



Актуальность

В настоящее время описано большое количество редких генетических заболеваний, протекающих с поражением скелета, характеризующихся многообразием клинической картины и требующих четкого алгоритма дифференциальной диагностики.

Цель

Проведение анализа структуры и дифференциальной диагностики редких заболеваний, протекающих с поражением скелета.

Материалы и методы

Проведен анализ историй болезни, амбулаторных карт и обследование 6 пациентов (3 девочки и 3 мальчика) в возрасте 6-13 лет, наблюдающихся на диспансерном учете у педиатра и ортопеда с патологией скелета.

Результаты

КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ, ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ ВСЕХ ОБСЛЕДОВАННЫХ ПАЦИЕНТОВ

- ❖ задержка психомоторного развития на первом году жизни
- ❖ развитие деформации нижних конечностей, контрактур суставов на первом-втором году жизни
- ❖ Результаты молекулярно-генетической диагностики:
 1. Спондилоэпифизарная дисплазия;
 2. Мукополисахаридоз I типа (синдром Гурлер-Шейе);
 3. Синдром Конради-Хюнермана;
 4. Синдром Брука (n=3)
- ❖ У пациентки с спондилоэпифизарной дисплазией отмечался также дистальный парапарез, низкий рост, деформации позвоночного столба (кифоз) и грудной клетки, энцефалопатия
- ❖ У девочки с синдромом Гурлер-Шейе – грубоватые черты лица, короткая шея, низкий рост, гипертрофия лимфоглоточного кольца, пупочная грыжа, сколиоза, гепатоспленомегалия, миксоматозно измененный митральный клапан.
- ❖ Для пациентки с синдромом Конради-Хюнермана характерно было наличие врожденного ихтиоза, алопеции, кифосколиоза, катаракты.
- ❖ У трех мальчиков с синдромом Брука из одной семьи, рожденных в кровнородственном браке выявлена множественная контрактура суставов верхних и нижних конечностей, энцефалопатия.



Рис. 2. Спондилоэпифизарная дисплазия (иллюстрация из свободного доступа сети интернет)

Рис. 1. Синдром Конради-Хюнермана (врожденный ихтиоз, алопеция, кифосколиоз, катаракта)

Получено ИДС от матери пациентки на использование фотоматериалов

Рис. 3. МПС I типа (короткая шея, широкая грудная клетка, деформация грудной клетки, вальгусная деформация коленных суставов, изменение кисти по типу «когтистая лапа»)



Получено ИДС от матери пациентки на использование фотоматериалов

Выводы

- 1) Представленные клинические случаи демонстрируют общую симптоматику поражения скелета и специфические клинические проявления, характерные для каждого заболевания
- 2) В практике педиатра необходимо постоянное совершенствование знаний и междисциплинарный подход для дифференциальной диагностики ряда заболеваний.