

Алиев Р.Р., Раджабов Х.М.

**ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ,
ПРОТЕКАЮЩИХ С ПОРАЖЕНИЕМ СКЕЛЕТА.
СЕРИЯ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ**

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Гуменюк О.И.

Кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии

Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского, г. Саратов

Актуальность. В настоящее время описано большое количество редких генетических заболеваний, протекающих с поражением скелета, характеризующихся многообразием клинической картины и требующих четкого алгоритма дифференциальной диагностики.

Цель: проведение анализа структуры и дифференциальной диагностики редких заболеваний, протекающих с поражением скелета.

Материалы и методы. Проведен анализ историй болезни, амбулаторных карт и обследование 6 пациентов (3 девочки и 3 мальчика) в возрасте 6-13 лет, наблюдающихся на диспансерном учете у педиатра и ортопеда с патологией скелета.

Результаты и их обсуждение. Анализ историй болезни, амбулаторных карт и результатов обследования пациентов показал, что ранними и общими клиническими симптомами для всех пациентов были задержка психомоторного развития на первом году жизни, развитие деформации нижних конечностей, контрактур суставов на первом-втором году жизни. По поводу данных жалоб пациенты длительно наблюдались и лечились симптоматически у невролога и ортопеда. При проведении молекулярно-генетической диагностики у пациентов выявлены следующие заболевания: спондилоэпифизарная дисплазия, мукополисахаридоз I типа (синдром Гурлер-Шейе), синдром Конради-Хюнермана и синдром Брука. У пациентки с спондилоэпифизарной дисплазией отмечался также дистальный парепарез, низкий рост, деформации позвоночного столба (кифоз) и грудной клетки, энцефалопатия; девочки с синдромом Гурлер-Шейе – грубоватые черты лица, короткая шея, низкий рост, гипертрофия лимфоузлов, митральный клапан. Для пациентки с синдромом Конради-Хюнермана характерно было наличие врожденного ихтиоза, алопеции, кифосколиоза, катаракты. У трех мальчиков с синдромом Брука из одной семьи, рожденных в кровнородственном браке выявлена множественная контрактура суставов верхних и нижних конечностей, энцефалопатия.

Выводы: представленные клинические случаи демонстрируют общую симптоматику поражения скелета и специфические клинические проявления, характерные для каждого заболевания. В практике педиатра необходимо постоянное совершенствование знаний и междисциплинарный подход к диагностике ряда заболеваний.