

Всероссийская научно-практическая конференция «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ СКЕЛЕТА»

В работе конференции, проходившей в ЦИТО 7–8 октября 1998 г., приняли участие 170 специалистов из разных регионов России и стран СНГ.

Программа конференции включала четыре основные темы: 1) наследственные системные заболевания скелета (НСЗС) — актуальная научная, медицинская и социальная проблема; 2) генетика НСЗС; 3) диагностика НСЗС; 4) лечение НСЗС.

С.И. Козлова (Москва) выступила с докладом о принципах организации и перспективах развития медико-генетической службы в России. Медико-генетическая служба в РФ представлена 78 медико-генетическими консультациями, организованными в 70 городах. Профилактика наследственной патологии осуществляется на четырех уровнях: прагматическом (охрана окружающей среды), презиготическом (медико-генетическое консультирование), пренатальном (все виды пренатальной диагностики), постнатальном (раннее выявление, лечение и специальный режим).

В докладе Е.М. Меерсон и соавт. (Москва), посвященном генетике скелетных дисплазий, было отмечено, что за последнее время достигнут значительный прогресс в расшифровке генных мутаций человека, связанный с осуществлением программы «Геном человека». Основная масса работ по исследованию скелетных дисплазий на молекулярном уровне проведена в последние 3 года, полученные при этом данные открывают новые возможности для медико-генетического консультирования и уточнения клинко-молекулярной классификации заболеваний. Становится возможным применение методов ДНК-диагностики с целью выявления поврежденных генов.

В.А. Бахарев и соавт. (Москва) осветили современные возможности пренатальной диагностики патологии скелета. Ультразвуковая диагностика является ведущим методом оценки характера развития плода. Изолированные пороки развития конечностей поддаются ультразвуковой диагностике начиная с 15–18-й недели беременности. По мере увеличения срока беременности расширяется спектр выявляемых пороков.

Вопросам раннего выявления и реабилитации детей с остеохондродисплазиями был посвящен доклад Л.К. Михайловой (Москва). Разработанная в ЦИТО система ранней диагностики НСЗС, идентифицируемых с рождения, позволила за 10 лет работы поставить правильный диагноз 494 детям. Наибольшее число среди них составили больные с ахондроплазией — 243, диастрофической дисплазией — 58, синдромом Ларсен — 32 ребенка. У 470 больных с остеохондродисплазиями II группы правильный диагноз поставлен в возрасте до 3 лет.

П.В. Новиков и соавт. (Москва) выступили с докладом «Раннее выявление и лечение наследственных метаболических остеопатий у детей». Генетическая клиника Московского НИИ педиатрии и детской хирургии располагает значительным опытом наблюдения и лечения детей с метаболическими остеопатиями (фосфат-диабет, витамин D-зависимый рахит, болезнь де Тони—Добре—Фанкони, несовершенный остеогенез и др.). Разработаны дифференциально-диагностические программы для выявления наследственных тубулопатий, созданы диагностические критерии наследственных нарушений обмена соединительной ткани — болезни Марфана, несовершенного костеобразования и др. Высокая эффективность терапии позволила улучшить течение основного патологического процесса у 70% больных.

Весьма интересным был доклад Д.В. Залетаева и соавт. (Москва), посвященный клонированию генов и детекции мутаций при множественной экзостозной хондродисплазии.

Были представлены три стендовых доклада: С.Т. Ветрилл, В.К. Ильина, Е.М. Меерсон и др. (Москва) «Популяционно-генетическое исследование дисплазии краниовертебральной области»; Т.А. Голихина, Л.В. Лаврова, С.А. Матулевич (Краснодар) «Случай сочетания несовершенного остеогенеза с синдромом Нунан у ребенка 5 лет»; Е.М. Меерсон и соавт. (Москва) «Синдром Сетре-Чотзена у девочки 8 лет».

Заседание, посвященное диагностике наследственных заболеваний скелета, было открыто докладом О.Л. Нечволодовой (Москва) о рентгенодиагностике НСЗС в возрастном аспекте, основанном на более чем 30-летнем опыте изучения этой проблемы. В докладе Г.В. Дьячковой и соавт. (Курган) рассмотрены возрастные рентгенологические особенности костей верхних и нижних конечностей у больных ахондроплазией и дан анализ типов функциональной асимметрии, рентгеноанатомических и морфоэконометрических особенностей мягких тканей конечностей при этой патологии. М.Г. Филиппова и Т.В. Паренькова (Москва) сообщили об особенностях поражения костной системы при нейрофиброматозе типа I, А.И. Снетков и Л.Ф. Савкина (Москва) — о диагностике вариантов фиброзной дисплазии у детей, Е.П. Бабуркина и С.Р. Михайлов (Харьков) остановились на биомеханических аспектах синдрома нарушения нагружения феморопателлярного сочленения диспластического генеза.

Заключительное заседание было посвящено лечению наследственных заболеваний скелета. Первым на нем был представлен всеобъемлющий доклад А.П. Бережного, М.В. Волкова, А.И. Снеткова, А.С. Самкова, В.Л. Котова (Москва), посвященный ортопедической реабилитации больных с остеохондродисплазиями в разные возрастные периоды. М.П. Конюхов и соавт. (С.-Петербург) сообщили о возможностях хирургической коррекции деформаций нижних конечностей у детей с синдромом Ларсен и о принципах хирургического лечения гигантизма стоп у детей. Были освещены также такие проблемы, как выбор тактики хирургического лечения детей с гемимеллической эпифизарной дисплазией (В.Л. Котов и С.Ю. Батраков, Москва); аллопластика в хирургическом лечении больных с наследственными заболеваниями скелета (А.П. Бережный и соавт.); принципы симптоматического лечения больных ахондроплазией (А.В. Попков, Курган); современное ортопедическое лечение больных с диспропорциональной карликовостью (В.А. Федь, Москва).

С.Т. Зацепин (Москва) выступил с докладом, посвященным лечению несовершенного остеогенеза. Лечение направлено на исправление деформаций путем остеоклазий. В ЦИТО хирургическому лечению было подвергнуто 45 больных, которым произведено 91 оперативное вмешательство. С.Т. Зацепиным была предложена «клиническая-ортопедическая классификация несовершенного остеогенеза».

А.И. Снетков, И.А. Касымов (Москва) поделились опытом оперативного лечения витамин D-резистентного рахита у детей. С.С. Родионова (Москва) выступила с докладом о диагностике и современном лечении генетически обусловленных форм остеомаляции у взрослых.

К конференции был издан сборник материалов «Наследственные заболевания скелета», в котором представлено 85 сообщений.

При подведении итогов конференции ее участники предложили собраться вновь через 3 года. Единодушным было пожелание включить в программу следующего форума анализ ошибок и осложнений при диагностике и лечении остеохондродисплазий. Конференция также приняла решение довести до сведения федеральных органов социальной защиты важность и необходимость целевого финансирования лечения больных скелетными дисплазиями.

Л.К. Михайлова (Москва)