

Н.В. Кутузова, Е. А. Шарова
ФИБРОДИСПЛАЗИЯ ОССИФИЦИРУЮЩАЯ ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ

Научный руководитель: доцент, к.б.н. Толстой В. А.

Кафедра биологии,

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Резюме. Данная работа содержит результаты анкетирования населения по ФОП, изучения истории болезни пациента, анализа информации о фибродисплазии из различных источников.

Ключевые слова: фибродисплазия, оссификация, генетическое заболевание.

Resume. This work includes the results of questioning group of people for FOP, studying the patient's medical history, analyzing information about fibrodysplasia from various sources.

Keywords: fibrodysplasia, ossification, genetic disease.

Актуальность. Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая (ФОП) - редкое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования по гену ACVR1, локализованному в локусе 2q23-q24. Оно характеризуется генетически обусловленной оссификацией соединительной ткани мышц, фасций, сухожилий различной локализации. Встречается с частотой 1/2.000.000. Не имеет географической, половой и расовой предрасположенности.

Цель. Показать особенности развития ФОП. В задачи исследования входило:

- 1) Изучить литературные источники отечественных и зарубежных авторов по заболеванию ФОП, определить значимость проблемы в обществе.
- 2) Провести анкетирование с целью определения уровня информированности населения Республики Беларусь по данному заболеванию.
- 3) Изучить историю болезни пациента D и провести сравнительный анализ с данными литературы.

Материал и методы. Методы – анализ, сравнение, обобщение; материалы-отечественная и зарубежная литература, в частности, научные статьи, история болезни пациента с данным диагнозом, информация, предоставленная президентом организации «Живущие с ФОП».

Результаты и их обсуждение.

Патология начинает развиваться в раннем детском возрасте, прогрессировать продолжает в возрасте от 3-х до 4-х лет. Обычно люди с ФОП не доживают до репродуктивного возраста. Развитие ФОП у каждого происходит с разной интенсивностью. Отличительной чертой больных ФОП в 95% случаев является аномалия большого пальца: выраженная вальгусная деформация – искривление ко внутренней стороне стопы (рис.1).



Рисунок 1 – Рентгеновский снимок аномалии большого пальца

В течение первых 10 лет жизни у ребенка начинают развиваться болезненные отёки мягких тканей. Образование этих отёков провоцируется ушибами, оперативными вмешательствами, внутримышечными инъекциями, однако патологические изменения могут возникать и без видимых причин. Позже именно это подвергает трансформации мягкие ткани.

ФОП типично начинается в шейном отделе, мышцах спины, около позвоночника, в плечевых суставах и соседствующих областях, позже болезнь опускается в брюшной, бедренный отдел и отдалённые от центра области. Некоторые скелетные мышцы, а также сердечные и гладкие мышцы ФОП не затрагиваются.

Часто врачи не могут поставить правильный диагноз, поскольку не обращают внимание на активно формирующиеся отеки мягких тканей, наличие аномалии большого пальца ноги. Очень редко только по одним клиническим проявлениям можно диагностировать болезнь. Фибродисплазию чаще всего путают с саркомой мягких тканей, лимфедемой, агрессивным фиброматозом и проводят ненужные анализы, приводящие к травмированию мягких тканей и их оссификации.

Болезнь характеризуется частичным ограничением движения, а со временем приводит к полной неподвижности.

Уровень информированности общества о данном заболевании довольно низкий.

Из 100 опрашиваемых разной возрастной категории только 5% знали о существовании такой болезни, 15% слышали, но считали, что это миф, а 80% никогда не знали о фибродисплазии. Вследствие этого нами были составлены буклеты с основной информацией о ФОП и распространены среди студентов и преподавателей БГМУ.

В Республике Беларусь диагностирование болезни является проблематичным. На данный момент существует несколько способов диагностики заболевания:

- при осмотре пациента по аномалии большого пальца ноги, гетеротопическим окостенениям на разнообразных участках тела;
- с помощью проведения рентгенологического обследования;
- с помощью генетического теста (наиболее точный, но ограничен в проведении).

Не ведётся учёт пациентов с данным заболеванием. Но такие есть. И мы связались с одним из них.

Наш пациент D проживает в Бресте. На данный момент ему 27 лет. Патологии большого пальца не наблюдается. До 12 лет был здоровым ребёнком. Перенёс 2 операции, подвергался воздействию факторов, которые обычно вызывают вспышки ФОП.

