкачественными младенческими гиперостозами**

№	Возраст манифестиации/ пол пациентов	Наличие гипертермии	Шкала оценки боли FLACC, Баллы	Рентгенологические симптомы	Предполагаемый диагноз
1	3 мес/ девочка	-	3	Двусторонний, симметричный гиперостоз предплечий, бедер, голеней	Врожденный сифилис
2	2 мес/ девочка	-	3	Двусторонний, симметричный гиперостоз бедер и голеней	Опухоль бедренной кости
3	2 мес/ мальчик	+	2	Двусторонний, симметричный гиперостоз бедер	Врожденный сифилис, остеомиелит
4	2 мес/ мальчик	+	3	Двусторонний, симметричный гиперостоз бедер	Врожденный сифилис



Рис. 3. Рентгенограммы пациентки П. в 3 мес. Болезнь Каффи. Гиперостозы костей предплечья (а), бедренных костей и костей голеней (б).

лечебно-профилактическом учреждении по месту жительства заподозрен врожденный сифилис, однако семейный и инфекционный анамнез не отягощен. Местно: отмечено увеличение объема бедер на 2.7 см, голеней на 2.3 см, равнополярное по длинику. Лабораторные данные: в анализе крови незначительное увеличение СОЭ, СРБ. Рентгенологически определялся гиперостоз длинных трубчатых костей. Через 3 мес отлична спонтанная положительная динамика, с уменьшением объема бедер и голеней на 35%, двигательных нарушений не было, девочка в 7 мес начала ползать, в 11 мес самостоятельно начала ходить, клиническое выздоровление в 2 года 4 мес.

Рентгенограммы выполнены в связи с подозрением на остеомиелит, рентгенологически был заподозрен врожденный сифилис, который не подтвердился (рис.3). Окончательный диагноз – болезнь Каффи – был установлен на основании данных анамнеза, рентгенографии, лабораторных данных (биохимический анализ крови – Са, Р, щелочная фосфатаза, С-реактивный белок, уровень витамина Д, витамина А).

### Обсуждение

Вопросы дифференциальной диагностики болезни Каффи в отсутствие клинических рекомендаций требуют особого внимания специалистов (рис.4). Клинико-рентгенологические проявления гиперостозов имеют свои особенности в детском возрасте, рентгенологический метод исследования является ведущим в диагностике, так как диагноз невозможно установить без рентге-

нологического подтверждения болезни Каффи, при этом клиническая картина может быть вариабельная – наличие незначительной гипертермии, отека мягких тканей, степень выраженности болевого синдрома. В зарубежной литературе описаны несколько сотен случаев младенческих кортикальных гиперостозов [18]. Можно предположить, что заболевание встречается и чаще, однако не все случаи диагностируют в связи с клинико-рентгенологическими возрастными особенностями течения патологии в детском возрасте и отсутствием выраженного болевого синдрома. В отечественной литературе упоминаний о болезни Каффи крайне мало.

В клинической практике, помимо рентгенографии и лабораторных данных, при болезни Каффи важно оценить выраженность оссалгии по стандартизованным шкалам оценки боли. Среди наиболее известных и удобных в клиническом применении – рейтинговая шкала оценки боли по изображению лица Вонга – Бейкера для детей старше 3 лет. Шкала включает картинки с изображением лиц – улыбающегося лица, что означает отсутствие боли (0 баллов из 5), искашенного гримасой плачущего лица, что означает наибольшую по интенсивности боль (5 баллов из 5). Эта шкала удобна для применения у детей и у пациентов с затруднением вербальной коммуникации. Шкала Вонга – Бейкера также имеет тесную взаимосвязь с показателями визуальной аналоговой шкалы и лицевой шкалы боли (Wong D., Baker C., 1998). Шкала для оценки степени боли в детском возрасте KUSS (1998), которая включает в себя пять критериев: плач, выражение лица, положение тела, положение ног, двигательное беспокойство, все параметры оцениваются в диапазоне от 0 до 5 баллов. N-PASS – шкала интенсивности боли новорожденных, уровень беспокойства и успокоения седативными средствами для младенцев младше 1 года. Шкала оценивает интенсивность боли новорожденных, уровня беспокойства и успокоения седативными средствами. Оценивают ребенка по каждой из пяти категорий: плач, раздражительность; поведение; выражение лица; тонус конечностей; жизненно важные показатели: частота сердцебиения, частота дыхания, кровяное давление, насыщение крови кислородом ( $SaO_2$ ). Шкала DAN (Douleur Aiguedu Nouveaune) используется для оценки острой и хронической боли у новорожденных по внешним признакам: выражение лица, движения конечностей, самовыражение голосом, которые оценивают в баллах, чем выше балл, тем больший дискомфорт испытывает ребенок [19]. Шкала FLACC (FLACC: face,

