



Харьковский национальный  
медицинский университет

---

# Патогенез несовершенного остеогенеза

---

Конопля Л.А.  
Письменная О.Т.

---



# План презентации



Патогенез несовершенного  
остеогенеза

Определение >

Клинические проявления >

Строение нормального коллагена I  
типа >

Тип наследования >

Вид мутации >

Сложности ведения пациентов >





# Несовершенный остеогенез

---

---



это генетическое заболевание  
соединительной ткани, вызванное  
нарушением синтеза или  
обработки коллагена типа I.





---

## Клинические проявления

---



Повышенная подверженность переломам костей и снижение плотности костей, также несовершенный дентиногенез

---



Синие склеры, низкий рост, глухота в зрелом возрасте.

---

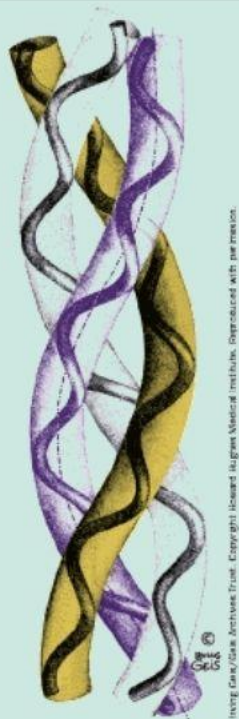


Сердечно - сосудистые нарушения: клапанная недостаточность и дилатация корня аорты.

---



## Строение коллагена I типа



The triple helix of collagen.

Две цепи про-альфа-1 и одна цепь про-альфа-2. →

Каждая альфа-цепь состоит из амино-концевого пропептида и концевого карбоксильного пропептида и центрального пропептида, состоящего из 338 повторов глицина.

Тройная спиральная структура коллагена I типа возможна из-за присутствия глицина на каждом третьем аминокислотном остатке.



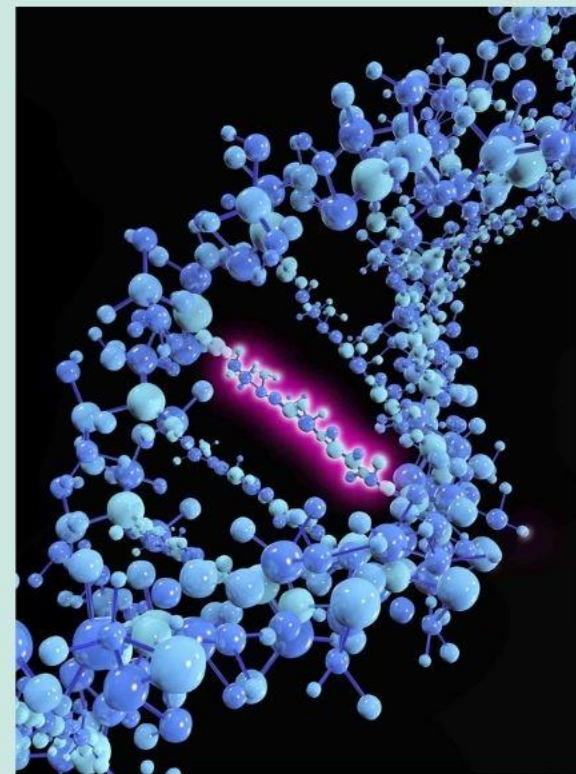
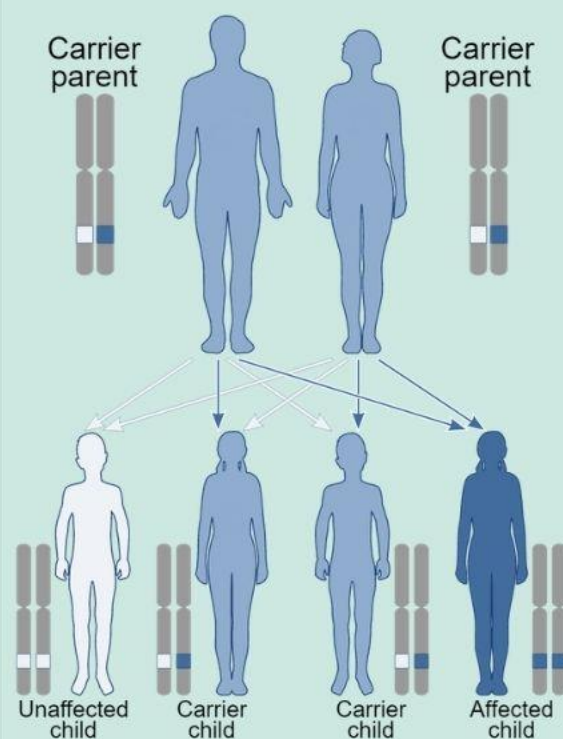
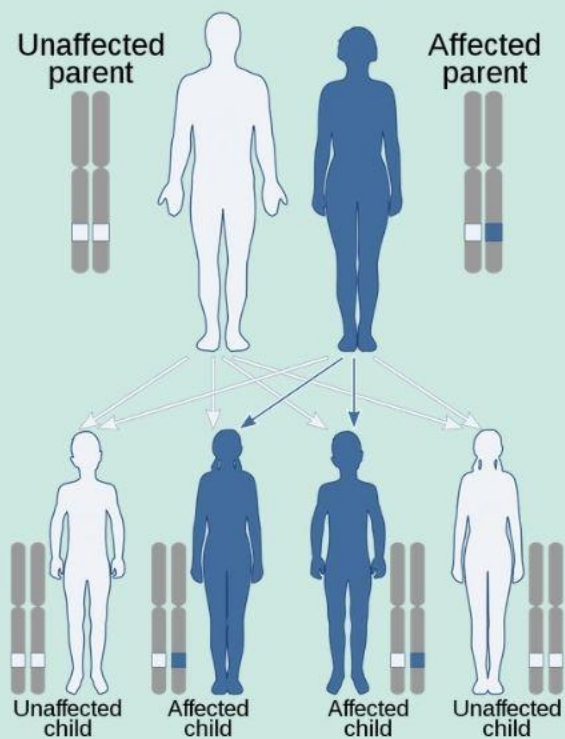
# Типы наследования несовершенного остеогенеза:



