

НЕСОВЕРШЕННЫЙ ОСТЕОГЕНЕЗ

© Джамалдинова М.М., Ратбай А.К.

Научный руководитель: к.м.н. Смагулова Д.У.

Казахский национальный медицинский университет им. С.Д. Асфендиярова. Казахстан. Алматы

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

© Jamaldinova M.M., Ratbay A.K.

Research supervisor PhD Smagulova D.U.

Казахский национальный медицинский университет им. С.Д. Асфендиярова. Kazakhstan. Almaty

Цель. Изучить распространенность, определить проявление заболевания несовершенного остеогенеза (НО) у детей и подростков в Республики Казахстан.

Материалы и методы. Было проведено анкетирование 27 пациентов с заболеванием НО проживающих на территории Республики Казахстан, в возрасте до 18 лет.

Результаты. У 5 (18%) имеютотягощенную наследственность по заболеванию несовершенный остеогенез. 13 (48,1%) пациентов диагноз поставлен в возрасте до 2 лет, 11 (40%) в возрасте от 2–4 лет, 3 в 12 лет. Молекулярно-генетическим методом диагноз выставлен у 63% пациентов. У 26 пациентов отметили наличие голубых склер. Нарушение слуха среди участников анкетирования не наблюдаются, но имеются проблемы с зубами 21 (77,8%). Количество переломов варьирует от тяжести течения заболевания, по данным анкетирования наиболее частые переломы приходятся на возраст до 3 лет, на 2-ом месте возраст от 3 до 7 лет. Деформация костей при НО, возникающие вследствие множественных переломов, в частности длинных костей, наиболее часто деформируются верхние 16 (63%) и нижние 10 (40,7%) конечности. Нарушение физического развития: 48,1% пациентов передвигаются самостоятельно, 14 либо с поддержкой, либо на коляске, гипермобильность суставов — 8 (29,6%), ложный сустав — 1 (3,7%). У 3 участников анкетирования отмечена дыхательная недостаточность, у 8 отмечена сердечно-сосудистая недостаточность. Лечение НО является симптоматическим и зависит от тяжести течения. Пациенты проживающих на территории Республики Казахстан, получают лечение бисфосфонаты: памидронат — 15 (74,1%), алендронат — 5 (18,5%), золендронат — 14,8 (3,996%); витамин Д — 11 (40,7%), кальций — 9 (33,3%). 15 больных получали хирургическое лечение по заболеванию НО.

Выводы. В анкетировании пациентов с заболеванием НО выявлен наследственный характер и воздействие факторов окружающей среды во время беременности матери, свойственна высокая вариабельность клинических проявлений даже в пределах одного типа или одной семьи.