

ТАШКЕНТСКИЙ ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ

ПЕДИАТРИЯ

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ № 3/2020

ЗАБОЛЕВАЕМОСТЬ ОГРАНИЧЕННОЙ СКЛЕРОДЕРМИЕЙ
В УЗБЕКИСТАНЕ И ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКИХ
ПРОЯВЛЕНИЙ У ДЕТЕЙ В РАЗЛИЧНЫХ
ВОЗРАСТНЫХ ГРУППАХ
СТР.5



ОСНОВАН
1996
ГОДУ

ISSN 2091-5039





МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ УЗБЕКИСТАНА
ТАШКЕНТСКИЙ ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ

Педиатрия

научно-практический журнал

Зарегистрирован Агентством печати и информации Республики Узбекистан 29 декабря 2006 году. Свидетельство № 02-009

Решением Высшей аттестационной комиссии (ВАК) при Кабинете Министров Республики Узбекистан журнал «Педиатрия» включен в Перечень ведущих рецензируемых научных журналов и изданий, выпускаемых в Республике Узбекистан, в которых рекомендована публикация основных результатов диссертационных исследований на соискание ученой степени доктора медицинских наук (Утверждено Постановлением Президиума ВАК РУз. № 201/3 от 30 декабря 2013 года)

Публикация рекламы на коммерческой основе.

За правильность рекламного текста ответственность несет рекламодатель.

Рекламодатели предупреждены редакцией об ответственности за рекламу незарегистрированных и не разрешенных к применению Министерством здравоохранения РУз лекарственных средств и предметов медицинского назначения.

Рукописи, фотографии и рисунки не рецензируются и не возвращаются авторам. Авторы несут ответственность за достоверность излагаемых фактов, точность цифровых данных, правильность названий препаратов, терминов, литературных источников, имен и фамилий.

Адрес редакции:
100140, Республика Узбекистан,
г.Ташкент, ул.Богишамол, 223
тел.: +99871 260-28-57;
факс: +99871 262-33-14
сайт: tashpmi.uz/ru/science/journal_pediatriy
Индекс для подписчиков: 852
Распространяется только по подписке.

Заведующая редакцией: В.Р. Абдурахманова
Технический редактор: М.И. Мансурова
Редакторы: С.Х.Назаров, К.Х.Назарова, Н.И.Гузачева
Дизайн и верстка: А.Асраров
Формат 60x84 1/8, усл.печ.л. 21. Заказ № 1297
Тираж 100 шт
Подписано в печать 24.11.2020
Отпечатано в ООО "Credo Print",
г. Ташкент, ул. Богишамол 160.

Главный редактор: Даминов Б.Т
Заместитель главного редактора: Гулямов С.С.
Ответственный секретарь: Муратходжаева А.В.

РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ

Аитов К.А. (Иркутск, Россия)
Алимов А.В. (Ташкент)
Арипова Т.У. (Ташкент)
Атаниязова А.А.(Нукус)
Ахмедова Д.И. (Ташкент)
Баранов А.А. (Москва, Россия)
Боранбаева Р.З.(Астана, Казахстан)
Джумашаева К.А. (Бишкек, Кыргызстан)
Дэвил Д. (Рим, Итальянская Республика)
Захарова И.Н (Москва, Россия)
Зоркин С.Н. (Москва, Россия)
Иванов Д.О. (Санкт-Петербург, Россия)
Иноятов А.Ш.(Бухара)
Малов И.В. (Иркутск, Россия)
Магазимов М.М.(Андижан)
Набиев З.Н. (Душанбе, Таджикистан)
Орел В.И. (Санкт-Петербург, Россия)
Разумовский А.Ю. (Москва, Россия)
Рикардо С. (Вашингтон, США)
Рузиев Р.У.(Ургенч)
Туйчиев Л.Н. (Ташкент)
Хаитов К.Н. (Ташкент)
Чонг Пёнг Чунг (Сеул, Южная Корея)
Шамсиев А.М.(Самарканд)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ

Алиев М.М. (Ташкент)
Амонов Ш.Э. (Ташкент)
Арипов А.Н. (Ташкент)
Асадов Д.А. (Ташкент)
Ашурова Д.Т. (Ташкент)
Бахрамов С.С. (Ташкент)
Бузруков Б.Т. (Ташкент)
Даминов Т.О. (Ташкент)
Иноятова Ф.И. (Ташкент)
Искандаров А.И. (Ташкент)
Исмаилов С.И. (Ташкент)
Камилова А.Т. (Ташкент)
Кариев Г.М. (Ташкент)
Каримжанов И.А. (Ташкент)
Маджидова Ё.Н.(Ташкент)
Рахманкулова З.Ж. (Ташкент)
Саатов Т.С. (Ташкент)
Содиқова Г.К. (Ташкент)
Таджиев Б.М (Ташкент)
Ташмухамедова Ф.К. (Ташкент)
Хасанов С.А. (Ташкент)
Шарипов А.М. (Ташкент)
Шарипова М.К. (Ташкент)
Шомансурова Э.А. (Ташкент)
Эргашев Н.Ш. (Ташкент)