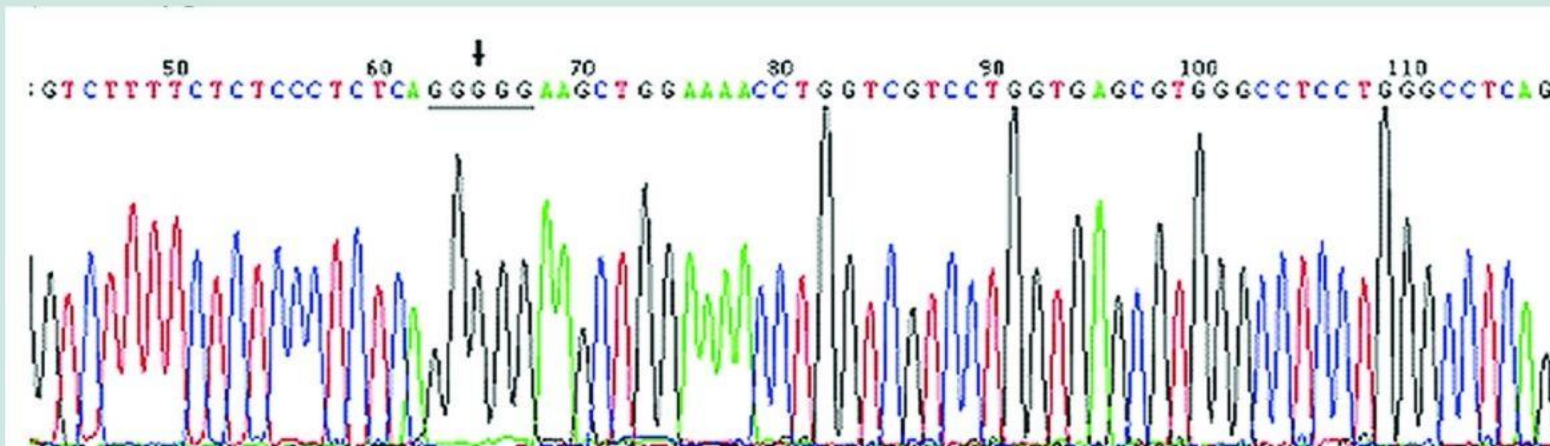
Аутосомно – доминантный

Аутосомно – рецессивный

Спонтанные мутации

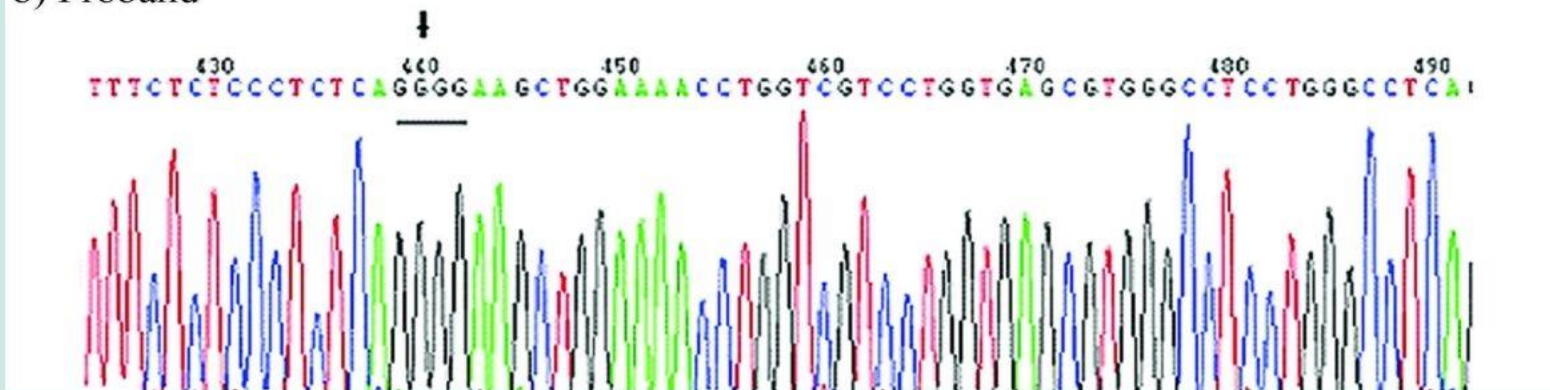


