

Вагилько М.И., Корнеева М.А.

ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ ОССИФИЦИРУЮЩАЯ ФИБРОДИСПЛАЗИЯ

Научный руководитель: ассист. Шуляк Е.В.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия (ФОП) - это очень редкое генетическое заболевание соединительной ткани, характеризующееся аномальным развитием костной ткани в тех областях тела, где в норме кость отсутствует (гетеротопическая оссификация), таких как связки, сухожилия и скелетные мышцы. В частности, при этом заболевании скелетные мышцы и мягкие соединительные ткани организма подвергаются ряду спонтанных изменений, в результате которых превращаются в кость, постепенно фиксируя суставы на месте. Движения в суставах при этом затруднены или отсутствуют. Пациенты с ФОП имеют врожденные деформированные большие пальцы ног, также могут встречаться и другие пороки развития скелета. Аномальное эпизодическое развитие кости в любых мягких тканях часто приводит к скованности в пораженных областях, ограничению движений и в конечном итоге к анкилозу (сращению) пораженных суставов (шеи, спины, плеч, локтей, коленей, запястий, лодыжек, челюсти - часто в таком порядке).

Эпизодические вспышки (воспалительные опухания мягких тканей) ФОП обычно начинаются в раннем детстве и прогрессируют на протяжении всей жизни. Большинство случаев ФОП возникает в результате спорадической новой мутации - мутации гена (ACVR1) в пути костного морфогенетического белка, который играет важную роль в формировании скелета у эмбриона и восстановлении скелета после рождения. Причиной заболевания является усиление функции гена ACVR1/ALK2, кодирующего киназу белка ALK2. Фосфорилированный ALK2 индуцирует активацию белков Smad, что приводит к гетеротопической оссификации, наблюдаемой у пациентов с ФОП.

При подозрении на ФОП противопоказана биопсия, поскольку инвазивные методы приводят к быстрому образованию костной ткани в местах, где она была удалена. Следует избегать внутримышечных инъекций (иммунизации), а стоматологическая терапия должна исключать инъекции местных анестетиков и растяжение челюсти. Кроме того, пациентам следует избегать любых травматических ситуаций, которые могут привести к тупой травме - травма в большинстве случаев может вызвать аномальное развитие костей. Различные вирусные заболевания, включая грипп и другие инфекции, могут спровоцировать обострение патологии.

Эффективных методов лечения не существует, но клинические испытания проводятся. Для облегчения боли и отеков, связанных с ФОП, во время острых вспышек в первую очередь используются кортикостероиды, а нестероидные противовоспалительные препараты - между вспышками. Пациентам часто показана лечебная физкультура, ношение специальной обуви, брейсы и другие приспособления, помогающие при ходьбе и переносе веса. Все виды лечения являются симптоматическими и поддерживающими.