disease can be prevented. Step-by-step treatment allows to reduce possible deformities in the bones, to master self-management skills in children, to reduce compensation deformities due to axillary joints, and to coordinate neurological deficien-

the proper development of motor activity in children. Therefore, treatment of the feet by means of a step-by-step complex and archeological method ensures the early formation of alternative movement skills in them.

Гулямова М.А., Рахманкулова З.Ж., Тухтаева У.Д., Имамова А.

НЕСОВЕРШЁННЫЙ ОСТЕОГЕНЕЗ (СИНДРОМ ГОЛУБЫХ СКЛЕР)

Ташкентский педиатрический медицинский институт

Несовершенный остеогенез или хрустальная болезнь – большая группа заболеваний, связанных с генетическими нарушениями в организме человека, и одно из них проявляется в виде повышенной ломкости костей. Популяционная частота – 7,2:10000. Соотношение полов – М1: Ж1. Основных причин здесь может быть две. Первая – недостаточное количество коллагена, одного из самых важных белков в структуре любой костной ткани. Вторая причина – качество имеющегося коллагена не соответствует нормам, хотя его количество не вызывает никаких опасений. Чаще всего патология передается по наследству. Тип наследования аутосомно-доминантный, но описаны тяжелые неонатальные формы с аутосомно-рецессивным типом наследования, однако встречаются и случаи индивидуальных мутаций, когда в семье, ни у кого такого заболевания нет, а у родившегося малыша оно имеется.

На сегодняшний день известно 7 типов этой генетической патологии. Самой лёгкой считается первый тип, который и является самым распространённым. За ним следует второй тип, один из самых тяжёлых, со смертельным исходом буквально в первые месяцы жизни. Третья разновидность – быстро прогрессирующая патология с большим количеством всевозможных деформаций. Четвёртый

тип – люди имеют некоторые деформации, но у них полностью отсутствует изменение в области склер. Пятый полностью соответствует предыдущему, но здесь при исследовании можно получить уникальный гистологический результат при исследовании тканей пациента. Шестой тип соответствует четвертому, но также со своими уникальными гистологическими данными. Седьмая разновидность возникает при наличии мутации одного из белков хрящевой ткани.

Хрустальные дети с этой болезнью имеют каждый свою клиническую картину, которая будет полностью зависеть от типа заболевания. Так как в мире самыми распространёнными являются именно четыре первых вида.

Хрустальная болезнь первого вида – это нормальный коллаген, который вырабатывается в недостаточном количестве. Это приводит к частым переломам костей, особенно когда ребёнок ещё не достиг половой зрелости. Наблюдается небольшое искривление позвоночника, связки суставов очень слабые, из-за чего пациент практически не может передвигаться самостоятельно. Присутствует пониженный мышечный тонус. Слабость мышечно-связочного аппарата проявляется разболтанностью суставов и грыжами.

Рентгенологически выявляются остеопо-



ПЕДИАТРИЯ 3/2020

роз, истончение кортикального слоя, тонкие диафизы с расширенными метафизами, множественные костные мозоли. Но особое внимание следует уделить глазам. При первом типе заболевания глазной белок полностью обесцвечен, а сами глаза имеют бледный голубовато-карий оттенок. Характерно тонкая кожа. У некоторых детей может наблюдаться полная потеря слуха.

Единственный риск для жизни – это фатальные переломы. В остальном продолжительность жизни ничем не отличается от жизни здорового человека.

При втором типе хрустальной болезни коллагена либо недостаточно, либо он низкого качества. Большинство детей в этом случае умирают в первый год жизни. Основная причина – внутричерепное кровоизлияние либо дыхательная недостаточность. Из-за неполного развития лёгочной ткани отмечаются постоянные трудности с дыханием. Также имеются деформации костей в тяжёлой степени и невысокий рост.

При третьем типе коллагена достаточно, но он плохого качества. В этом случае кости лома-

ются даже под весом собственного тела, иногда даже в период внутриутробного развития. Могут возникать проблемы с дыханием. Присутствуют и такие симптомы, как: искривление позвоночника и грудной клетки, слабость связок, слабый тонус мышц, полное обесцвечивание глаз, ранняя потеря волос. Симптомы у новорожденных проявляются относительно слабо, с возрастом же они начинают прогрессировать. Продолжительность жизни может оставаться в пределах нормы.