# Сдвиг рамки считывания



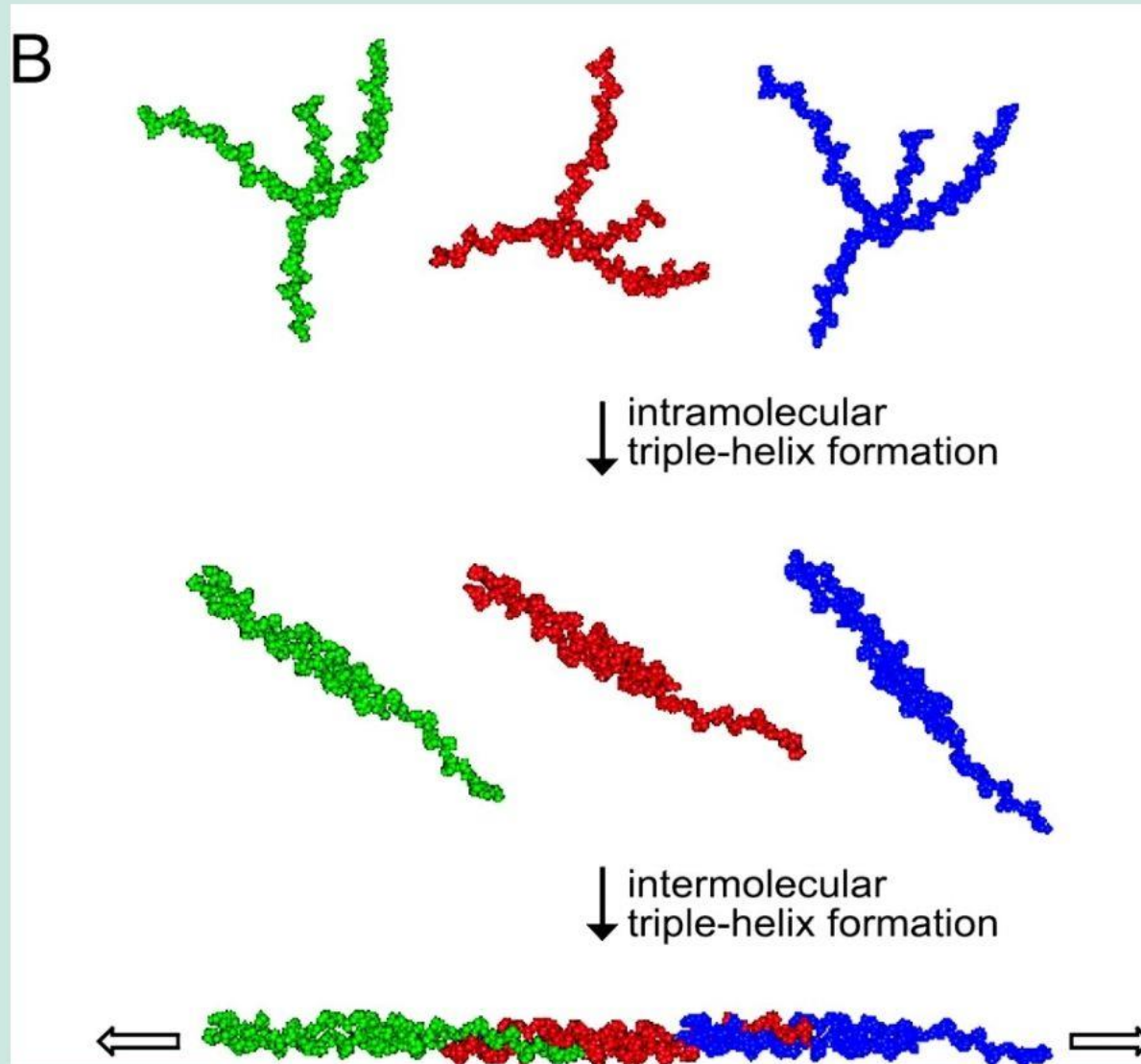
Нормальная  
последовательность  
нуклеотидов

