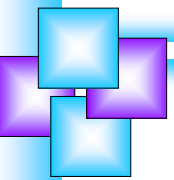




**Несовершенный остеогенез:
диагностика, клинические проявления
и ведение пациентов**

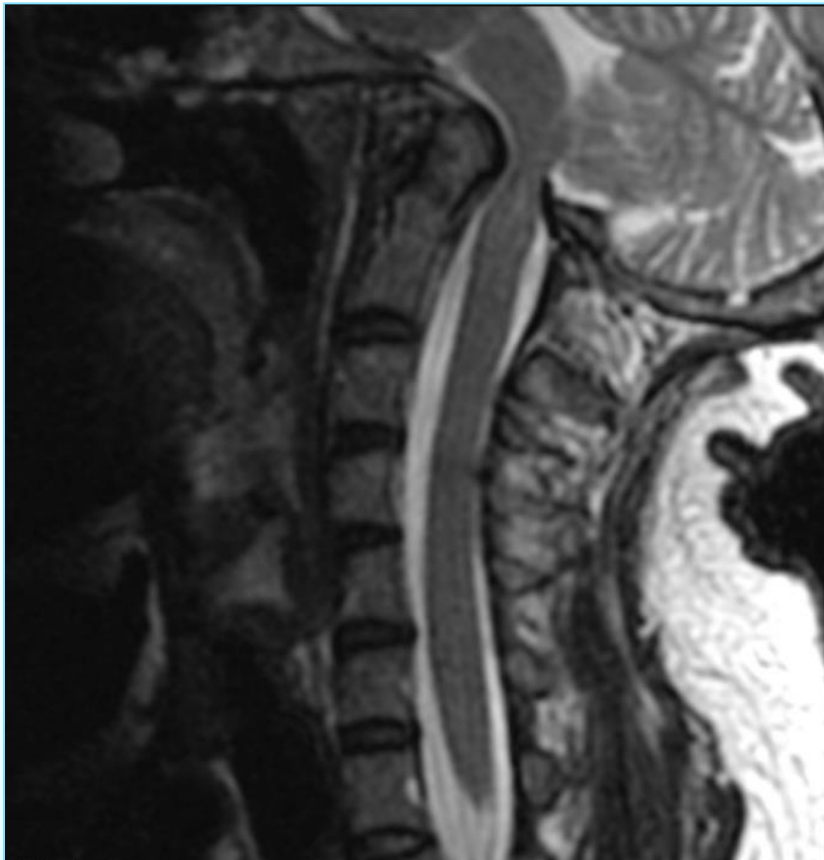


Несовершенный остеогенез (НО), или «болезнь хрустальных костей», — наследственное заболевание соединительной ткани, обусловленное нарушением синтеза и структуры коллагена I типа. В большинстве случаев заболевание связано с мутациями в генах *COL1A1* и *COL1A2*, что приводит к снижению прочности костной ткани и развитию системных проявлений дисплазии соединительной ткани. Распространенность, по мировым данным, составляет 1 случай на 10 000–20 000 новорожденных.

Клиническая картина характеризуется выраженной вариабельностью: от легких форм с редкими переломами до тяжелых, перинатально летальных форм. К основным проявлениям относятся патологические переломы, деформации длинных костей, снижение минеральной плотности костной ткани и низкорослость. Внескелетные проявления включают голубые склеры, несовершенный дентиногенез и прогрессирующую тугоухость.

Несовершенный остеогенез является мультисистемным заболеванием, требующим ранней диагностики и индивидуализированного подхода к ведению пациентов. Несмотря на значительный прогресс в изучении заболевания, сохраняется необходимость повышения клинической настороженности врачей в отношении ранних проявлений и современных терапевтических подходов.

В преддверии Всемирного дня осведомленности о несовершенном остеогенезе (6 мая) ГБУ ДНР «Республиканская научная медицинская библиотека» представляет подборку публикаций, посвященных клиническим проявлениям, диагностике и ведению пациентов с данным заболеванием.



