

нению их поведения на более безопасное. По данным анкетирования более 70 % молодежи практикуют безопасное сексуальное поведение; в 2 раза снизилось количество лиц в возрасте 15–24 лет, вступающих в беспорядочные половые отношения. Такие результаты достигнуты благодаря реализации государственных программ, в том числе информационно-просветительских программ по профилактике ВИЧ-инфекции при участии в них широкого круга государственных и общественных организаций. Эта деятельность должна быть продолжена с использованием разнообразных форм и методов по донесению информации до населения [5].

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Белорусское информационное агентство Interfax.by [Электронный ресурс]. — Режим доступа: <https://www.interfax.by>. — Дата доступа: 24.03.2020.
2. Имя ему СПИД: Четвертый всадник Апокалипсиса / Вячеслав Тарантул, 2019. — 37 с.
3. Всемирная организация здравоохранения [Электронный ресурс]. — Режим доступа: <https://www.who.int/features/qa/71/ru/>. — Дата доступа: 24.03.2020.
4. Состояние Т-системы лимфоцитов и содержание цитокинов у пациентов с коинфекцией ВИЧ/ВГС / Н. В. Матиевская [и др.] // Здравоохранение. — 2011. — № 1. — С. 4–9.
5. Закономерности эпидемического процесса HIV HCV и коинфекции HIV/HCV в Республике Беларусь / Н. В. Матиевская [и др.] // Инфекционные болезни. — 2010. — Т. 8, № 4. — С. 38–45.

УДК 616.71-007.235-08

### ПРОБЛЕМЫ «ХРУСТАЛЬНЫХ» ЛЮДЕЙ И ПУТИ ИХ РЕШЕНИЯ

*Лапицкая М. Ю.*

Научный руководитель: к.б.н., доцент *Н. Е. Фомченко*

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

#### **Введение**

«Хрустальная» болезнь относится к редким генетическим патологиям, при которых происходят нарушения в строении и развитии опорно-двигательной системы, что приводит к высокой ломкости костей из-за недостаточного количества в них коллагена. В медицинской практике такое заболевание имеет много названий: несовершенный остеогенез, болезнь Вролика — Лобштейна, дистрофия периостальная, врожденная хрупкость костей, остеомаляция и рахит.

#### **Цель**

Изучить проблему «хрустальных» людей и пути их решения.

#### **Материал и методы исследования**

Изучение литературных источников по вопросам проблем «хрустальных» людей и путей их решения.

#### **Результаты исследования и их обсуждение**

Признаки «хрустальной» болезни обнаружены еще у древнеегипетских мумий, датируемых 1000 годом до н. э. Впервые заболевание было подробно описано шведским медиком Якобом Экманом в 1678 г.

Несовершенный остеогенез является аутосомно-доминантным дефектом, в большинстве передающимся по наследству лицам мужского и женского пола и встречается с частотой 1:10000 (1:20000). При индивидуальной спонтанной точечной мутации в определенных аллелях генов редко бывают случаи появления больных детей у абсолютно здоровых родителей. Генетические мутации способствуют нарушению процессов синтеза коллагена или изменению его структуры, вследствие чего кости становятся пористыми, их кортикальный слой истончается, появляется повышенная хрупкость. При доминантном

механизме передачи болезни возникновение переломов костей происходит после года жизни или в период, когда ребенок учится ходить. При рецессивном наследовании переломы могут появиться при внутриутробном развитии, при родах или после них.

Известно, что взрослые с сильно выраженным заболеванием за жизнь получают более 200 переломов, возникающих при минимальных воздействиях на костный аппарат. В первую очередь страдают длинные трубчатые кости, затем деформируется позвоночный столб, грудная клетка, кости черепа. Переломы имеют длительный период заживления, в результате чего возникают деформации, существенно затрудняющие передвижения. У пациентов с таким диагнозом нередко отмечают другие патологические проявления в виде атрофии мышечных тканей, зубных аномалий, гипермобильности суставов, тугоухости в прогрессирующей форме, нарушения роста и осанки, а также сопутствующие дыхательные, неврологические, сердечные, почечные нарушения.

Диагностирование синдрома Бролика — Лобштейна осуществляется путем ультразвукового исследования плода в 16 недель, проведения хорионбиопсии, исследования ДНК, рентгенографического исследования костных структур, денситометрии по определению минеральной плотности костей, компьютерной томографии и магнитно-резонансной томографии. Заболевание в единичных случаях можно выявить до рождения ребенка, однако чаще родители узнают о проблеме уже после появления малыша на свет [1].

«Хрустальные» люди имеют изменённое качество жизни и фактически лишены детства. Большинство из них находятся на домашнем обучении, общение со сверстниками минимальное, отсутствует возможность вести активный образ жизни. Взрослые больные вынуждены прибегать к помощи инвалидной коляски.

Наиболее эффективным лечением было бы вмешательство на генном уровне, когда дефектную копию гена можно заменить нормально функционирующей. Однако медики делают только первые шаги в этом направлении.

Для улучшения качества жизни «хрустальных» людей используется лечение современными препаратами в целях укрепления костей (соли магния и калия, кальций, витамин D, биофосфонаты, способствующие улучшению минерализации костей и торможению их деструкции), правильное применение новых хирургических технологий в лечении (в кости вживляют металлические пластины с шурупами, инновационные телескопические штифты, которые «растут» вместе с костями ребенка, известные случаи проведения импакционной костной пластики), реабилитация. Проведение бережных лечебной физкультуры и физиопроцедур способствуют улучшению мышечного каркаса, а сеансы гидротерапии ускоряют заживление переломов.

В Беларуси лечением несовершенного остеогенеза занимаются в Республиканском центре детского остеопороза в Боровлянах.

С 2010 г. установлен Всемирный день «хрустальных людей» — 6 мая. Известны случаи, когда целеустремленные «хрустальные люди» становились чемпионами паралимпийских игр по теннису, известными актерами, писателями, художниками и музыкантами. По вопросам остеогенеза проводятся научные исследования, результаты которых рассматриваются на международных научных конференциях. Так, в 2019 г. в Нидерландах прошла подобная конференция, которая собрала представителей 32 стран мира с целью выявления проблем жизни людей с несовершенным остеогенезом и возможных путей их решения [2].

### **Выводы**

Лечение пациентов с несовершенным остеогенезом сопряжено с участием ортопеда, физиотерапевта и специалиста по реабилитации и абилитации, а приоритетной задачей является освоение молекулярно-генетических исследований в лечении заболевания.

### **ЛИТЕРАТУРА**

1. Несовершенный остеогенез: причины, лечение, симптомы. [Электронный ресурс]. — Режим доступа: <https://ustamivrachey.ru/genetika/nesovershennyj-osteogenez>. — Дата доступа: 19.12.2019.
2. Жить и не сломаться. Они хотели бы иначе, но этот диагноз передаётся по наследству. О чём мечтают «хрустальные» люди? [Электронный ресурс]. — Режим доступа: <https://ont.by/news/zhit-i-ne-slomatsya-oni-hoteli-by-inache-no-etot-diagnoz-peredayotsya-ponasledstvu-o-choyom-mechtayut-hrustalnye-lyudi>. — Дата доступа: 19.12.2019.