

УДК 617.7:616.71-056.76

**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОГО НЕСОВЕРШЕННОГО
ОСТЕОГЕНЕЗА 1 ТИПА В ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ**

Рак А. Д., Смекалова Е. А.

**Научный руководитель: ассистент кафедры О. В. Ларионова
Учреждение образования
«Гомельский государственный медицинский университет»
г. Гомель, Республика Беларусь**

Введение

Несовершенный остеогенез (НО) представляет собой наиболее распространенное заболевание, в основе которого лежат мутации в одном из двух генов (COL1A1, COL1A2), кодирующих синтез коллагена 1 типа с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивными типами наследования. Клиника охватывает широкий спектр скелетных и экстраскелетных симптомов. Выделяют 4 основных типа заболевания. I тип — наиболее частый вариант НО в европейской популяции, встречающийся с частотой 1:25 тыс. новорожденных. Пациенты характеризуются повышенной хрупкостью костей, низкой костной массой, наличием голубого окрашивания склер, к 40 годам у 50 % отмечаются нарушения слуха.

Цель

Описание клинического случая семейного НО 1 типа в офтальмологической практике.

Материал и методы исследования

Нами были изучены карты амбулаторного наблюдения 2 пациентов (брат и сестра): Пациент А., мальчик, 2010 года рождения и Пациент Е., девочка, 2018 г. рождения с диагнозом: ОИ (оба глаза) синдром голубых склер.

Результаты исследования и их обсуждение

Пациент А., 10 лет, из анамнеза выяснено: ребенок от 2 беременности, протекавшей с эрозией шейки матки, эутириозом. Роды в срок, родился с массой тела 3800 г, рост 55 см, окружность головы 36 см, окружность грудной клетки 55 см. По шкале Апгар 8–9 баллов. Перенес синдром двигательных нарушений вследствие энцефалопатии новорожденных. Первый перелом 16.07.2014 г. — закрытый перелом ключицы. 22.11.2016 г. — закрытый проксимальный остеоэпифизарный перелом 1 пальца левой кисти, без смещения, остеобластокластома (ОБК) 1 пястной кости левой кисти. 26.12.2017 г. — закрытый перелом наружной лодыжки правой большеберцовой кости. 12.01.2019 г. — закрытый перелом средней фаланги 5 пальца правой кисти со смещением отломков. 20.03.2019 г. — осмотрен ортопедом, выставлен диагноз: варусная деформация бедер 1 степени, на фоне алиментарного ожирения. 30.09.2019 г. — закрытый перелом основания основной фаланги 5 пальца левой кисти без смещения. 06.10.2019 г. — закрытый патологический базальный перелом шейки левого бедра со смещением отломков. 10.10.2019 г. проведен остеосинтез левого бедра клинковой пластиной и винтами с трансплантацией фрагмента аллокости с кортикальным слоем в зону перелома. 16.12.2019 г. — перелом проксимального метафиза левой большеберцовой кости со смещением отломков. 22.01.2020 г. проведена медико-реабилитационная экспертная комиссия, установлен клинический диагноз: НО 1 типа, аутосомно-доминантный тип наследования. Срастающийся после остеосинтеза клинковой пластиной и винтами от 10.10.2019 г. базальный перелом шейки левого бедра от 06.10.2019 г. Срастающийся перелом проксимального метафиза левой большеберцовой кости с удовлетворительным состоянием отломков от 16.12.2019 г. Неопорная левая нога. ФК3., Q78.0. Пациент нуждается в уходе, в результате нарушения статодинамических функций 3 степени, самообслуживания (ФК 2), передвижения (ФК 3).