Клинические проявления

Переломы • Деформации • Остеопения

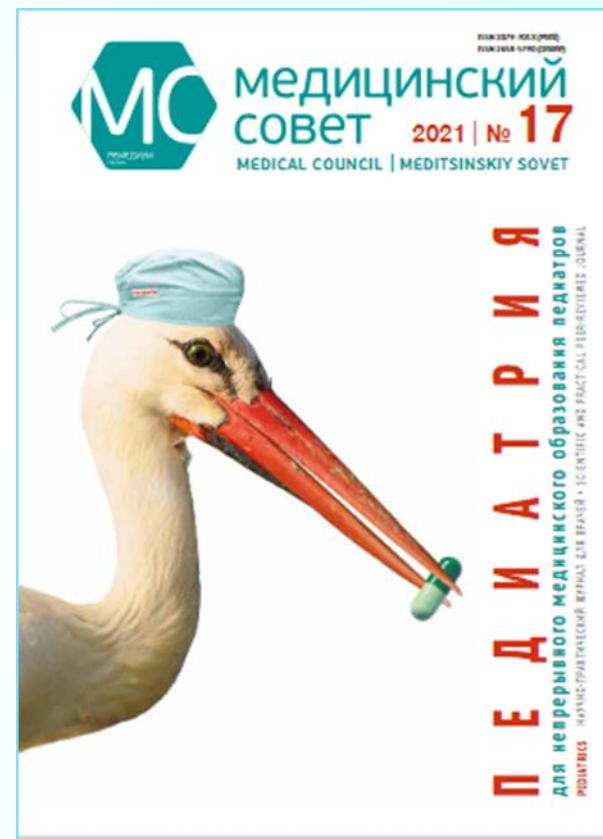
Трисветова, Е. Л. Диагностика, клинические признаки и лечение несовершенного остеогенеза / Е. Л. Трисветова // Медицинские новости. – 2025. – № 1. – С. 3–9.



Освещены аспекты выявления, клинической картины и терапевтических подходов при НО. К ключевым симптомам относят патологические переломы, возникающие при минимальном воздействии, костные деформации, снижение минеральной плотности костной ткани, а также низкорослость. Современная классификация заболевания включает 22 типа, среди которых типы I–IV составляют подавляющее большинство случаев. Диагностика заболевания проводится на основании клинических признаков, результатов инструментальных методов исследования и молекулярно-генетического исследования и консультирования. Фармакотерапия подбирается индивидуально с учетом нозологической формы и доминирующей симптоматики.

Несовершенный остеогенез: обзор литературы и клинический случай перинатально-летального типа заболевания / Л. Я. Климов, Т. М. Вдовина, В. А. Печёнкина [и др.] // Медицинский совет. – 2021. – № 17: Педиатрия. – С. 226–234.