legs, activity, сту, consolability) для младенцев и детей до 7 лет, называется «Лицо — ноги — активность — плач — утешаемость». Этот метод оценивает боль по пяти поведенческим признакам, соответственно — выражению лица, движению ног, подвижности, плачу, утешаемости. Шкала CRIES разработана для новорожденных, используется с 32 нед гестационного возраста до 6 мес, оценивается. Каждый из пяти показателей этой шкалы (плач, потребность в кислороде при сатурации ниже 95%, повышение АД и ЧСС, выражение лица и сон). [20].

По нашим наблюдениям оценивать, в амбулаторных условиях болевой синдром было удобней по шкале FLACC, так как острый болевой синдром в описываемых случаях отсутствовал.

Рентгенологические изменения ДМГ диктуют необходимость в первую очередь дифференцировать патологию с врожденным сифилисом, а учитывая клинические проявления в виде локального отека, сопровождающегося болевым синдромом, отеком мягких тканей, требуется исключать травматические повреждения, остеомиелит и другую костную патологию. Среди других сходных состояний нужно выделить следующие:

**Врожденная лимфедема** клинически сходна с болезнью Каффи в связи с наличием идиопатических отеков, однако данные рентгенологического исследования позволяют исключить эту патологию [21].

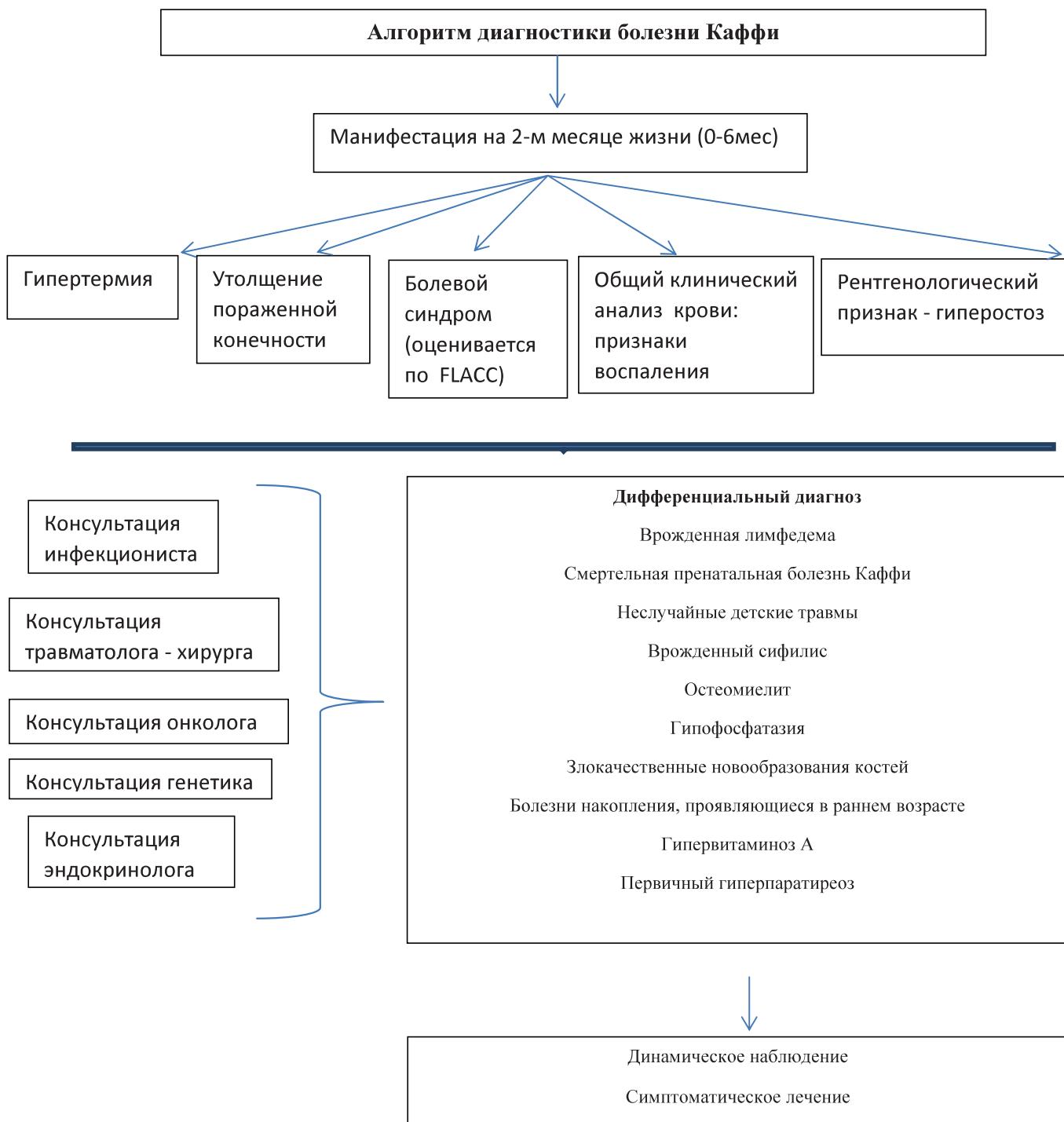
**Смертельная пренатальная болезнь Каффи** (пренатальная болезнь Каффи / дисплазия Каффи). Это состояние, по данным литературы, проявляется до 35 нед гестации и характеризуется кортикальным гиперостозом, а также деформацией длинных трубчатых костей, наличием полигидрамниона и патологии легких плода [22,23]. Аутосомно-доминантный тип наследования с участием генов, отличных от *COL1A1* [13].