Офтальмологический статус: в 2014 г. остроту зрения из-за возраста ребенка достоверно определить не удалось, рефракция на ОД (правый глаз) sph +1,50Д cyl -2,0Д ax4°, OS (левый глаз) sph +0,50Д cyl -1,75Д ax164°. ОИ: при осмотре переднего отрезка глаза в щелевой лампе выявлено окрашивание склер в голубой цвет. Картина глазного дна без патологических изменений, соответствует возрастной норме. Выставлен диагноз ОИ: Смешанный астигматизм. Синдром голубых склер. В 2015 г. острота зрения OD — 0,2 с корр. cyl +1,25Д ax100° = 0,65, OS — 0,3 с корр. cyl +1,25Д ax80° = 0,7. Рефракция OD: sph +0,50Д cyl -2,0Д ax4°, OS sph +0,50Д cyl -1,75Д ax164°. Биомикроскопически ОИ — голубое окрашивание склер. Картина глазного дна без патологических изменений. Диагноз ОИ: Смешанный астигматизм. Рефракционная амблиопия слабой степени. Синдром голубых склер. Ребенку рекомендованы курсы плеоптического лечения, которые включали попеременную окклюзию и засветы на аппарате АИСТ 0,1 ЛК. В 2016–2017 гг. офтальмологический статус прежний, без отрицательной динамики. В 2018 г. острота зрения OD — 0,6 с корр. cyl +1,5Д ax100° = 0,9, OS — 0,5 с корр. cyl +1,5Д ax80° = 0,8. Рефракция OD: sph +0,25Д cyl -2,0Д ax4°, OS sph +0,25Д cyl -1,75Д ax169°. Биомикроскопически ОИ — голубое окрашивание склер. Картина глазного дна без патологических изменений. Диагноз ОИ: Смешанный астигматизм. Рефракционная амблиопия слабой степени на OS. Синдром голубых склер. В 2019 г. острота зрения OD — 0,35 с корр. sph -0,5Д cyl +1,5Д ax100° = 1,0, OS — 0,35 с корр. sph -0,5Д cyl +1,5Д ax80° = 1,0. Рефракция OD: sph -0,5Д cyl +1,75Д ax 99°, OS sph -0,5Д cyl +1,5Д ax 82°. Биомикроскопически ОИ — голубое окрашивание склер. Картина глазного дна без патологических изменений. Диагноз ОИ: Смешанный астигматизм. Синдром голубых склер. В 2019 г. мальчик был обследован сурдологом: патологии не выявлено. Слух в норме.

На основании полученных данных: повышенной ломкости костей, наличия голубого окрашивания склер, генетической предрасположенности по отцовской линии и результатов медико-генетического исследования был выставлен диагноз: НО 1 типа, аутосомно-доминантный тип наследования.

Пациентка Е., 1 год 8 месяцев. Родилась 3 ребенком в семье, путем кесарева сечения. Вес при рождении 3660 г, длина 53 см, окружность головы 35 см, по шкале Апгар 8–9 баллов. Патологий при рождении не выявлено. На протяжении первых 10 месяцев жизни со стороны неврологического статуса очаговой симптоматики не обнаружено, в 10 месяцев и 4 дня при осмотре неврологом выставлен диагноз: задержка темпов моторного развития. Мышечный тонус ослаблен, ребенок не ползает, у опоры не встает. В 1 год, после курса физиотерапевтического лечения, отмечается сохранение тенденции к гипотонии в мышечном тонусе, ползает, стоит сама, у опоры поднимается и ходит. В 1 год 5 месяцев неврологический статус без очаговой симптоматики. При осмотре ортопедом патологии не выявлено. Осмотрена офтальмологом в 3 месяца выявлено легкое голубоватое окрашивание склер, выставлен диагноз: ОИ синдром голубых склер.

Выводы

Таким образом, одним из диагностически значимых признаков на ранних этапах развития наследственного нарушения соединительной ткани является голубое окрашивание склер глаза, при выявлении которого обязательным является проведение в ранние сроки медико-генетического исследования. Данный клинический случай, НО 1 типа демонстрирует, что разная пенетрантность гена у членов одной семьи ведет к полиморфизму клинических проявлений дисплазии соединительной ткани. Ведение пациентов с синдромом НО требует многокомпонентного подхода с решением вопросов профилактики повторных переломов и раннего остеопороза.

ЛИТЕРАТУРА

1. *Викторова, И. А.* Несовершенный остеогенез: полиморфизм клинических проявлений и тактика лечения / И. А. Викторова, Н. В. Коншу, Д. С. Иванова // Архив внутренней медицины. — 2015. — № 2. — С. 69–73.
2. Редкие генетические заболевания костной ткани: клиническое наблюдение семьи с несовершенным остеогенезом и фосфорной формой остеопении / И. Ю. Попова [и др.] // Остеопороз и остеопатии. — 2018. — № 21. — С. 28–33.