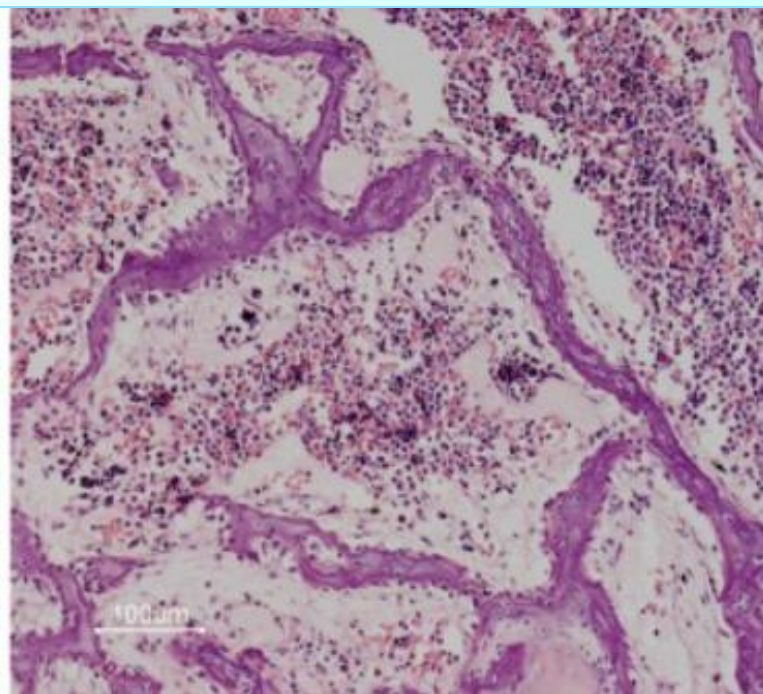
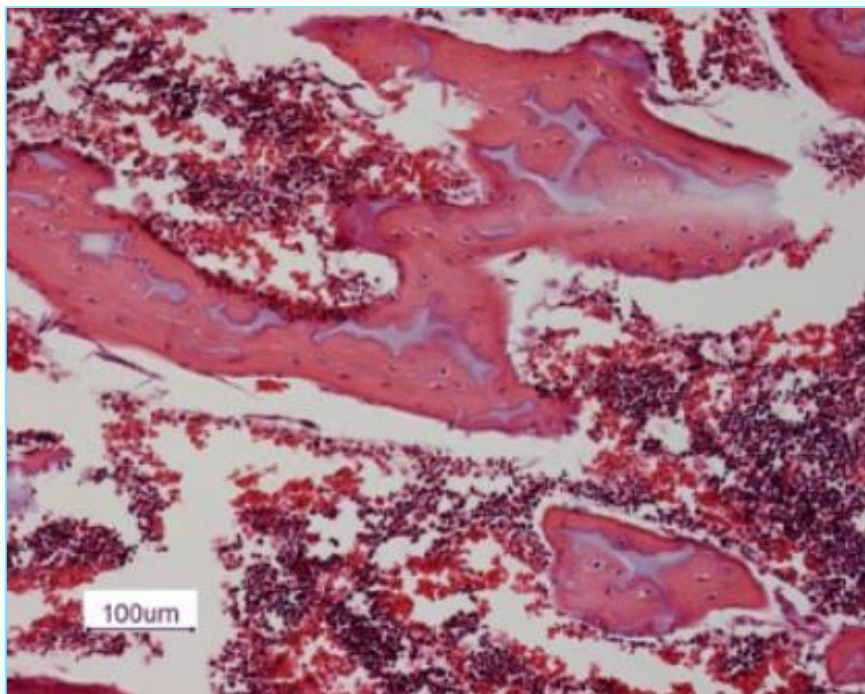
Анализируются данные о распространенности НО, его генетической variability и функциональной роли белков, задействованных в формировании костной структуры. Предложена клиническая типология наиболее распространенных форм заболевания. Представлен клинический случай: перинатальная летальность у девочки с выраженными клиническими и рентгенологическими признаками II типа НО (врожденный НО, синдром Вролика). Особую ценность данному наблюдению придает обнаружение посредством параллельного секвенирования ранее незарегистрированной мутации с.1966G>A в гетерозиготном состоянии по 29-му экзону гена COL1A1.



Варианты патологии позвоночника у пациентов с несовершенным остеогенезом: обзор литературы / Е. Н. Щурова, С. О. Рябых, П. В. Очирова [и др.] // Травматология и ортопедия России. – 2022. – Т. 28, № 1. – С. 118–127.



Осуществлен анализ сведений о патологических состояниях позвоночного столба, ассоциированных с НО. Уделено внимание широкому спектру проявлений, клинической значимости и трудностям в установлении диагноза и проведении терапии. Отмечено, что сколиотические и кифосколиотические деформации являются наиболее часто встречающимися. Аномалии краниовертебральной зоны диагностируются у 37% пациентов с НО и обнаруживаются при всех четырех классифицированных типах заболевания. Клиническая картина может варьироваться от полного отсутствия симптоматики до острого сдавления продолговатого мозга, нарушений ликвородинамики, проявляющихся гидроцефалией, синингомиелией и повреждением черепных нервов.