b) Proband



Мутантная  
последовательность  
нуклеотидов

# Дефекты молекулы глицина



Изменения глицина на карбокси-конце (тяжелая форма) или амино-конце (более мягкая форма) полипептидных цепей. Замены на карбоксильном конце пептида потенциально более серьезны из-за перекрестного сшивания тройной спирали.



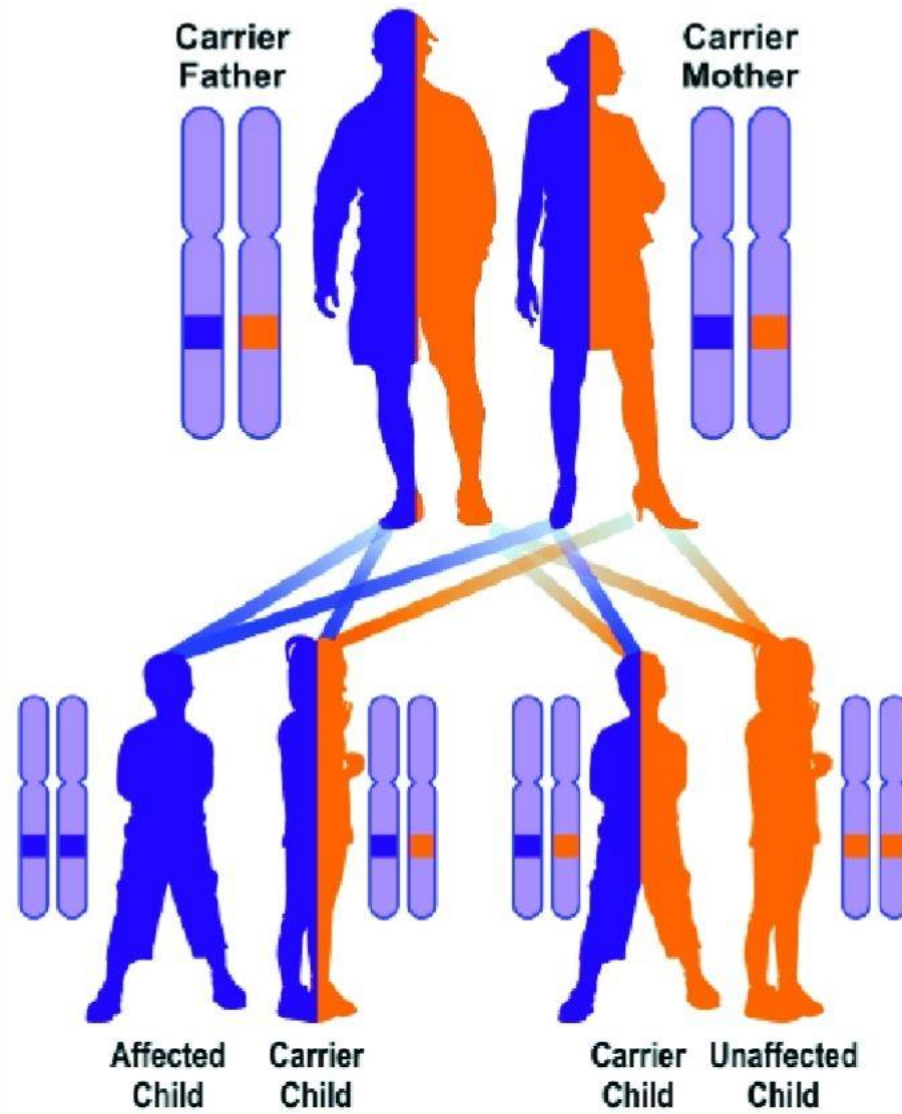
## Редкие причины несовершенного остеогенеза

Нарушения синтеза коллагена типа  
VI, VII, VIII, IX, X и XI



Блокируют важный комплекс  
3-гидроксилирования  
коллагена, который помогает  
в сборке тройной спирали.

Эти рецессивные  
мутационные типы в  
совокупности составляют  
менее 5% случаев



# Сложности ведения пациентов с несовершенным остеогенезом

01 .

ВАРИАБЕЛЬНОСТЬ

ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ

02 .

СЛОЖНОСТЬ РАННЕЙ

ДИАГНОСТИКИ

03 .

МЕЖПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ

ВМЕШАТЕЛЬСТВО



# Спасибо за внимание!