**Неслучайные детские травмы** (физический абюз ребенка / неслучайная травма). Распространенность физического насилия намного выше, чем распространенность болезни Каффи. Анамнез болезни, наличие и характер переломов, другие сопутствующие травматические повреждения мягких тканей, которые не являются характерной чертой болезни Каффи, помогают различать два состояния [4,24].

**Врожденный сифилис.** Рентгенологическая картина сходна при болезни Каффи и врожденном сифилисе, однако семейный и инфекционный анамнез, данные лабораторной диагностики позволяют разграничить эти состояния [8,25].

**Остеомиелит.** Гипертермия типична для обоих состояний, однако обнаружение гиперостоза

на рентгенограмме, типичного для болезни Каффи, помогает различать эти патологические состояния. У новорожденных, в отличие от старших детей, воспалительный процесс при остеомиелите распространяется в сторону эпифиза с его повреждением и очень редко (при агрессивности новорожденных) — в сторону диафиза с развитием паностита и тотального секвестра. Наблюдаются и метафизарные остеомиелиты — вблизи ростковой зоны. Периостальная реакция резко выражена. Истинная секвестрация наблюдается редко, причем даже крупные секвестры могут рассасываться. Ранние рентгенологические симптомы наблюдаются у детей с 3-го до 10-го дня от начала заболевания, причем у детей до 3 лет — на 3-й и 5-й день. Рентгенологические проявления эпифизарного остеомиелита разнообразны и зависят от возрастных особенностей длинных трубчатых костей. К ранним признакам остеомиелитов у детей следует отнести изменения со стороны мягких тканей, которые выявляются на сравнительных рентгенограммах в виде исчезновения межмышечных прослоек, увеличения объема мышц, смазанности линий, отделяющих их от подкожной жировой клетчатки. Эти изменения можно наблюдать через 24-48 ч от начала заболевания. К ранним рентгенологическим признакам эпифизарного остеомиелита следует отнести остеохондрит. Последний развивается не только в пораженной кости, но и в других трубчатых костях. Остеохондрит считался ранее патогномоничным признаком раннего врожденного сифилиса костей. Остеохондрит проявляется в виде изменений в зонах предварительного обильствования (по А. С. Рейнбергу — плотный вал, который в нормальных условиях выступает в виде гладкой полоски между эпифизарным хрящом и губчатым веществом метафиза), а при эпифизарном остеомиелите — повышение интенсивности описанной тени — полоска на границе эпифизарного хряща и метафиза — «зона уплотнения». Эта «зона уплотнения» сменяется расширенным участком зоны пониженной интенсивности в сторону диафиза. Эти симптомы могут быть зарегистрированы на 4-й день от дебюта заболевания. Однако этот симптом не имеет самостоятельного значения, так как является результатом неспецифической реакции кости на различные заболевания и наблюдается в том числе и при раннем врожденном сифилисе. Вместе с тем при остеомиелите этот симптом сочетается с местными проявлениями воспаления, температурной реакцией, с типичными изменениями перipherической крови в виде повышения СОЭ, лейкоцитоза, нейтрофилеза. Для гема-