Диагностика и генетические аспекты

COL1A1 • COL1A2 • Молекулярная диагностика

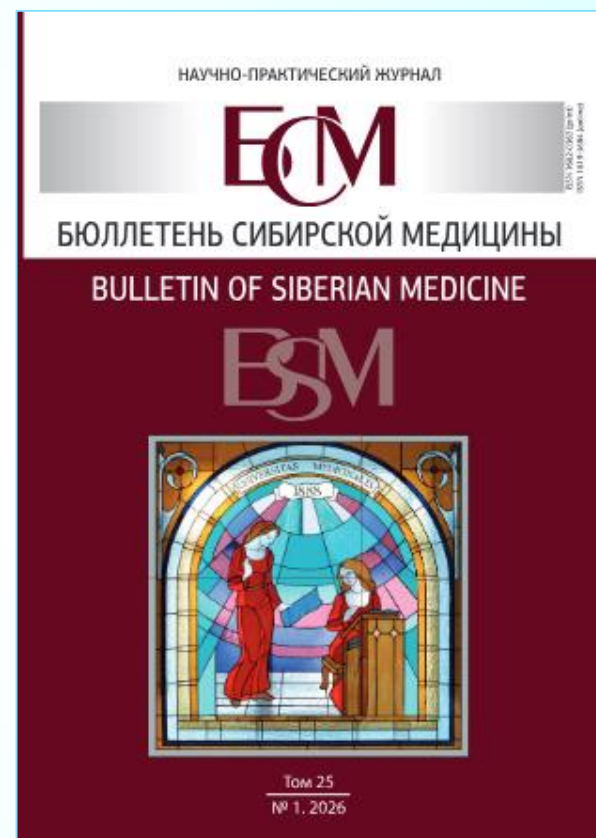
Несовершенный остеогенез III типа: современное состояние проблемы и результаты клинического наблюдения новорожденного ребенка / Е. Ю. Брыксина, Г. М. Летифов, М. Х. Тумасова [и др.] // Научно-медицинский вестник Центрального Черноземья. – 2025. – Т. 26, № 2 (100). – С. 93–101.



Проведен анализ состояния проблемы и данных клинического наблюдения новорожденного младенца. Установлено, что к наиболее распространенным клиническим, лабораторным и инструментальным проявлениям относятся костные переломы, деформации костей конечностей, а также проявления остеопении или остеопороза. Особенностью данного клинического случая стало легкое течение заболевания с благоприятным начальным периодом, что нетипично для НО III типа. Тем не менее, были выявлены сопутствующие признаки, общие для всех случаев НО: снижение плотности костной ткани (osteopenia) и наличие стигм.

Несовершенный остеогенез в семье с новым вариантом в гене COL1A1 и гонадным мозаицизмом: описание клинического случая / К. Г. Забудская, А. Э. Восканян, Р. Г. Курамагомедова, О. П. Рыжкова // Бюллетень сибирской медицины. – 2026. – Т. 22, № 1. – С. 197–201.

Представлено описание клинического случая семьи, в которой у ребенка-пробанда и его сестры диагностирован НО, связанный с мутациями в гене COL1A1. У родителей и других детей данной семьи клинические проявления заболевания отсутствуют. Анализ клинических и генетических данных позволяет предположить наличие гонадного мозаицизма у одного из родителей. Данное наблюдение акцентирует внимание на значимости проведения молекулярно-генетического тестирования не только у пробанда, но и у его родителей. Это необходимо для точного установления механизма наследования заболевания и прогнозирования вероятности возникновения новых случаев в семье.



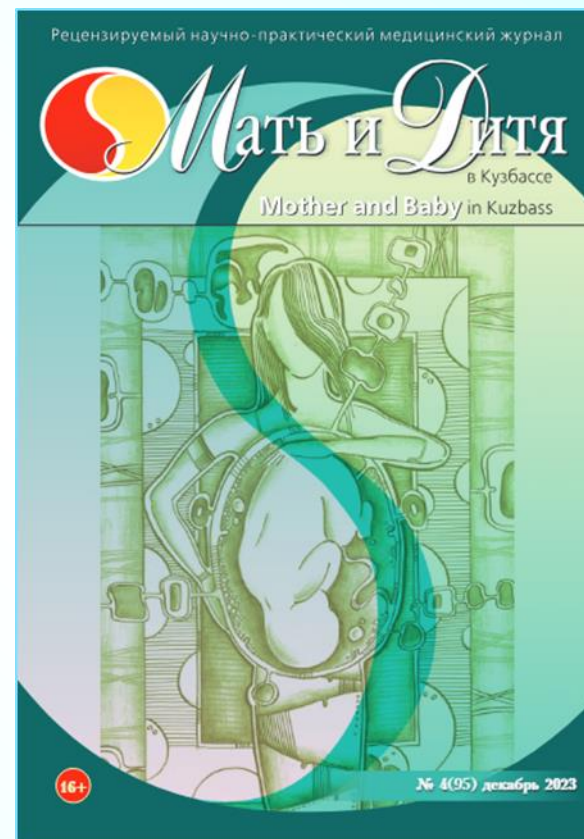
Анализ фенотипических проявлений дисплазии соединительной ткани у взрослых пациентов с несовершенным остеогенезом и разработка алгоритма диагностики / Д. И. Валеева, Р. И. Хусаинова, Л. Н. Хусаинова [и др.] // Научно-практическая ревматология. – 2025. – Т. 63, № 2. – С. 190–196.



