

**Клинико-генетическая характеристика пренатально установленного
несовершенного остеогенеза**

Научный руководитель – Софронова Виктория Максимовна

Охлопкова Кристина Анатольевна

Студент (специалист)

Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова, Медицинский институт, Центральная учебная научно-исследовательская лаборатория (ЦУНИЛ), Якутск, Россия

E-mail: ohlopkovakris@gmail.com

Введение. Несовершенный остеогенез (НО) представляет собой группу генетических нарушений с разным типом наследования, характеризующихся частыми переломами, костными деформациями, низкой минеральной плотностью кости и остеопенией. В большинстве случаев НО вызван доминантной мутацией генов *COL1A1* или *COL1A2*, кодирующих синтез α -2 цепей коллагена первого типа, в результате чего у людей, страдающих НО, содержание данного белка снижается в тканях, нарушаются также его структурные функции. Частота встречаемости заболевания колеблется от 1/10000 до 1/20000 новорожденных.

Цель исследования. Клинико-генетическое описание пренатального выявленного случая несовершенного остеогенеза.

Результаты исследования. Пробанд М., мужчина 1995 г.р. (30 лет). Из анамнеза жизни: родился в срок, физиологические роды. Пренатальное УЗИ перед родами выявило переломы трубчатых костей. Постнатально выявлены множественные переломы. С рождения диагностирован НО, ребенок находился в тяжелом состоянии, оценка по шкале Апгар составила 7/8 баллов. За всю жизнь к 2010 г. установлены 20 переломов конечностей. С 16 летнего возраста начинает ходить с помощью ходунков. На осмотре в 18 лет отмечают деформацию грудной клетки и конечностей, укорочение левой нижней конечности на 12 см. Генеалогический анамнез неотягощен по НО. С помощью секвенирования был выявлен не описанный в доступной литературе вариант с.2081G>A в гене *COL1A2*. Вариант валидирован по Сэнгер секвенированию.

Выводы. Клинические проявления НО у данного пробанда начались до рождения и продолжались в течение жизни с последующей деформацией конечностей.

Источники и литература

- 1) Мингазов Э.Р., Чибиров Г.М., Попков Д.А. Хирургические методы лечения деформаций конечностей у детей с несовершенным остеогенезом (обзор литературы) // Гений ортопедии. 2016. № 1. С. 97.