**Рис. 4. Алгоритм диагностики болезни Каффи.**

тогенного остеомиелита новорожденных характерны бурное клиническое течение и отчетливые анатомо-рентгенологические изменения, что позволяет дифференцировать нозологии [8,9].

**Гипофосфатазия.** Уменьшение активности щелочной фосфатазы в сыворотке крови отличает заболевание от болезни Каффи. Гипофосфатазия – весьма редкая патология, манифестирует в любом возрасте, в том числе и пренатально. Тяжесть проявления заболевания различная, но наиболее неблагоприятные варианты встречают-

ся при возникновении заболевания у плода или в раннем детском возрасте (смертность от различных осложнений может составлять 50%)[5].

**Первичный гиперпаратиреоз** – генетически обусловленное заболевание, вызванное инактивирующими мутацией гена CASR кальций – чувствительного рецептора; от болезни Каффи отличается снижением уровня кальция и фосфора крови, увеличением уровня паратгормона и увеличением выведения кальция, фосфора и аминокислот с мочой. Рентгенологически выявляют нарушение

плотности кости, патологические переломы [5].

Е.П. Здыбская, помимо первичного гиперпаратиреоза и гипофосфатазии, рекомендует проводить дифференциальную диагностику болезни с дефицитом витамина D матери, латентным гиперпаратиреозом матери, врожденной мраморной болезнью плода, гипервитаминозами A и D, множественными диафизарными гиперостозами, мелореостозом (болезнь Лери, ризомономелореостоз), несовершенным остеогенезом [5].

**Гипервитаминоз А** – может привести к болям в костях и отечности, т.с. к сходным проявлениям с болезнью Каффи [26].

Случай обратимого гиперостоза и отек длинных костей описан у новорожденных при терапии простагландином Е 1 (PGE1) врожденного порока сердца [27].

**Гиперфосфатемический семейный опухолевый кальциноз (HFTC)** – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, проявляющееся гиперфосфатемией, нормальной или повышенной концентрацией 1,25-дигидроксивитамина D3 и кортикалым гиперостозом [3].

**Болезни накопления, проявляющиеся в раннем возрасте** [включая I-клеточное заболевание (муколипидоз II) и ганглиозидоз GM1 типа II], которые могут характеризоваться дизостозом, однако в патологический процесс вовлекается метафиз и клинически патология имеет прогредиентное течение, что отличает их от болезни Каффи [3].

**Злокачественные новообразования костей.** Сходство ранних клинических проявлений требует исключения неопластических процессов; J.P. Katz рекомендует проведение биопсии [15]. Для остеосаркомы характерны специфические периостальные реакции: непрерывные с истончением, слоистые, перпендикулярные (тонкие или аморфные спикилы), периостальная саркома ограничена кортикалым слоем диафиза длинной трубчатой кости (особенно бедренной и большеберцовой). Характерны перпендикулярная периостальная реакция и треугольник Кодмана. Параостальная саркома – крупное, рентгеноплотное образование с гладкими долбчатыми или неровными краями, прикрепляющими к наружной части кортикалого слоя. Для саркомы Юинга характерны периостальные реакции – непрерывные с истончением, слоистые или перпендикулярно расположенные (спикилы). Возникает треугольник Кодмана. Для лейкоза и метастазов периостальные реакции типичны – непрерывная, с истончением или расслоением, редко – непрерывная с утолщением. Прерывистые периостальные реакции часты у детей с лейкозом и нейробластомой [8]. Характерные

периостальные реакции позволяют дифференцировать болезнь Каффи со злокачественным неопластическим процессом. Окончательный диагноз устанавливают на основании данных гистологического исследования.

