

# არასრულყოფილი ოსტეოპენი

კლინიკური პრაქტიკის ეროვნული რეკომენდაცია

(გაიდლაინი)

კლინიკური პრაქტიკის ეროვნული რეკომენდაცია (გაიდლაინი) „არასრულყოფილი ოსტეოგენეზი“ მიღებულია კლინიკური პრაქტიკის ეროვნული რეკომენდაციების (გაიდლაინები) და დაავადებათა მართვის სახელმწიფო სტანდარტების (პროტოკოლები) შემუშავების, შეფასების და დანერგვის ეროვნული საბჭოს 2008 წლის 5 ნოემბრის №1 სხდომაზე და დამტკიცებულია საქართველოს შრომის, ჯანმრთელობისა და სოციალური დაცვის მინისტრის 2008 წლის 18 დეკემბრის № 279/ო ბრძანებით.

# არასრულყოფილი ოსტეოგენეზი

## 1. დაავადების დეფინიციის, სინონიმები, კლასიფიკაცია და ტერმინოლოგია

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზი (**osteogenesis imperfecta - OI**) შემავრთბელი ქსოვილის მემკვიდრეობითი დაავადებაა, რომლის კლინიკურ სურათში წამყვანია ხშირი მოტეხილობები, რომელთაც, როგორც წესი, რაიმე ცხადი უშუალო მიზეზი არ აქვს და არც გარეშე ძალის მოქმედებით წარმოებს (რის გამოც დაავადებულ ბავშვებს შუშის ბავშვებს უწოდებენ). ძვლების ხშირი მოტეხილობა და ამ დაავადებისათვის დამახასიათებელი არაიდენტიფიცირებული მექანიზმები, იწვევს საყრდენ-მამოძრავებელი სისტემის დეფორმაციებს და ფუნქციურ შეზღუდვებს.

საზოგადოდ არასრულყოფილი ოსტეოგენეზი გამოხატულ ინვალიდობასთან არის დაკავშირებული. იგი იშვიათ დაავადებათა რიცხვს მიეკუთვნება.

ჯანდაცვის საერთაშორისო ორგანიზაციის მიერ არასრულყოფილი ოსტეოგენეზი ერთ-ერთ უმძიმეს დაავადებად არის მიჩნეული. დაავადების ნაადრევი დიაგნოსტიკის და ეფექტური მკურნალობის მიზნით აუცილებელია სათანადო დიაგნოსტიკური კომპლექსური ღონისძიებების ჩატარება, განსაკუთრებით მოსახლეობის იმ ჯგუფებში, რომლებიც “რისკ-კონტიგენტად” ითვლებიან. უმრავლეს შემთხვევაში დაავადება დაკავშირებულია შრომის და საკუთარი თავის მოვლის უუნარობასთან. ამ მძიმე დაავადების გავლენა ბავშვის ორგანიზმზე, სიცოცხლის ხარისხზე და მის სულიერ კომფორტზე კატასტროფულია, ამასთანავე ეს გავლენა არ შემოიფარგლება მხოლოდ ავადმყოფით, იგი ვრცელდება ავადმყოფის ოჯახზე და მთლიანად საზოგადოებაზეც.

ლიტერატურაში ეს დაავადება ცნობილი იყო სხვადასხვა სახელწოდებით:

- თანდაყოლილი რაქიტი;
- ფსევდორაქიტი;
- მუცლად ყოფნის პერიოდის რაქიტი (Lusitan);
- თანდაყოლილი ოსტეომალაჯია (Caniggia, Ekman);
- გუვეს სინდრომი (Hoeve);
- displasia periostalis (Porax, Durante);
- aplasia periostalis (Muller);
- aplasia ossea microplastica (Recklinghausen);
- osteogenesis congenita (Kundrat);
- osteomalacia congenita (Jurgens);
- დაუსრულებელი ოსტეოგენეზი;
- არასრული ოსტეოგენეზი.

დღეისათვის ეს დაავადება წარმოადგენს არასრულყოფილ ოსტეოგენეზს, რომელიც საზოგადოებაში ცნობილია ძირითადად „შუშის ბავშვების“ სახელით.