В июле 2002-го года была обнаружена на спине под левой лопаткой маленькая шишка. Хирург определил, что это остеома задней поверхности ребра и решил её не трогать. Эта шишка была первым признаком ФОП.

В марте 2003-го года получил сильный удар ногой по левому бедру. После ушиба синяка не было, но появились твердые уплотнения в мышечной ткани. В апреле в детской областной больнице г. Бреста провели операцию по удалению этой опухоли. Сразу после операции твердые уплотнения разошлись почти по всему бедру.

Летом 2004-го года упал на спину, на ту самую шишку под лопаткой. После ушиба она начала увеличиваться в размерах, появилась скованность движений и сильная боль. Было решено удалять эту шишку. После вмешательства уплотнения разбежались по позвоночнику, плечам, шее (рис.3), зацепило бедро (рис.2).

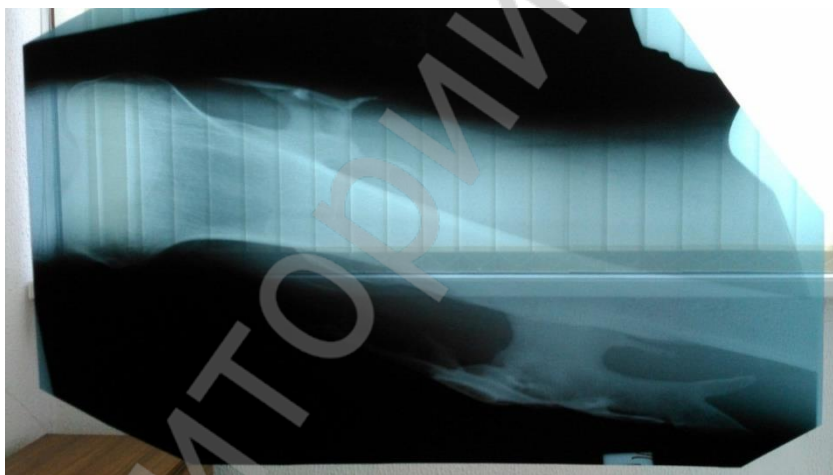


Рисунок 2 – Рентгеновский снимок бедра пациента D



Рисунок 3 – Рентгеновский снимок шеи пациента D

Перед выпиской был поставлен диагноз оссифицирующий прогрессирующий миозит, который позже никем не был оспорен. Изучив особенности развития

фибродисплазии у пациента D, мы выявили, что они соответствуют классическому описанию данного заболевания в различных источниках.

Заключение. В Республике Беларусь наблюдается низкий уровень осведомлённости населения по данному вопросу. Поэтому следует изучать данную тему более подробно и принимать меры, способствующие большему информированию населения по данному вопросу, уделять большее внимание дальнейшему изучению этиологии и патогенеза фибродисплазии, что позволит приблизиться к решению проблемы неизлечимости ФОП.

N. V. Kutuzova, E. A. Sharova
FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA
Tutor: Associate Professor, C.B.S. Tolstoy V.A.
Department of Biology,
Belarusian State Medical University, Minsk

Литература

1. Каплан Ф.С. Медицинские аспекты современного состояния практики лечения прогрессирующей оссифицирующей фибродисплазии. [Clin Proc Intl Clin Consort FOP 3 (2):1-85, 2008]
2. Ложбанидзе Т.Б., Антелава О.А., Никишина И.П. и др. Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия // РМЖ. 2005, № 8: 560–564.
3. Борисова Т.С., Рябова Т.В., Иванова К.В. К вопросу о прогрессирующем оссифицирующем дерматомиозите у детей // Вестн. дерматол. и венерол. 1966, № 12, 15–19.
4. Kaplan F. S., Le Merrer M., Glaser D. L., Pignolo R. J., Goldsby R. E., Kitterman J. A., Groppe J., Shore E. M. Fibrodysplasia ossificans progressiva // Best Pract Res Clin Rheumatol. 2008, 22: 191–205.
5. Рябова Т.В., Баяндина Г.Н., Утюшева М.Г., Геппе Н.А. и др. Прогрессирующий оссифицирующий полимиозит. В кн.: Сложный больной в практике педиатра-ревматолога. М.: МИА. 2008. С. 86–104.
6. История болезни пациента D