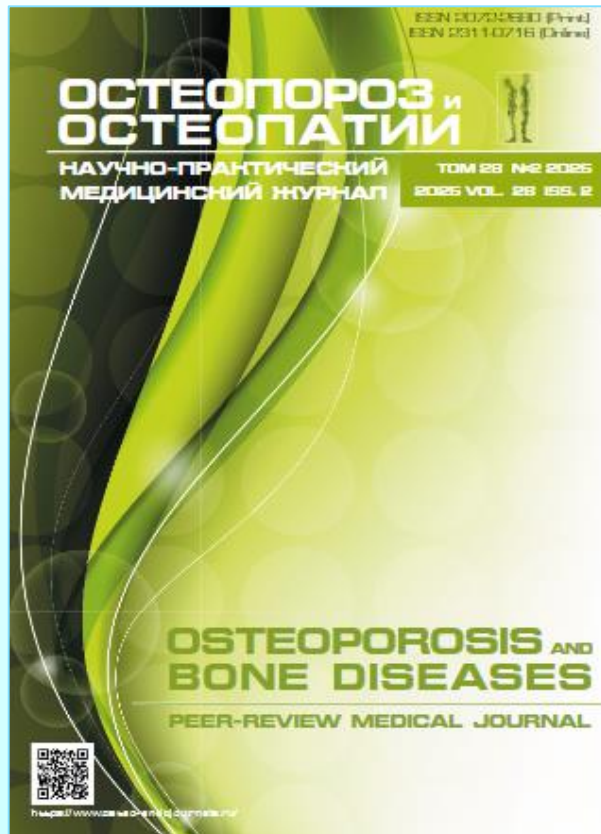
Систематизированы клинические признаки дисплазии соединительной ткани у пациентов с НО. У пациентов, страдающих данным заболеванием, наблюдались следующие наиболее распространенные проявления: крепитация височно-нижнечелюстного сустава, аномалии эмали зубов, генерализованная гипермобильность суставов, кифосколиотическая деформация позвоночника, деформации грудной клетки, вальгусная деформация стоп, суставная крепитация, пролапс митрального клапана и артериальная гипотензия.

Матошин, С. В. Семейное наблюдение несовершенного остеогенеза: исходы беременностей, тактические подходы и перспективы решения проблемы / С. В. Матошин, С. В. Шрамко // *Мать и Дитя в Кузбассе*. – 2023. – № 4 (95). – С. 86–91.

Описаны исследования четырех поколений женщин из одной семьи (прабабушка, бабушка, мать, дочь), страдающих НО. Рассмотрен исход двух беременностей у одной из пациенток (дочери), за которыми непосредственно наблюдали исследователи. Данное клиническое наблюдение подтверждает высокий риск передачи НО по наследству. Также подчеркивается критическая важность своевременного проведения генетического консультирования и назначения патогенетической терапии. Эти меры направлены на улучшение прогноза заболевания и уменьшение степени инвалидизации пациентов.



X-сцепленный остеопороз/несовершенный остеогенез вследствие мутации в гене PLS3: первое описание в России / Е. О. Мамедова, Е. С. Сеньюшкина, С. А. Бурякина [и др.] // Остеопороз и остеопатии. – 2025. – Т. 28, № 2. – С. 19–28.



Представлен клинический случай НО, диагностированного у двух родных братьев. Молекулярно-генетическое тестирование выявило у пациентов гемизиготные мутации в гене PLS3, конкретно вариант NM_005032.7: c.836_837dup. Начало патологического процесса у братьев отмечено с раннего детского возраста, проявляясь переломами костей предплечий. У старшего ребенка также зафиксированы переломы проксимального отдела плечевой кости и большого вертела бедренной кости. В дальнейшем у обоих sibсов диагностированы множественные компрессионные переломы тел позвонков.

