

Остеопетроз

Номер статьи: ORPHA2781

Резюме

Остеопетроз (также известен под названием «мраморная болезнь») – это описательный термин для группы редких наследственных болезней скелета, которые характеризуются повышением плотности костей, видимым на рентгенограммах, вследствие нарушения развития/функции остеокластов.

Общая распространенность этих состояний и их заболеваемость трудно оценить, но заболеваемость аутосомно-рецессивным остеопетрозом (АРО, см. этот термин) составляет 1:250 000 новорожденных, а заболеваемость аутосомно-доминантным остеопетрозом (АДО, см. этот термин) 1:20 000 новорожденных.

Остеопетрические состояния сильно варьируют по своим проявлениям и тяжести, варьируя от неонатального дебюта с угрожающими жизни осложнениями, такими как недостаточность костного мозга (например, классический или «злокачественный» АРО, см. этот термин) до случайного обнаружения остеопетроза на рентгенограмме (например, остеопойкилоз, см. этот термин). Классический АРО характеризуется переломами, маленьким ростом, компрессионными невропатиями, гипокальциемией с сопутствующими тетаническими судорогами и угрожающей жизни панцитопенией. Наличие первичной нейродегенерации, умственная отсталость, кожные и иммунные нарушения или почечно-тубулярный ацидоз могут указывать на еще более редкие формы остеопетроза, тогда как дебют с преимущественно костных симптомов, таких как переломы, и остеомиелитов в детском или подростковом возрасте типично для АДО.

Остеопетроз является результатом нарушения развития/функции остеокласта и мутаций как минимум в 10 генах, которые были идентифицированы, как каузальные для человека и обнаруживались в 70% всех случаев остеопетроза.

Диагноз обосновывается исключительно клинико-рентгенологическими данными и должен быть подтвержден генетическими исследованиями когда это необходимо. При постановке диагноза первичного остеопетрозного состояния важно различать их разные подтипы. Правильный диагноз жизненно необходим для прогноза и понимания природы заболевания, обеспечения специфических видов лечения там, где это необходимо, и предложение подходящей консультации в отношении рисков рецидива и пренатальную диагностику для тяжелых форм болезни.

Альтернативные диагнозы включают флюороз, бериллиоз, отравление свинцом или висмутом, миелофиброз, болезнь Педжета (склерозирующая форма) и злокачественные заболевания (лимфома, остеокластические метастазы рака) (см. эти термины)



Аntenатальная диагностика возможна, если известны мутации, ответственные за семейное патологическое состояние.

Эти состояния могут наследоваться по аутосомно-рецессивному, доминантному типу или сцеплены с X-хромосомой и наиболее тяжелые формы являются аутосомно-рецессивными.

Лечение остеопетрозных состояний исключительно симптоматическое. Впрочем, трансплантация гематопозитических стволовых клеток применяется при наиболее тяжелых формах с недостаточностью костного мозга и в настоящее время является лучшим вариантом лечения и шансом для длительной выживаемости для пациентов этой группы

Тяжелые формы инфантильного остеопетроза ассоциированы с уменьшением продолжительности жизни, при этом большинство нелеченых детей умирают в течение первых 10 лет жизни из-за недостаточности костного мозга. Продолжительность жизни при формах с началом в зрелом возрасте нормальна. Следует ожидать, что дальнейшее понимание молекулярного патогенеза этих состояний откроет новые мишени для фармакотерапии.

Рецензент документа оригинала:

- **Dr. R. Savarirayan**

Последнее обновление: 09 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ «СПИПОРЗ»

Рецензент документа перевода:

- к.м.н. Белова Наталья Александровна

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Представительства «Шайер Фармасьютикал Контрактс Лимитед» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