Поскольку болезнь Каффи представляет собой гиперостоз, в острый период полагаем целесообразным брать пациентов с болезнью Каффи на диспансерный учет, динамически наблюдая в острый период заболевания ежемесячно, в период реконвалесценции – 1 раз в 6 мес. Так как болезнь Каффи имеет аутосомно-доминантный тип наследования, показана консультация генетика на этапе планирования семьи для пациентов, имеющих в анамнезе болезнь Каффи. При подтвержденном диагнозе проводят симптоматическое лечение нестероидными противовоспалительными препаратами, осуществляют динамическое наблюдение за пациентами, согласовывают необходимость ограничений по физическим нагрузкам, выбор вида спорта, тренировочный режим.

### Заключение

Болезнь Каффи, несмотря на типичную манифестацию со скучной симптоматикой, часто вызывает трудности при дифференциальной диагностике патологии. При этом рентгенологический метод является основным для подтверждения диагноза. ДМГ, по нашим наблюдениям, имеет благоприятный прогноз исхода заболевания, нуждается в динамическом наблюдении и симптоматическом лечении.

### Литература

1. Волков М. В. и др. Наследственные системные заболевания скелета. АМН СССР // М.: Медицина. – 1982. – С. 320 [Volkov M. V. et al. Hereditary systemic diseases of the skeleton. // Moscow: Medicine. 1982. – P. 320 In Russian]
2. Morishita N. et al. PMC3626379 //cancer. – 2013. – V. 14. – №. 4. – P. 364-369.
3. Navarre P., Pehlivanov I., Morin B. Recurrence of infantile cortical hyperostosis: a case report and review of the literature // Journal of Pediatric Orthopaedics. – 2013. – V. 33. – №. 2. – P. e10-e17.
4. Al Kaissi A. et al. Professional awareness is needed to distinguish between child physical abuse from other disorders that can mimic signs of abuse (Skull base sclerosis in infant manifesting features of infantile cortical hyperostosis): a case report and review of the literature // Cases journal. – 2009. – V. 2. – №. 1. – P. 133. doi: 10.1186/1757-1626-2-133.
5. Здыбская Е. П. Болезнь Каффи-Сильвермана – редкая или неизвестная? // Клиническая генетика и перинатальная диагностика. – 2018. – №. 1. – С. 19-23. [O.P. Zdibskaya. Caffey – Silverman's disease – rare or unrecognized? // Clinical genetics and perinatal diagnostics. – 2018. – №1. – P. 19-23. In Russian]
6. Hochwald O., Osiovich H. Prenatal Caffey disease // The Israel Medical Association journal: IMAJ. – 2011. – V. 13. – №. 2. – P. 113-114.