Цхай, В. Б. Клиническое наблюдение нетравматического перелома шейки бедренной кости и позвоночника у роженицы с несовершенным остеогенезом – синдромом Лобштейна-Ван-дер-Хеве / В. Б. Цхай, О. В. Костарева, Д. А. Семенова // *Акушерство и гинекология: новости, мнения, обучение.* – 2024. – Т. 12, № 4. – С. 61–66.

Представлен клинический случай развития спонтанного перелома в послеродовом периоде у пациентки с синдромом Лобштейна-Ван-дер-Хеве. Этот синдром известен как поздняя форма НО. Его отличительными особенностями являются сопутствующий остеопороз, изменение цвета склер на синеватый оттенок и снижение слуха. Синдром относится к группе врожденных нарушений соединительной ткани и возникает вследствие множественных генетических аномалий. Подчеркнуто, что врачи акушеры-гинекологи должны обладать знаниями не только о наличии таких заболеваний, но и быть готовыми к проведению адекватных лечебно-диагностических мероприятий.

АКУШЕРСТВО И ГИНЕКОЛОГИЯ

НОВОСТИ • МНЕНИЯ • ОБУЧЕНИЕ

журнал для непрерывного
медицинского образования врачей

Том 12, № 4 (46), 2024

Главные редакторы

Г.Т. Сухих

М.А. Курцер

В.Е. Радзинский

Главный редактор номера

Г.Т. Сухих

Журнал включен в Перечень российских рецензируемых научных журналов, которые рекомендованы Высшей аттестационной комиссией при Министерстве науки и высшего образования Российской Федерации (ВАК) для публикации результатов диссертаций на соискание ученой степени кандидата и доктора наук
Журнал индексируется: Российский индекс научного цитирования (РИНЦ, eLibrary.ru),
Реферативный журнал ВИНТИ, Ulrich's Periodicals Directory, EBSCO



ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА
«ГЭОТАР-Медиа»

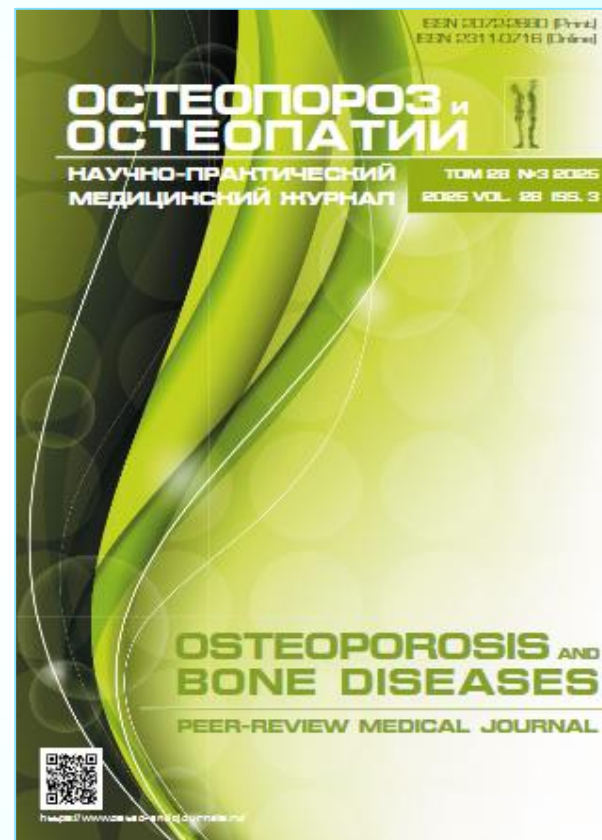


Лечение и ведение пациентов

Бисфосфонаты • Хирургия • Реабилитация

Валеева, Д. И. Оценка эффективности терапии бисфосфонатами взрослых пациентов с несовершенным остеогенезом / Д. И. Валеева, Р. И. Хусаинова, А. В. Тюрин // *Остеопороз и остеопатии*. – 2025. – Т. 28, № 3. – С. 4–11.

Проведена оценка результативности бисфосфонатной терапии у взрослых пациентов, страдающих НО. Исследование выявило, что у пациентов сохраняются пониженные значения минеральной плотности костной ткани и z-критерия, а также умеренный, перманентный болевой синдром костной этиологии, не ассоциированный с произошедшими переломами. Ключевыми критериями для пролонгирования бисфосфонатной терапии определены: наличие патологических переломов в течение последнего года, значение z-критерия, равное или ниже $-2,0$, а также наличие умеренного, устойчивого болевого синдрома в костях (по визуальной аналоговой шкале (ВАШ) более 5 баллов).