1906 წელს ლუზერმა არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის ორი ფორმა გამოყო: თანდაყოლილი - osteogenesis imperfecta congenita და მოგვიანებითი - osteogenesis imperfecta tarda - ფორმები. ეს კლასიფიკაცია არსებობდა მრავალი ათწლეულის განმავლობაში, რომელიც ეფუძნებოდა პაციენტის პირველი მოტეხილობის განვითარების ასაკს.

1979 წელს ავსტრალიელმა გენეტიკოსმა პროფ. David Silience-მა და თანაავტორებმა ეს კლასიკური დაყოფა შეცვალეს ახალი კლასიფიკაციით, რომელიც 4 ტიპს მოიცავს. ეს კლასიფიკაცია რომელიც უკვე ორჯერ გადამუშავდა (Silience, 1981; Silience და თანაავტ. 1984), ეფუძნება გენეტიკურ ტიპს, მოტეხილობათა სისშირეს,

სკლერების ფერს, კბილების მდგომარეობას და კლინიკური განვითარების პროგნოზს.

ბოლო დროს აღწერეს კიდევ არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის (OI-ს) სამი ტიპი V, VI და VII.

კლინიკური და გენეტიკური გამოვლინების მხრივ ვარიაციების მრავალფეროვნების გამო, ზოგიერთ შემთხვევაში, რომელიმე ტიპისადმი ზუსტი მიკუთვნება ვერ ხერხდება.

ჩვენ ვიხელმძღვანელოთ თანამედროვე კლასიფიკაციით Sillence-ს მიხედვით:

## OI კლასიფიკაცია David Sillence-ის მიხედვით:

### I ტიპის OI

მოგვხილობათა დაბალი სისშირე  
სხეულის აღნაგობა ნორმალურ-პროპორციული  
ლურჯი სკლერები  
Dentinogenesis imperfecta  
დამემკვიდრების აუტოსომურ-დომინანტური ტიპი

↑  
მსუბუქი ფორმა

### II ტიპის OI

მრავლობითი საშვილოსნოსშიდა მოგვხილობები  
გამოხატული ზრდაში ჩამორჩენა  
ლურჯი სკლერები  
აუტოსომურ-დომინანტური/-რეცესიული/ახალი მუტაცია

↙  
რთული

### III ტიპის OI

მრავალრიცხოვანი მოგვხილობები დაბადებისას  
გამოხატული ზრდაში ჩამორჩენა  
სკლერების ფერი – თეთრიდან მკრთალ ლურჯამდე  
კიდურების პროგრესული დეფორმაციები  
აუტოსომურ-დომინანტური/-რეცესიული/ახალი მუტაცია

↘  
ფორმა

### IV ტიპის OI

მოგვხილობები – ზომიერად  
სხეულის აღნაგობა მსუბუქად არაპროპორციული  
სკლერების ფერი – თეთრიდან მკრთალ ლურჯამდე  
დამემკვიდრების აუტოსომურ-დომინანტური ტიპი  
ვარიანტული მიმდინარეობა  
Dentinogenesis imperfecta

I და IV ტიპი – OI-ის მსუბუქად მიმდინარე ფორმები

II და III ტიპი – OI-ის მძიმედ მიმდინარე ფორმები

## 2. ეპიდემიოლოგია

Harmut Stoss-ის მონაცემებით ყოველ 100 000 მოსახლეზე დაახლოებით 4-7 შემთხვევა მოდის.

Sillence-ის მიხედვით სხვადასხვა ტიპის არასრულყოფილი ოსტეოგენეზით დაავადებულთა სიხშირე ცვალებადობს: ასე - პირველი ტიპისათვის 1/30 000-ზე, მაშინ როდესაც მეორე ტიპის შემთხვევები 1/62 000. დღეისათვის მესამე და მეოთხე ტიპების არასრულყოფილი ოსტეოგენეზით დაავადებულთა ზუსტი სიხშირე უცნობია.

H.W. Lehman –ის და M. Herbold-ის მონაცემებით ყოველ 10 000 მოსახლეზე ერთი შემთხვევა მოდის. ვინაიდან არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის მსუბუქი ფორმები ხშირად ცხოვრების გვიანდელ ეტაპზე დიაგნოსტირდება ან საერთოდაც ვერ დგინდება, რეალური ციფრი კიდევ უფრო მაღალია.

