

Сравнительная характеристика клинических проявлений несовершенного остеогенеза у трех поколений пациентов из якутской семьи

Научный руководитель – Софронова Виктория Максимовна

Эверстова Светлана Дмитриевна

Студент (специалист)

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

E-mail: everstovasveta27@icloud.com

Введение: Несовершенный остеогенез (НО; OMIM #166200), также известный как болезнь «хрустального человека» - является наследственным генетическим заболеванием соединительной ткани, причина которого связана либо с дефектом строения коллагена, то есть с нарушением его первичной структуры, либо с недостаточным его синтезом, что обусловлено мутацией в генах COL1A1 и COL1A2. Клинические признаки НО в большинстве случаев включают повышенную ломкость костей в результате низкой прочности костной ткани, что приводит к повторным переломам, деформациям костей.

Цель работы: Представить сравнительную характеристику клинических проявлений НО с аутосомно-доминантным типом наследования у трех поколений пациентов из якутской семьи.

Результаты и их обсуждение:

У мужчины, 60 лет имеются классические проявления НО такие как треугольное лицо, серо-голубые склеры, множественные переломы, деформации грудной клетки и конечностей, рост 151 см. Множественные переломы отмечает с раннего детства. С возраста 40 лет наблюдается у врача-генетика. Генеалогический анамнез отягощен по НО: у сына и внука отмечаются множественные переломы, треугольное лицо и серо-голубые склеры. Все три поколения имеют схожий фенотип. С помощью массового параллельного секвенирования был выявлен ранее не описанный в доступной литературе вариант с.684delG в гене COL1A1 у пациента. Вариант был валидирован Сэнгер секвенированием, в результате которого подтвержден с.684delG в гетерозиготном состоянии в гене COL1A1. Выявленный вариант приводит к сдвигу рамки считывания.

Вывод: Клинические проявления заболевания во всех трех поколениях были схожими: манифестация в детском возрасте с множественных переломов трубчатых костей и позвонков.