

ОССИФИЦИРУЮЩАЯ ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ ФИБРОДИСПЛАЗИЯ У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

Перевязкина Е.А., Харченко К.В.

Научный руководитель: канд. мед. наук, доцент
О.И. Гуменюк

Саратовский государственный медицинский университет
имени В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов,
Россия

Ключевые слова: обзор; дети; оссифицирующая
прогрессирующая фибродисплазия; ген ACVR1;
гетеротопическая оссификация

Актуальность. Оссифицирующая прогрессирующая фибродисплазия (ФОП) — редкое аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся гетеротопической оссификацией мышц, сухожилий, связок, фасций и подкожной жировой клетчатки. ФОП обусловлено мутацией гена *ACVR1*, экспрессирующего активин-рецептор A, тип I (ALK-2, активиноподобная рецепторная киназа-2). ALK-2 играет ключевую роль в морфогенезе кости и отвечает за развитие и восстановление костной ткани. Заболевание усугубляется ушибами, оперативными и парентеральными вмешательствами. Частота ФОП 1 : 2 000 000. В связи с редкостью и трудностью диагностики необходимо повышение осведомлённости врачей о данном заболевании для своевременной диагностики, лечения и предотвращения возможных осложнений.

Цель обзора: определить ведущие факторы формирования ФОП у детей.

Материалы и методы. Проведён анализ литературы по теме: ФОП.

Результаты. Установлено, что ACVR1/ALK2 является одним из четырех рецепторов типа I, которые опосредуют сигнализацию BMP-4 (трансформирующего фактора роста) и стимулируют дифференцировку мезенхимальных клеток в остеобласты, которые в большом количестве находятся в скелетных мышцах и соединительной ткани. Генетически обусловленными особенностями больных ФОП является дисбаланс между недостатком антагонистов BMP-4 (гремлины, хордин, фоллистатин) и избытком BMP-4, а также повышенная чувствительность к факторам воспаления, что при повреждении сопровождается неконтролируемой дифференцировкой и оссификацией мягких тканей.

Заключение. Оперативное вмешательство и инъекции при лечении ФОП неэффективны, поскольку приводят к осложнениям. Среди осложнений болезни — деформации позвоночника и особенно его грудного отдела, они могут вызывать дыхательную недостаточность, пневмонии и правожелудочковую сердечную недостаточность. Молекулярно-генетическое тестирование является ведущим методом диагностики ФОП. Лечение включает в себя препараты, действующие на патогенез ФОП, использование селективных ингибиторов сигнальной трансдукции ACVR1/ALK2 и моноклональных антител, а также ограничение инвазивных вмешательств и повышение качества жизни больных. При ФОП необходимы формирование чёткого междисциплинарного алгоритма ведения больного, выбор правильной врачебной тактики, профилактика ятрогенных осложнений.