ზოგიერთი ავტორის მონაცემებით ეს დაავადება მამრობითი სქესის წარმომადგემლებში უფრო ხშირია, ვიდრე მდედრობითის (Friant, В.Чаклин). მაგრამ, მეცნიერთა დიდი ნაწილი მიუთითებს, რომ დაავადების განვითარება არ არის დამოკიდებული სქესზე.

აშშ რეგისტრირებულია 50 000 დაავადებული, გერმანიაში კი – 5000-მდე.

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზით დაავადებულთა დახმარების ასოციაციას „შუშის ბავშვები“, რეგისტრირებული ყავს 70-მდე დაავადებული, რომელთა 90% ქ. თბილისის მოსახლეა. სამწუხაროდ საქართველოს მასშტაბით სხვა სტატისტიკური მონაცემები არ არსებობს.

## 3. ეტიოპათოგენეზი

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზი განპირობებულია I ტიპის კოლაგენის მასინთეზირებელი 2 გენიდან ერთ-ერთის მუტაციით, რომლის დამემკვიდრება ხდება როგორც აუტოსომურ-დომინანტური, ასევე აუტოსომურ-რეცესიული მექანიზმებით, ან სპონტანურ მუტაციას აქვს ადგილი. რადგან ამ დაავადებისათვის დამახასიათებელია დეფექტური კოლაგენის ბიოსინთეზი, ამიტომ ამ ბავშვებში ოსტეობლასტები წარმოქმნიან უფრო ნაკლები რაოდენობით უჯრედებს ვიდრე ეს საჭიროა ძვლოვანი ქსოვილის ფორმირებისათვის. ამგვარად, ბალანსი ძვლის შექოვასა და ფორმირებას შორის მიმართულია ძვლის რეზორბციისაკენ.

დაავადებას საფუძვლად უდევს I ტიპის კოლაგენის მასინთეზირებელი ორი გენიდან ერთ-ერთის აუტოსომურ-დომინანტური მუტაცია. აღწერილია დაახლოებით ასი განსხვავებული მუტაცია. შემთხვევათა უმრავლესობაში ადგილი აქვს ფუძეთა ბუნებრივი თანმიმდევრობის ცვლილებას წერტილოვანი მუტაციის სახით, თუმცა კი, ზოგჯერ დელეცია აღინიშნება (Robert Lindsay 2002).

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის გენეტიკა და I ტიპის კოლაგენის ბიოქიმიური ანომალიები, რომლებიც დაკავშირებულნი არიან მოტეხილობების რისკთან, თანდათან უფრო მეტად გასაგები ხდება, თუმცა დაავადების მეტაბოლური შედეგები ჩონჩხზე, ისევე როგორც მოტეხილობის განვითარების რისკი ჯერ კიდევ ცუდადაა შესწავლილი, ბავშვებში ჩონჩხის პომეოსტაზის შეფასების სირთულის გამო.

მუტაციის შედეგი დამოკიდებულია ამინომჟავების ცვლილებების სახეზე. შეცვლილი ამინომჟავების რიცხვსა და მოლეკულაში ცვლილებების ლოკალიზაციაზე. თუ მუტაციის შედეგად გენი წაკითხვას აღარ ექვემდებარება, ანდა შესაბამისი ალფა-ჯაჭვი იმდენად იცვლება, რომ სპირალის აგება უკვე შეუძლებელი ხდება, მაშინ ვლტებულობთ ნულოვან ალელს. კლინიკურად კი დაავადება მსუბუქად მიმდინარეობს.

I ტიპის კოლაგენი რაოდენობრივად ნახევრად თუ არის შემცირებული, მაგრამ ფუნქციურად ინტაქტური ცილაა და თუ სპირალში მაინც ხდება დეფექტური ალფა-ჯაჭვის ჩართვა, დაავადება ვლინდება მსუბუქიდან ლეტალურ ფორმამდე.

I ტიპის არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის დროს კოლაგენი ნორმალურია, მაგრამ ნორმალური რაოდენობის მხოლოდ 50% სინთეზირდება, მაშინ როდესაც II, III და IV ტიპის შემთხვევაში სინთეზირებული კოლაგენი სტრუქტურულად არანორმალურია და მოლეკულური დეფექტი აქვს (2, 10 სარწ .II დონე).