7. Kamoun Goldrat A. et al. Prenatal cortical hyperostosis with COL1A1 gene mutation // American Journal of Medical Genetics Part A. – 2008. – V. 146. – №. 14. – P. 1820-1824. doi: 10.1002/ajmg.a.32351.
8. Бургенер Ф. А., Кормано М., Пудас Т. Лучевая диагностика заболеваний костей и суставов // Атлас: руководство. М.: ГЭОТАР–Медиа. – 2011. [Burgener F. A., Cormano M., Pudas T. Radiological diagnosis of bone and joint diseases // Atlas: Manual. Moscow: GEOTAR-Media. – 2011. In Russian]
9. Kamoun-Goldrat A., le Merrer M. Infantile cortical hyperostosis (Caffey disease): a review //Journal of oral and maxillofacial surgery. – 2008. – V. 66. – №. 10. – P. 2145-2150. doi: 10.1016/j.joms.2007.09.007.
10. Cerruti-Mainardi P. et al. Infantile cortical hyperostosis and COL1A1 mutation in four generations // European journal of pediatrics. – 2011. – V. 170. – №. 11. – P. 1385. doi: 10.1007/s00431-011-1463-0.
11. Ranganath P. et al. COL1A1 mutation in an Indian child with Caffey disease // The Indian Journal of Pediatrics. – 2011. – V. 78. – №. 7. – P. 877-879. doi: 10.1007/s12098-010-0339-z.
12. Gensure R. C. et al. A novel COL1A1 mutation in infantile cortical hyperostosis (Caffey disease) expands the spectrum of collagen-related disorders // The Journal of clinical investigation. – 2005. – V. 115. – №. 5. – P. 1250-1257. doi: 10.1172/JCI22760.
13. De Jesús M. M. Síndrome de Caffey-Silverman. Presentación de un Caso.
14. Katz J. M. et al. Case report 139 // Skeletal radiology. – 1980. – V.6. – №. 1. – P. 77-80.
15. Suphapeetiporn K. et al. Expanding the phenotypic spectrum of Caffey disease // Clinical genetics. – 2007. – V. 71. – №. 3. – P. 280-284. doi: 10.1111/j.1399-0004.2007.00768.x.
16. El Khoury F. I. et al. Tumoral calcinosis of the cervical spine and its association with Caffey disease in a 4-month-old boy: case report and review of the literature // Journal of Pediatric Orthopaedics B. – 2012. – V. 21. – №. 3. – P. 286-291. doi: 10.1097/BPB.0b013e32834de561.
17. Kirby K., Wright J. E. Infantile Cortical Hyperostosis (Caffey Disease). – 2018.
18. Carbajal R. et al. Randomised trial of analgesic effects of sucrose, glucose, and pacifiers in term neonates //Bmj. – 1999. –V. 319. – №. 7222. – P. 1393-1397. doi: 10.1136/bmj.319.7222.1393.
19. Постернак Г. И., Ткачева М. Ю., Соболева Т. Е. Оценка боли у новорожденных и детей раннего возраста //Медицина неотложных состояний. – 2013. – №. 4. С. 31-36 [Posternak G. I., Tkachova M. Yu., Soboleva T. Ye. Assessment of pain in newborns and infants// Medicina neotloznyh sostoanij ( Emergency Medicine) – 2013. –№4. – P.31-36. In Russian]
20. Снытко Н. П. Лимфедема (слоновость) нижних конечностей (этиопатогенез, клиника, лечение) //Вестник Смоленской государственной медицинской академии. – 2003. – №. 1. – С. 112-115. [Snytko N. P. Lymphedema (elephantiasis) of the lower extremities (etiopathogenesis, clinic, treatment) // Bulletin of the Smolensk State Medical Academy. – 2003. – № 1. – P. 112-115. In Russian].
21. Langer R., Kaufmann H. J. Case report 363: Infantile cortical hyperostosis (Caffey disease ICH) iliac bones, femora, tibiae and left fibula //Skeletal radiology. – 1986. – V. 15. – №. 5. – P. 377-382. doi: 10.1007/bf00348866.
22. Nemec S. F., Rimoin D. L., Lachman R. S. Radiological aspects of prenatal-onset cortical hyperostosis [Caffey Dysplasia] // European journal of radiology. – 2012. – V. 81. – №. 4. – P. e565-e572. doi: 10.1016/j.ejrad.2011.06.049.
23. Lo H. P. et al. Infantile cortical hyperostosis (Caffey disease): a possible misdiagnosis as physical abuse // Hong Kong Med J. – 2010. – V. 16. – №. 5. – P. 397-399.
24. Рейнберг С. А. Рентгенодиагностика заболеваний костей и суставов //М.: Медицина. – 1964. – Т. 1. – 530 с. [Reinberg S.A. Radiodiagnosis of diseases of bones and joints // Moscow: Medicine. - 1964. - V. 1. – 530 p]
25. Merdler-Rabinowicz R. et al. Fetuin-A deficiency is associated with infantile cortical hyperostosis (Caffey disease) // Pediatric research. – 2019. – V. 86. – №. 5. – P. 603-607. doi: 10.1038/s41390-019-0499-0.
26. Almeida J. F. L. et al. Cortical hyperostosis secondary to prolonged use of prostaglandin E1// Clinics. – 2007. – V. 62. – №. 3. – P. 363-366. doi: 10.1590/s1807-59322007000300025.

Конфликт интересов отсутствует.