Случай из практики: новорожденный с несовершенным остеогенезом (синдром Вролика) / А. К. Аязбеков, Г. Н. Таскынова, Р. Г. Нурхасимова [и др.] // Фармация Казахстана. – 2023. – № 3. – С. 11–15.



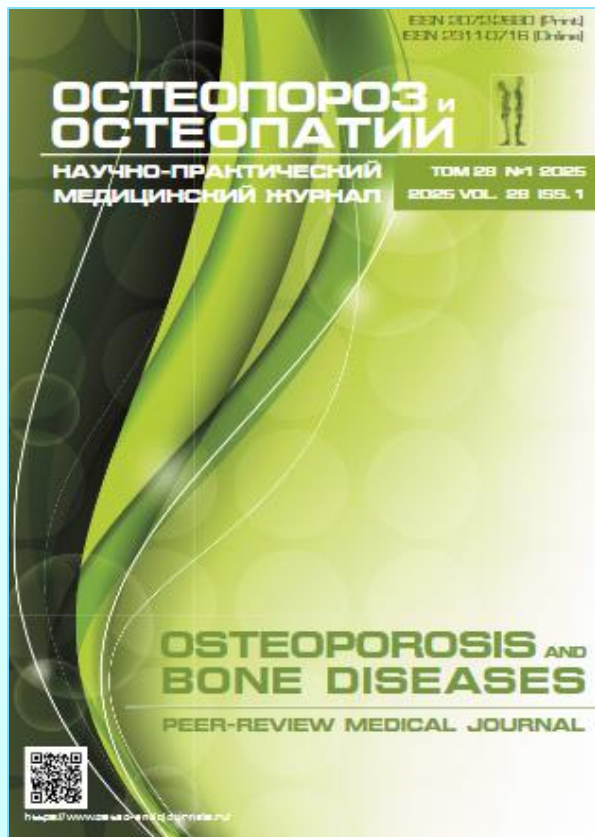
Описан клинический случай НО II типа у младенца в период новорожденности. Диагноз был поставлен на основании характерных клинических проявлений и результатов рентгенологического исследования, выявивших наличие множественных внутриутробных и постнатальных переломов костей. Обследование обоих родителей не выявило признаков патологии костной системы. Наблюдалась прогрессирующая негативная динамика состояния младенца, включая развитие гемодинамических нарушений, безуспешные реанимационные мероприятия и констатацию биологической смерти. Общая продолжительность жизни новорожденного составила 43 часа 10 минут.

Особенности и результаты хирургического лечения тугоухости при несовершенном остеогенезе / А. И. Крюков, Е. В. Гаров, Е. Е. Зеликович [и др.] // Вестник оториноларингологии. – 2023. – Т. 88, № 6. – С. 5–14.

Проведено исследование, посвященное анализу специфики и исходов оперативного вмешательства по коррекции сенсоневральной глухоты у пациентов с НО. Результаты демонстрируют, что хирургическое лечение патологий стремени у лиц с НО и кондуктивной или смешанной формами тугоухости обладает высокой функциональной эффективностью. Принимая во внимание деминерализацию костных тканей височной кости, для оптимизации процесса звукопроведения и достижения стойких функциональных показателей рекомендуется использование аутохрящевых трансплантатов при протезировании стремени.



Результаты остеосинтеза бедренной кости пластинами у пациентки с несовершенным остеогенезом / К. В. Шевырев, Д. А. Шавырин, Д. В. Мартыненко [и др.] // Остеопороз и остеопатии. – 2025. – Т. 28, № 1. – С. 38–47.



Описан клинический случай лечения пациентки с НО, которая с интервалом 2,5 года перенесла две операции остеосинтеза бедренной кости пластинами. Первая операция выполнялась по поводу перелома диафиза бедренной кости на фоне варусной деформации. Второе оперативное вмешательство было направлено на устранение периимплантного перелома проксимального отдела бедренной кости. В обоих случаях отмечена успешная консолидация костной ткани. Представленный случай демонстрирует, что накостный остеосинтез может быть эффективен при лечении переломов бедренной кости у пациентов с НО с достижением консолидации при соблюдении описанных хирургических нюансов.