ბოლო დროს აღმოჩენილ V და VI ტიპის არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის შემთხვევაში არ აქვს ადგილი იმ გენების მუტაციას, რომლებიც აკოდირებენ პირველი ტიპის კოლაგენს. ეს საკითხი, როგორც სხვა მრავალი ამ დაავადების შესახებ, ჯერ კიდევ შემდგომ კვლევებს საჭიროებს.

როგორც შედეგი დეფექტური კოლაგენის ბიოსინთეზისა, ოსტეობლასტები არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის მქონე ბავშვებში წარმოქმნიან უფრო ნაკლები რაოდენობის ძვალს ვიდრე საჭიროა. ბალანსი ძვლის გაწოვასა და ფორმირებას შორის, რომელიც ნორმალურ ბავშვებში მიმართულია ძვლის გასქელებისაკენ და ტრაბეკულების განმტკიცებისაკენ, დაავადების შემთხვევაში მიმართულია ძვლის რეზორბციისაკენ.

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის დროს ადგილი აქვს დეფექტური კოლაგენის ბიოსინთეზს, ამ ბავშვებში ოსტეობლასტები წარმოქმნიან უფრო ნაკლები რაოდენობით უჯრედებს ვიდრე ეს საჭიროა ძვლოვანი ქსოვილის ფორმირებისათვის. ამგვარად, ბალანსი ძვლის შეწოვასა და ფორმირებას შორის, რომელიც ჯანმრთელ ბავშვებში მიმართულია ძვლის გასქელებისა და ტრაბეკულების განმტკიცებისაკენ, დაავადების შემთხვევაში მიმართულია ძვლის რეზორბციისაკენ. თხელი პირველადი ტრაბეკულები სცილდებიან ერთმანეთს კოლაგენის დეფექტის გამო, ისინი აგრეთვე მიდრეკილნი არიან მიკროდაზიანებებისაკენ, ეს უკანასკნელი რემოდელირების სამიზნეებია, რაც იწვევს პირველადი ტრაბეკულების ელიმინაციასა და ძვლის დასუსტებას. ამგვარად, არასრულყოფილი ოსტეოგენეზით დაავადებულ ბავშვებს აქვთ პატარა თხელი ძვლები, მცირე რაოდენობის ტრაბეკულებით, თხელი კორტიკალური შრით და რემოდელირების მაღალი ტემპით, რასაც მიყვავართ მოტეხილობებისა და დეფორმაციების განვითარებამდე.

ძვლოვანი მატრიქსის არასრულფასოვნება და ხანგრძლივი ჰიპოდინამია იწვევს ოსტეოპოროზს, რომელიც დროთა განმავლობაში უფრო ღრმავდება და ამწვავებს კლინიკურ მიმდინარეობას.

#### 4. კლინიკური სიმპტომატიკა

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის კლინიკური სურათი მეტად ვარიაბელურია და განსხვავდება ტიპების მიხედვით. განმეორებადი და მრავლობითი მოტეხილობები, რომელთაც სულ მცირედი ტრაგედი კი იწვევს, ამ დაავადების დამახასიათებელი ნიშანია. გამოვლინების სპექტრი მერყეობს ნაყოფის საშვილოსნოსშიდა სიკვდილიდან მინიმალურ კლინიკურ ნიშნებამდე, რომელთაც დაავადებას ვერც ვუწოდებთ. ძალიან მძიმე შემთხვევებში, როგორცაა ამ დაავადების მეორე ტიპი, მრავლობითი მოტეხილობები ვითარდება უკვე საშვილოსნოს შიგნით. არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის ეს ტიპი ლეტალური ფორმაა.

პირველი ტიპი შესაძლოა იმდენად მსუბუქი იყოს, რომ ვერც კი მოხდეს დაავადების დიაგნოსტიკა. მესამე და მეოთხე ტიპების კლინიკური სურათის გამოვლინების სიმძიმე პირველ და მეორე ტიპებს შორისაა.

დაავადების სამი კლასიკური სიმპტომია: სუსტი და ადვილად მსხვრევადი ძვლები, სმენის თანდათანობითი დაკარგვა და თვალის სკლერის ცისფერი ფერი („ლურჯი სკლერები“). გასათვალისწინებელია, რომ ყველა პაციენტს შესაძლოა არ აღენიშნებოდეს სამივე სიმპტომი ერთად, მაგრამ ძვლების სისუსტე ყველასათვის დამახასიათებელია.

