



ИНФОРМАЦИЯ

5-я МЕЖДУНАРОДНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ ПО СКЕЛЕТНЫМ ДИСПЛАЗИЯМ

С 6 по 8 сентября 2001 г. в Оксфорде (Великобритания) проходила 5-я Международная конференция, посвященная проблемам классификации, распространенности, диагностики и лечения скелетных дисплазий. Нелишне напомнить, что 1-й международный форум по скелетным дисплазиям (организованный А. Poznanski) состоялся в 1993 г. в Чикаго, 2-й (P. Maroteaux) — в 1995 г. в Версале, 3-й (D. Rimoin и R. Lachman) — в 1997 г. в Лос-Анджелесе и 4-й (J. Spranger) — в 1999 г. в Баден-Бадене.

На конференции в Оксфорде присутствовало более 150 специалистов из 23 стран. Самыми представительными были делегации из Великобритании (29 человек) и США (25). От Германии и Норвегии участвовало по 6 специалистов, от Канады, Италии, Франции, Австралии, Швеции — по 5. Венесуэла, Бельгия, Греция, Аргентина, Россия, Япония, Турция, Македония, ЮАР, Тайвань и некоторые другие страны направили для участия в конференции по 1–2 представителя.

Всего за 3 дня было проведено 10 сессионных заседаний под представительством профессоров из разных клиник, занимающихся проблемой дисплазий скелета. Было сделано 59 докладов, в том числе 5 в форме лекций, 15 сообщений о новых, ранее не описанных случаях наследственных системных заболеваний скелета. 27 докладов было посвящено молекулярной диагностике дисплазий скелета.

Первое заседание открылось сообщением профессора-рентгенолога Ch. Hall из Лондона об изменениях в Международной номенклатуре наследственных болезней скелета. Изменения в номенклатуру вносятся каждые 4 года по представлению группы из 20 ученых (клинических генетиков, молекулярных генетиков и рентгенологов). В классификации идентифицировано 32 группы дисплазий, уточнены терминология, касающаяся остеохондродисплазией, тип наследования, а также номер по классификатору Мак-Кьюсика (OMIN) тех дисплазий, для которых определены локализация локусного изменения, белок и OMIN-ген (протеин-номер). Внесенные в номенклатуру изменения будут опубликованы в 2002 г. в «American Journal of Medical Genetics».

R. Lachman (США) сообщил о широких возможностях, предоставляемых компьютерным атласом при диагностике скелетных дисплазий. Однако, как отметил он в заключение своего 40-минутного доклада, «атлас помогает в диагностике дисплазий, но полностью полагаться на электронного помощника

нельзя. На первом месте при постановке диагноза остаются врач-клиницист и рентгенолог».

Молекулярная диагностика позволяет уточнить локализацию патологического гена. Примером может служить множественная эпифизарная дисплазия (МЭД) с дефектом COL9A, что наблюдается как при МЭД с косолапостью, брахидактилией и удвоением (или множественными очагами оссификации) надколенников, так и при диастрофической дисплазии. Проф. M. LeMerrer (Франция) выступила с сообщением о сходстве и различиях клинических и рентгенологических проявлений при оmodисплазии и средней форме диастрофической дисплазии. Оmodисплазия — редкая форма остеохондроплазии, характеризующаяся лицевыми аномалиями, укорочением плечевых костей, в основном за счет дистального отдела, расхождением радиолунарного проксимального сочленения с вывихом головки лучевой кости (radioulnar diastasis). У матери пробанда выявлено укорочение верхних конечностей, а у сына — генерализованная микромелия с косолапостью. Тщательный анализ рентгенограмм показал, что в процессе роста большого оmodисплазия приобретает клиническое сходство со средневыраженной диастрофической дисплазией. При исследовании DTDST гена у двух больных с оmodисплазией выявлена мутация R27qW. Таким образом, определялось генетическое сходство двух этих заболеваний.

В докладах проф. K. Chaptan и соавт. (Великобритания) и проф. P. Freisinger и соавт. (Германия) был представлен анализ новой формы МЭД с низкорослостью, ограничением движений в тазобедренных суставах, укорочением стоп и кистей, аномалией надколенника.

Нельзя не отметить, что каждая международная конференция по скелетным дисплазиям отражает коллективные достижения в разработке этой сложной проблемы. Российским ортопедам с целью верификации диагнозов у больных с наследственными системными заболеваниями скелета и повышения эффективности их лечения необходимо поддерживать контакты с международным обществом ученых, работающих в этой области.

Следующую конференцию по дисплазиям скелета предполагается провести в Балтиморе (США) на базе Университета Джона Хопкинса.

Л.К. Михайлова (Москва)