



28 января 2016 года на базе Второй городской больницы состоялся очередной клинический разбор на тему "Мраморная болезнь" с участием сотрудников кафедры. Врач-педиатр Ткачук Т.В. представила вниманию собравшихся интересный клинический случай ребенка 3 лет с диагнозом: «Аутосомно-рецессивный остеопетроз – «мраморная болезнь».

«Смертельный мрамор», как еще называют это заболевание – распространенная среди чувашского населения наследственная патология. Если в мире заболеваемость мраморной болезнью составляет 1 больной на 100-200 тыс. населения, в зависимости от страны, то в ЧР это 1 на 35-40 тыс. При этой патологии у ребенка присутствует врожденная неполноценность остеокластов, что приводит к нарушению костной резорбции, костная ткань становится плотной, избыточной, но в то же время хрупкой с тенденцией к патологическим переломам. Кроме того, развивается склероз костно-мозгового канала с нарушением гемопоэтической функции. Избыточная костная ткань также сдавливает окружающие нервные стволы и сосуды, приводя к парезам, параличам, слепоте, глухоте и т.д.

В описанном клиническом случае диагноз ребенку был выставлен вскоре после рождения, до наступления 3-летнего возраста произведена трансплантация костного мозга в клинике г. Израиль. В настоящее время состояние пациента стабилизировалось, улучшились зрение и слух. Доклад был проиллюстрирован подробными фотографиями больного до и после трансплантации костного мозга.

В сообщении отражены теоретические аспекты рассматриваемого вопроса. Описаны этиопатогенез, клиническая картина, диагностика, лечение, профилактика и осложнения данного заболевания. Докладчику были заданы вопросы, на которые получены исчерпывающие ответы.

Заключительное слово, предоставленное профессору Сапожниковой А.А. обобщило вышесказанное, расставило приоритеты и подытожило данное выступление.