უმრავლეს შემთხვევაში დამახასიათებელია მოტეხილობის დროს მცირე ტკივილი, ამიტომ მოტეხილობა შეიძლება შეუმჩნეველიც დარჩეს. ყველაზე ხშირად ხდება ქვემო კიდურების მოტეხილობები. მოტეხილი ძვლების კონსოლიდაცია ხდება უფრო სწრაფად, ვიდრე ჯანმრთელ ძვალში (Виноградова). М. Обакевич-ისა და В.Н. Блохин-ის მონაცემებით კი ძვლების კონსოლიდაცია გვიან ვადებში ხდება. სხვა მეცნიერები კი მიუთითებენ, რომ მოტეხილი ძვლების შეზრდა ნორმალურ ვადებში ხდება.

მოტეხილი ძვლების კონსოლიდაცია ნორმალურად მიმდინარეობს და კორძი ნორმალურად გამოიყურება, მაგრამ გარდაქმნა ჩამოყალიბებულ ფირფიტოვან ძვლად არ ხდება, რის გამოც ლულოვანი ძვლის ხელახალი მოტეხილობების განვითარების დიდი ალბათობაა. ზოგჯერ მოტეხილობა განიკურნება ჰიპერპლაზიური კორძის წარმოქმნით. საზოგადოდ, რაც უფრო ადრე იწყება მოტეხილობები, მით უფრო მძიმედ მიმდინარეობს დაავადება.

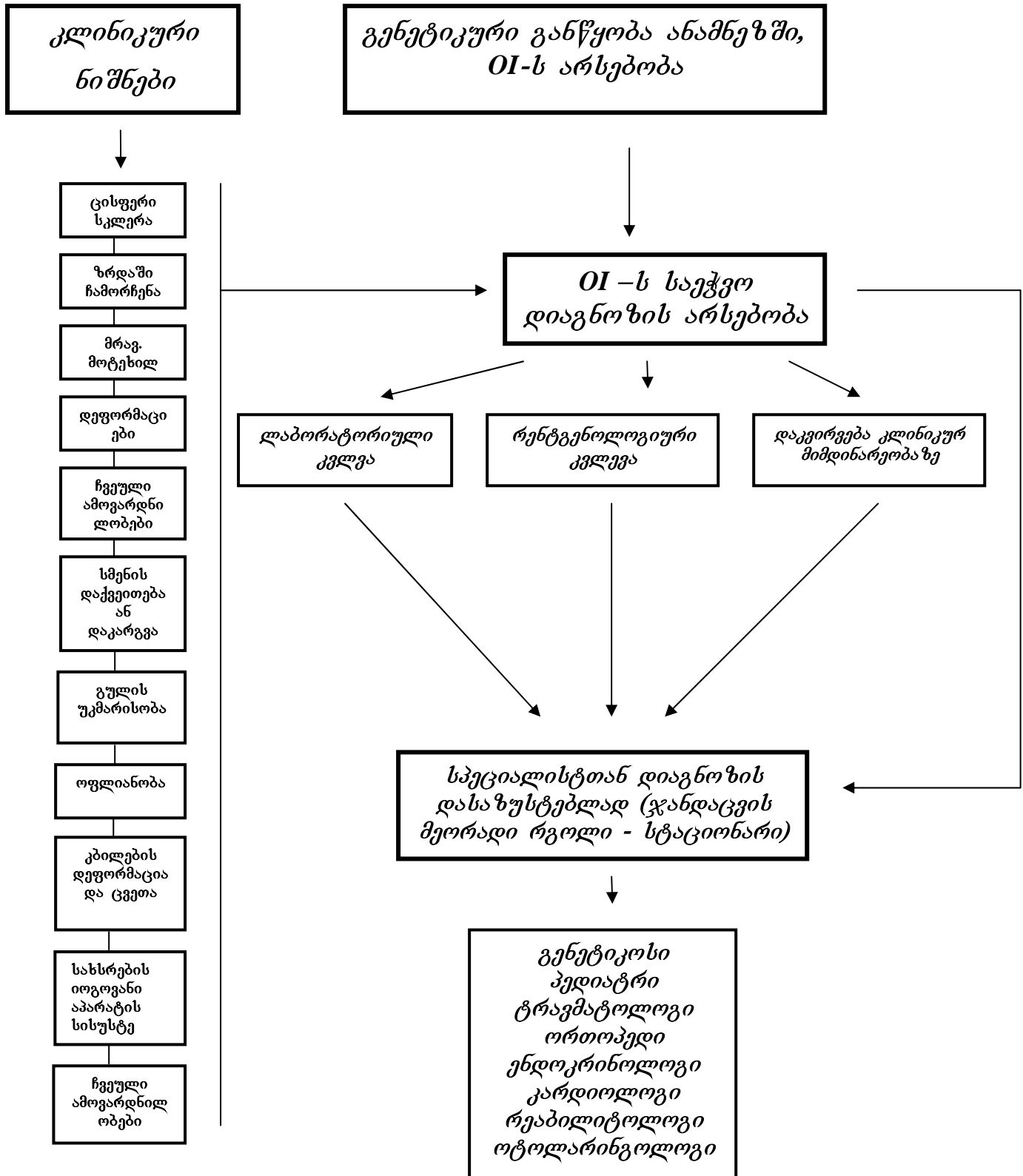
მოტეხილობათა სიხშირე სხვადასხვაა და მერყეობს ერთიდან ასეულებამდე. ამ დაავადების დროს იცვლება არა მხოლოდ ძვლოვანი ქსოვილი არამედ ყველა სახის შემადგერებელი ქსოვილი მეტ-ნაკლებად. მოტეხილობების გარდა ამ პათოლოგიისათვის დამახასიათებელია:

#### არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის კლინიკური ნიშნები

- ხშირი მოტეხილობები (მინიმალური ტრავმისას);
- ზემო და ქვემო კიდურების, ასევე ხერხემლის დეფორმაცია (სკოლიოზი ან კიფოზი);
- თავის ქალას დეფორმაცია;
- სამკუთხა სახე;
- ზრდაში ჩამორჩენა;
- სახსრების იოგოვანი აპარატის სისუსტე;
- ჩვეული ამოვარდნილობები;
- კანქვეშა სისხლჩაქცევები;
- ცისფერი სკლერები;
- სმენის დაქვეითება და დაკარგვა;
- კბილების დეფორმაცია და ცვეთა;
- გულის უკმარისობა;
- გუნება-განწყობილების ლაბილობა;
- გაძლიერებული დაღლილობა;
- ოფლიანობა;
- შეიძლება გამოიწვიოს ინვალიდობა, ყავარჯნების ან ინვალიდის სავარძლის გამოყენება.

საზი უნდა გაეცვას იმ გარემოებას, რომ ყველა სიმპტომის გამოვლენა არ არის აუცილებელი. **OI**-ის ახასიათებს ინდივიდუალური გამოვლინება. მრავალ ადამიანში **OI** გამოვლინდება მხოლოდ რამოდენიმე სიმპტომით.

## OI –ს პირველადი დიაგნოსტიკა /ჯანდაცვის პირველადი რგოლის მედ-პერსონალისთვის/





**დაავადების თანმხლები გართულებები შეიძლება იყოს:**

**ოტოლოგიური გართულებები:**

დაავადებულთა დაახლოებით ნახევარს სმენის დაქვეითება აღენიშნება. I ტიპის დროს სმენის დაქვეითება 10-20 წლის ასაკიდან იწყება. სმენაჩლუნგობის მიზეზი მეტწილად სასმენი ძვლების, ხშირად უზანგის დეფორმაცია, მოტეხილობა, ან ფიქსაციაა, რაც ოტოსკლეროზისთვის არის დამახასიათებელი. არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის დროს ძვლოვანი ლოკოკინის თანდათანობით ატროფიასაც აქვს ხოლმე ადგილი.

II და III ტიპის არასრულყოფილი ოსტეოგენეზისას სმენის დაქვეითების სიხშირე დადგენილი არ არის, IV ტიპის დროს კი სმენაჩლუნგობა პაციენტთა 30%-ში აღინიშნება და ძირითადად I ტიპისთვის დამახასიათებელი დარღვევებით ვლინდება.