При четвёртом типе болезнь хрустального человека выражается практически теми же самыми симптомами, что и в предыдущем случае.

Существуют тяжелые неонатальные формы, характеризующиеся множественными переломами ребер, конечностей, мембранозным черепом, внутричерепными кровоизлияниями и нарушением дыхания, что приводит к смерти новорожденного. Описаны индивиды только с голубыми склерами без других признаков синдрома, имеющие пораженных родственников I степени родства.





роз, истончение кортикального слоя, тонкие диафизы с расширенными метафизами, множественные костные мозоли. Но особое внимание следует уделить глазам. При первом типе заболевания глазной белок полностью обесцвечен, а сами глаза имеют бледный голубовато-карий оттенок. Характерно тонкая кожа. У некоторых детей может наблюдаться полная потеря слуха.

Единственный риск для жизни – это фатальные переломы. В остальном продолжительность жизни ничем не отличается от жизни здорового человека.

При втором типе хрустальной болезни коллагена либо недостаточно, либо он низкого качества. Большинство детей в этом случае умирают в первый год жизни. Основная причина – внутричерепное кровоизлияние либо дыхательная недостаточность. Из-за неполного развития лёгочной ткани отмечаются постоянные трудности с дыханием. Также имеются деформации костей в тяжёлой степени и невысокий рост.

При третьем типе коллагена достаточно, но он плохого качества. В этом случае кости лома-

ются даже под весом собственного тела, иногда даже в период внутриутробного развития. Могут возникать проблемы с дыханием. Присутствуют и такие симптомы, как: искривление позвоночника и грудной клетки, слабость связок, слабый тонус мышц, полное обесцвечивание глаз, ранняя потеря волос. Симптомы у новорожденных проявляются относительно слабо, с возрастом же они начинают прогрессировать. Продолжительность жизни может оставаться в пределах нормы.

При четвёртом типе болезнь хрустального человека выражается практически теми же самыми симптомами, что и в предыдущем случае.

Существуют тяжёлые неонатальные формы, характеризующиеся множественными переломами ребер, конечностей, мембранозным черепом, внутричерепными кровоизлияниями и нарушением дыхания, что приводит к смерти новорожденного. Описаны индивиды только с голубыми склерами без других признаков синдрома, имеющие пораженных родственников I степени родства.



Рис 1. Общий вид больного. В боковых областях грудной клетки и живота – геморрагические расстройства в виде пятен.



Рис. 2. Иммобилизация при переломе бедренных костей обеих ног.

Наблюдаемая нами новорожденная девочка 6.10.18. года рождения, вес при рождении 2952г., рост 50см., окружность головы 34см., окружность груди 32 см поступила на 6 сутки жизни в 5ГДБ г. Ташкента в реанимационное отделение.

Из анамнеза: Ребёнок от I беременности, I родов. Беременность протекала на фоне анемии (Hb 94г/л), ОРВИ в I и III триместрах с

температурой, в 17 недель – угроза прерывания. По данным доплерографии в 33 недели – нарушение маточно-плацентарного кровотока 2 степени и многоводие

Роды в срок 39-40 недель. Ребенок родился в асфиксии по ОАШ 5-6 баллов.

Семейный анамнез: со слов матери, брак не родственник и в семье наследственно - обусловленных больных не имеется.



Рис 3. Деформированы уши, короткая шея, контрактура мелких суставов (артрогрипоз), удлинены пальцы рук.



Рис. 4. Рентгенограмма тазобедренного и коленного суставов. Перелом верхней трети обеих бедренных костей со смещением дистальных костных отломков.

Несовершенный остеогенез (Синдром голубых склер). Рекомендовано кровь на кариотипирование. Осмотр детского травматолога: произведено скелетное вытяжение сломанных костей.

Общий анализ крови без особых изменений. Биохимия: общий белок - 39г/л, сахар –

8,9. Общий билирубин 40,0, непрямой 13,8. Кал на УПФ – высеян *Kl.pneumoniae* > 3x⁸kos.

Данный случай описывается как наследственная патология, представляющий практический интерес не только для неонатологов, педиатров, а также для других смежных специалистов.

Литература

1. Козлова С.И. Семанова Е. Деминова М.С.Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Ленинград "Медицина", 1987.
2. Young L. D., Harper P. S. Recurrence risk in osteogenesis imperfect. Lancet, 1980; 1: 432
3. Francis M. J. O., Bause Y. a. Smith P. Osteogenesisimperfecta: a. new classification. Birth Defect, 1976; 11: 99-102
4. Sillence D. O., Senn A., Danks D. M. Genetic heterogeneity in osteogenesis in perfecta. J. Med. Genet., 1979; 16: 101-116

