Ахондроплазия — один из вариантов хондродисплазий, аутосомно-доминантная форма врождённой карликовости, обусловленной дефектом гена, кодирующего рецептор к фактору роста фибробластов типа 3 (*FGFR*3). В норме белок FGFR3 подавляет пролиферацию хондроцитов, а дефектный рецептор постоянно активен. Поэтому хондроциты непрерывно пролиферируют и не замещаются остеобластами, что резко замедляет рост костей в длину. Страдают хрящевые пластинки роста в трубчатых костях конечностей и основания черепа. Нарушаются процессы энхондрального окостенения на фоне нормального эндостального и периостального окостенения. Характерно нарушение пропорций тела — при нормальных размерах туловища значительно укорочены конечности и несколько увеличена голова. Рост больных 90–120 см. Пальцы кистей рук укорочены, утолщены, одинаковой длины. Выражен лордоз в поясничной области, поэтому живот выпячен. Интеллект больных не страдает.

Несовершенный остеогенез

Несовершенный остеогенез — редкое (1:20 000) наследственное заболевание скелета, связанное с мутацией генов, кодирующих α_1- и α_2-молекулы коллагенов типа 1. Мутации наследуются по аутосомно-доминантному типу. Заболевание характеризуется недостаточным развитием и уменьшением массы костной ткани и её повышенной ломкостью. При тяжёлых изменениях скелета обычно рождаются мёртвые дети. Менее тяжёлая форма страдания носит название остеопсатироз, что означает ломкую кость, и выявляется в более позднем возрасте и у взрослых. В зависимости от степени выраженности патологических изменений костей в виде деформаций скелета и переломов выделяют 4 типа несовершенного остеогенеза:

Тип I характеризуется голубым цветом склер из-за дефектов коллагена, нередко аномалиями зубов и потерей слуха в связи изменением нервных волокон из-за нарушений в костях. В связи с нарушением остеосинтеза формируется пластинчатая кость с

признаками остеопороза, однако множественные переломы костей наблюдаются лишь в детстве. Продолжительность жизни не изменена.

Тип II всегда заканчивается смертью либо плода, либо младенца в перинатальном периоде. Характерно формирование грубоволокнистой кости, короткие искривлённые конечности и множественные переломы.

Тип III характеризуется прогрессирующей деформацией костей, в эпифизах и метафизах которых образуются массы хряща. Участки пластинчатой кости чередуются с участками грубоволокнистой кости. Переломы появляются в первый год жизни.

Тип IV — доминантная форма с нормальными склерами и несовершенным дентиногенезом. В пластинчатых костях нерегулярно расположены цементные линии, что приводит к снижению их механической прочности и ломкости. Характерны маленький рост, деформация скелета, часто возникают переломы костей.

Интересные статьи:

1) Общая информация о кровообращении

2) История изучения воспаления

3) Приспособление