

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ ФОРМЫ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА

Кузнецова Л.В., Каронова Т.Л., Альхова Т.С.

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова» Минздрава России, Санкт-Петербург

Несовершенный остеогенез – это генетически детерминированное заболевание, которое характеризуется нарушением выработки коллагена I типа (качественным или количественным) и сопровождается хрупкостью костей, частыми переломами, костными деформациями, низкой минеральной плотностью костей и нарушением костной микроархитектоники. В 90% случаев заболевание вызвано наличием мутаций в генах COL1A1 и COL1A2, кодирующих $\alpha 1(I)$ и $\alpha 2(I)$ цепи проколлагена, которые образуют коллаген I типа, в результате чего фенотип болезни может варьировать от легкого (аутосомно-рецессивный тип наследования) до летального (аутосомно-доминантный тип наследования с мутациями de novo), в зависимости от того, какая из двух цепей ($\alpha 1$ или $\alpha 2$) затронута. Течение беременности у женщин с несовершенным остеогенезом может сопровождаться серьезными осложнениями как со стороны матери, так и со стороны плода. У детей с несовершенным остеогенезом наблюдаются структурные изменения скелетной ткани, которые могут проявляться уже внутриутробно при тяжелом течении заболевания и прогрессируют до постоянно рецидивирующих переломов даже после незначительной травмы или вне физической нагрузки. При выполнении обзора зарубежных данных мы отметили, что наличие генетических мутаций по аутосомно-доминантному типу, говорящее о тяжелой форме несовершенного остеогенеза, не всегда будет приводить к летальным формам и фенотипически тяжелым проявлениям заболевания. Если рассматривать наш клинический случай несовершенного остеогенеза II типа, семейного варианта, то в основной массе клинических обзоров по этой теме преобладают летальные случаи при постановке диагноза антенатально и подтверждении его постнатально. Большинство из них с летальным исходом в течение периода новорожденности. Однако среди них есть единичные нелетальные случаи II типа с изменением фенотипа в более легкую сторону, клиническое течение которых удовлетворяет критериям более легких форм заболевания, как например, при III типе несовершенного остеогенеза.

В описании рассмотрен клинический случай течения беременности и родов первобеременной 27 лет, с диагнозом «Несовершенный остеогенез 2 тип, семейный вариант», не верифицированный молекулярно-генетическим тестированием. По данным ультразвуковой диагностики во II и III триместрах беременности, диагностированы многочисленные внутриутробные переломы плода. На сроке беременности 18 6/7 недель при ультразвуковом скрининговом исследовании были выявлены признаки перелома левой большеберцовой кости у плода. При ультразвуковом исследовании на сроке 25 6/7 недель: эхокартина не исключает наличие несовершенного остеогенеза у плода: подтверждена деформация левой большеберцовой кости, нельзя исключить деформации левой бедренной кости плода. УЗ-исследование на сроке 32 6/7 недель: подтверждены деформация большеберцовой кости левой голени, левой бедренной кости плода. Лечение: препараты, принимаемые во время беременности: препараты витамина D 2000 МЕ ежедневно, препараты кальция 2000 мг ежедневно. На сроке беременности 38 5/7 недель, было произведено кесарево сечение в плановом порядке. Новорожденной проведено комплексное обследование, которое выявило варусную деформацию большеберцовых костей, ангуляцию левой большеберцовой кости в средней трети В удовлетворительном состоянии мама вместе с ребенком были выписаны на 7-е сутки после родов.

В данном клиническом случае описано течение II типа несовершенного остеогенеза, диагностированного на основании анамнестических и клинико-инструментальных данных. В единичных опубликованных описаниях клинических случаев несовершенного остеогенеза II типа преобладают летальные исходы в раннем неонатальном периоде из-за дыхательной недостаточности (80%), остальные же имеют более легкий «нелетальный фенотип» II типа несовершенного остеогенеза, клиническое течение которых удовлетворяет критериям более легких форм заболевания. Возможно это происходит за счет посттрансляционной модификации белка. В данном клиническом наблюдении генетически-детерминированный тип несовершенного остеогенеза не был выявлен, однако верификация типа не привела бы к изменению тактики, наблюдения и обследования таких пациентов. Наличие жалоб, симптомов и результатов дополнительных исследований костного обмена будет являться показанием для назначения специфической терапии остеопороза вне периода беременности и основанием для возможного назначения антирезорбтивной терапии и обязательного назначения препаратов витамина D на протяжении всего периода беременности и лактации.

КЛИНИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ЖЕНСКОГО ЗДОРОВЬЯ: ПОЛОВЫЕ СТЕРОИДЫ И КОСТИ

Кузнецов С.Ю.

ФГБУ Научный исследовательский медицинский институт акушерства, гинекологии и перинатологии им. акад. В.И. Кулакова Минздрава РФ. г. Москва

Цель: суммировать и представить информацию относительно влияния половых стероидов на костную ткань.

Материалы и методы: верифицировать результаты и выводы по итогам имеющихся исследований, обосновать значимость проблемы профилактики постменопаузального остеопороза.