ჰისტოლოგიური გამოკვლევებით, არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის დროს სმენის აპარატის ძვლოვანი სტრუქტურის არასაკმარის ოსიფიკაციას და ძვლოვანი ლაბირინთის დეფორმაციას აქვს ადგილი. რიგ შემთხვევებში სასმენ ძვლებში კალციუმი აკუმულირდება, რაც ძვლების ადვილად მსხვრევადობას განაპირობებს. ოვალურ სარკმელში კალციტების ჩალაგებამ უზანგის ფეხის ფიქსაცია შეიძლება განაპირობოს, რაც შუა ყურიდან შიგნითა ყურისაკენ ბგერათა გადაცემას ამუხრუჭებს. არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის ცალკეულ შემთხვევებში სენსონერვული ტიპის სმენის დაქვეითებაც აღინიშნება.

**უროლოგიური გართულებები:**

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის არსებობისას პაციენტებს ჰიპერკალციურია აღენიშნებათ. მაგრამ, თირკმლების კენჭოვანი დაავადებები იშვიათად ვითარდება, და თუ არსებობს ისიც ძირითადად ერთროციტების ხარჯზე გამოვლინდება. საშარდე გზების სისტემის კედლებზე დატვირთვასთან დაკავშირებით ულტრაბგერითი ლიტოტრიფისის გაკეთება ყოველთვის არ არის ნაჩვენები. შეიძლება ვივარაუდოთ, რომ დეფექტური I ტიპის კოლაგენისაგან შემდგარი ბოჭკოები კედლის დაქვეითებულ სტაბილურობას განაპირობებს. თუმცა კი, ზუსტი მონაცემები არ არსებობს.

**პულმონური გართულებები:**

გულმკერდის ყაფაზის დეფორმაციის გამო ფილტვის ცალკეული უბნის ვენტილაცია იზღუდება, ვითარდება ატელექტაზი, პნემონია და ბრონქული ხისათვის დამახასიათებელი ობსტრუქცია. ცალკეულ შემთხვევებში ფილტვის სისხლძარღვოვანი კალაპოტის შემცირების გამო ვითარდება პულმონური ჰიპერტენზია, რის შედეგადაც ყალიბდება Cor pulmonale. უკვე ჩვილობაშიც კი, არასტაბილური კედლის მქონე პატარა გულმკერდის ყაფაზის გამო, რომლის სუნთქვითი მოძრაობებიც პარადოქსულია, შეიძლება ჰიპოქსემიის შეტევებს ჰქონდეს ადგილი (განსაკუთრებით ღამით).

**კარდიალური გართულებები:**

შემაერთებელი ქსოვილის გენარლიზებული დეფექტის გამო ცხოვრების განმავლობაში ვითარდება აორტის ფეხვის გაფართოება ან გულის სარქველების უკმარისობა. მსუბუქ შემთხვევებშიც კი შეიძლება განვითარდეს მძიმე კარდიალური

გართულებები. პულმონური ჰიპერტენზიით გამოწვეული ფილტვის არტერიის სარქველის უკმარისობას შეიძლება თან ახლდეს სქოლიოზი და მორეციდივე პნევმონიები.

ჰიპერპლაზიური ძვლოვანი კორძის ჩამოყალიბება:

კლინიკური გამოვლინების თვალსაზრისით მსუბუქ და საშუალო სიმძიმის შემთხვევებში, როდესაც პაციენტს თეთრი სკლერები აქვს, ზოგჯერ სწრაფად ვითარდება სიმსივნე, რომელიც შედგება უმწიფარი ძვლის ხრტილისაგან და შემადგერებელი ქსოვილისაგან. ეს ჰიპერპლაზიური კორძი შეიძლება თან ახლდეს მოტეხილობას ან ისედაც განვითარდეს. მისი წარმოქმნა, აგრეთვე შეიძლება ქირურგიულმა ჩარევამაც გამოიწვიოს. ჰიპერპლაზიური კორძი უხშირესად გრძელ ლულოვან ძვლებზეა ლოკალიზებული. მკვრივი მტკივნეული სიმსივნეები ძლიერ მსურვალე და შეწითლებულია. კლინიკო-ლაბორატორიულად ამ დროს გვაქვს ლეიკოციტოზი, მომატებული ედს-ი, ძლიერ მომატებული ტუტე ფოსფატაზა. კორძის განვითარებამ შეიძლება ავადმყოფის სრული იმობილიზაცია გამოიწვიოს. წლების განმავლობაში ხდება ჭარბი ქსოვილის ნელი რეგრესი.