Методические рекомендации для специалистов помогающих профессий в организации социально-психологической помощи детям, подросткам, молодым взрослым с несовершенным остеогенезом и членам их семей. – Москва : Благотворительный фонд «Хрупкие люди», 2021. – 91 с.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

для специалистов
помогающих профессий в
организации социально-
психологической помощи детям,
подросткам, молодым взрослым с
несовершенным остеогенезом и
членам их семей.

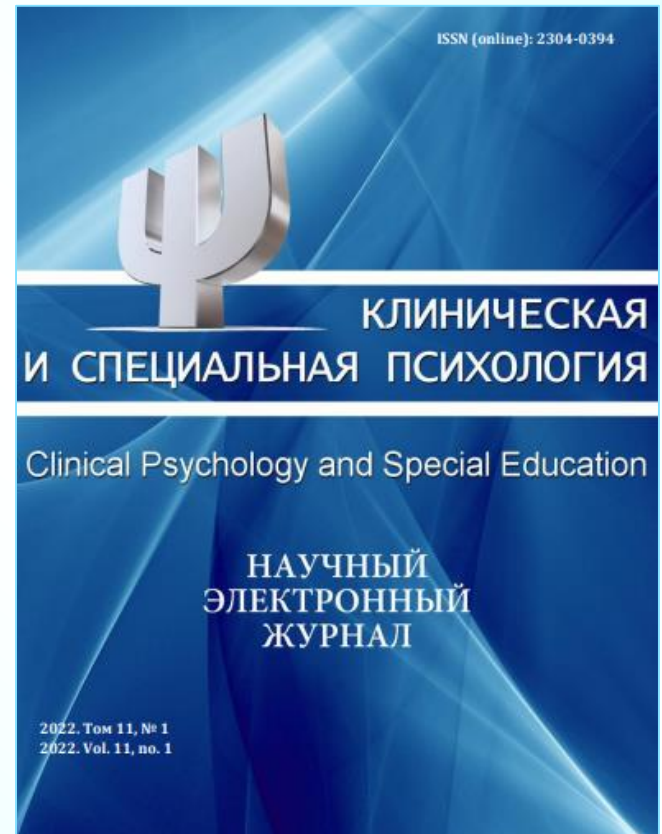
Подготовлено сотрудниками Благотворительного
фонда
«Хрупкие люди» и привлеченными специалистами
Департамента психологии факультета социальных
наук Национального исследовательского
университета «Высшая школа экономики» при
поддержке Фонда президентских грантов.

Москва, 2021 г

Представлена классификация стратегий, применяемых для обеспечения психологической и социальной помощи индивидам, страдающим НО, а также рассматриваются психологические аспекты и методы работы с членами их семей. Акцентируется значение не только медицинских, но и психологических мер в процессе реабилитации. Отмечается успешный опыт внедрения программ, предусматривающих взаимодействие психолога с пациентами и их семьями. Особый акцент сделан на важности персонализированного подхода, поскольку каждый пациент нуждается в уникально разработанном плане поддержки.

Возможности коррекции эмоционально-личностной сферы детей и подростков с несовершенным остеогенезом в ходе проведения социально-психологической реабилитационной программы / Ю. Е. Куртанова, Е. А. Мещерякова, А. Б. Харитонов, А. А. Ровнова // Клиническая и специальная психология. – 2022. – Т. 11, № 1. – С. 44–66.

Проведен анализ специфических эмоционально-личностных характеристик несовершеннолетних, страдающих НО, а также оценена результативность разработанной социально-психологической программы, направленной на их коррекцию. По результатам диагностики выявлено, что динамика отношения к заболеванию коррелирует с возрастом пациентов: наблюдается прогрессирующее углубление осведомленности о болезни, трансформация эмоционального отклика на нее, усиление вовлеченности в терапевтический процесс и повышение мотивации к выздоровлению.





ГБУ ДНР
**«Республиканская научная
медицинская библиотека»**

Адрес: 283001, г. Донецк, бульвар Пушкина, 26

**Телефоны: + 7 (856) 304-61-90
+ 7 (856) 338-07-60
+ 7 (949) 418-95-25**

E-mail: med_library_don@mail.ru

https://rnmb-don.ru

