

Синдром хрустального человека

Харлап Алексей Юрьевич

Белорусский государственный медицинский университет, Бобруйск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат биологических наук, доцент Сычик Людмила Михайловна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

«Синдром хрустального человека» или несовершенный остеогенез (НО) - наследственная патология, в основе которой лежит нарушение костеобразования, приводящее к повышенной хрупкости костей и склонности к множественным переломам. Основными симптомами данного заболевания являются деформация скелета, высокий риск переломов, атрофия мышц и появление зубов янтарного цвета.

В данной работе изучались причины и механизмы развития заболевания, показана значимость пренатальной диагностики для своевременного выявления патологии.

Изучена и проанализирована отечественная и зарубежная литература.

Существует 4 типа НО. Наиболее частая и лёгкая форма – НО I типа. Недавно были классифицированы типы V, VI, VII и VIII. НО развивается из-за мутаций генов, отвечающих за синтез белков соединительной ткани. В основе I-IV типов лежат мутации генов, кодирующих синтез коллагена 1 типа COL1A1 и COL1A2. Гены расположены на 7-й (7q 22.1) и 17-й хромосомах (17q 21.3-22). Основных причин данной патологии может быть две. Первая – недостаточное количество коллагена, одного из самых важных белков в структуре любой костной ткани. Вторая причина – качество имеющегося коллагена не соответствует нормам, хотя его количество не вызывает никаких опасений. В зависимости от формы заболевание может наследоваться по аутосомно-доминантному или аутосомно-рецессивному типу (менее 5%). Примерно в половине случаев патология возникает вследствие спонтанных мутаций. Для своевременной диагностики заболевания применяются различные методы пренатальной (УЗИ, биопсия ворсинок хориона, ДНК-диагностика) и постнатальной (семейный анамнез, биопсия кожи и подвздошной кости, рентгенологическое обследование) диагностики. НО является неизлечимым заболеванием, поэтому лечение направлено на замедление прогрессирования патологии и устранение ее симптомов.

Несовершенный остеогенез у детей - противоречивая и актуальная проблема современной медицины. Главной целью проводимых в мире и в нашей стране исследований является разработка унифицированных, научно обоснованных, эффективных и безопасных методов диагностики, лечения и профилактики этой патологии.