**5. დაავადების დიფერენციალური დიაგნოზი**

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის დროს არსებული და მისთვის დამახასიათებელი კლინიკური ნიშნების არსებობა საშუალებას იძლევა ადვილად მოხდეს დიფერენციალური დიაგნოსტიკა მსგავსი კლინიკური და ლაბორატორიული ნიშნების მქონე სხვა დაავადებებთან.

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის დროს არასოდეს არ გვხვდება რენტგენოლოგიურად განიერი ეპიფიზარული ხაზები, რომლებიც დამახასიათებელია რაქიტისათვის. ასევე, კორტიკალური შრე რაქიტის დროს განლეულია უმნიშვნელოდ, კიდურებზე არსებული დეფორმაციები არ არის მკაფიოდ გამოხატული და არსებობის შემთხვევაში გამრუდებები გვხვდება მხოლოდ ფრონტალურ სიბრტყეში. პათოლოგიური ტიპის მოტეხილობები იშვიათია. კეფის ძვალი კი რაქიტის დროს უფრო რბილია, ვიდრე დაუსრულებელი ოსტეოგენეზის დროს.

არასრულყოფილ ოსტეოგენეზთან შედარებით ოსტეომალაცია გვხვდება უფრო იშვიათად, ძირითადად ბიჭებში. მოტეხილობები ოსტეომალაციის დროს თითქმის არ ხდება, ხოლო ძვლის გამრუდებები ხდება ძვლების სირბილის გამო. ავადმყოფები ამ დაავადების დროს ადინამიურები არიან. უჩივიან ტკივილს კიდურებში მსგავსად არასრულყოფილი ოსტეოგენეზისა.

ხოლო ახონდროპლაზიის დროს დამახასიათებელია მიკრომელია, მაგრამ არ გვხვდება მოტეხილობები, რომელიც დამახასიათებელია არასრულყოფილი ოსტეოგენეზისათვის. რენტგენოლოგიურად კორტიკალური შრე გასქელებულია, ძვლოვანი ქსოვილი კარგად არის გამოხატული. დიდი მნიშვნელობა აქვს მტევნების რენტგენოგრამებს დიაგნოსტიკისათვის, რადგან ახონდროპლაზიით დაავადებულებს აქვთ მოკლე და განიერი ფალანგები. დამახასიათებელია უნაგირისებური ცხვირი და სახის უხეში ნაკვთები, რომელიც გამორჩეულად განსხვავდება არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის დროს არსებული განლეული და ნაზი სახის ნაკვთებისა და შედარებით პატარა თავისაგან.

თანდაყოლილი სიფილისის დროს მოტეხილობების სისშირე ნაკლებია და ძვლების დეფორმაციაც არ არის ისე მკვეთრად გამოხატული, როგორც არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის დროს. დამახასიათებელია გავრცელებული პერიოსტალური

რეაქციები. სიფილისური გუმების არსებობის დროს რენტგენოლოგიურად აღინიშნება მომრგვალო ფერის ნათელი უბნები.

ჰიპოფოსფატაზია ვლინდება გაცილებით გვიან და დამახასიათებელია გენერალიზებული ოსტეოპოროზი, ქვედა კიდურების, ხერხემლის დეფორმაციები და პათოლოგიური მოტეხილობები. დაავადებების ძირითადი განმასხვავებელი ნიშანია ჰიპოფოსფატაზიის დროს სისხლში ტუტეფოსფატაზის დონის მნიშვნელოვანი შემცირება ან სართოდ არ არსებობა.

მარფანის სინდრომის დროს დამახასიათებელია არახნოდაქტილია, მაკრომაკრია, თანდაყოლილი მეზოდერმალური დისტროფია, განვითარების ანომალიები: dolichocephalia prognatia; ძაბრისებური ან სოლისებური გულმკერდი; არაპროპორციულად გრძელი და წვრილი კიდურები, თითები, მოლაყლაყე სახსრები, მხედველობის დაქვეითება, ბროლების ექტოპია, მიოპია, სიელმე.

**რენტგენოლოგიურად დამახასიათებელია:** ძვლის მეტაფიზების დიფუზური ოსტეოპოროზი, კორტიკალური შრის განლევა, წანაზარდები ტერფის ძვლებზე.

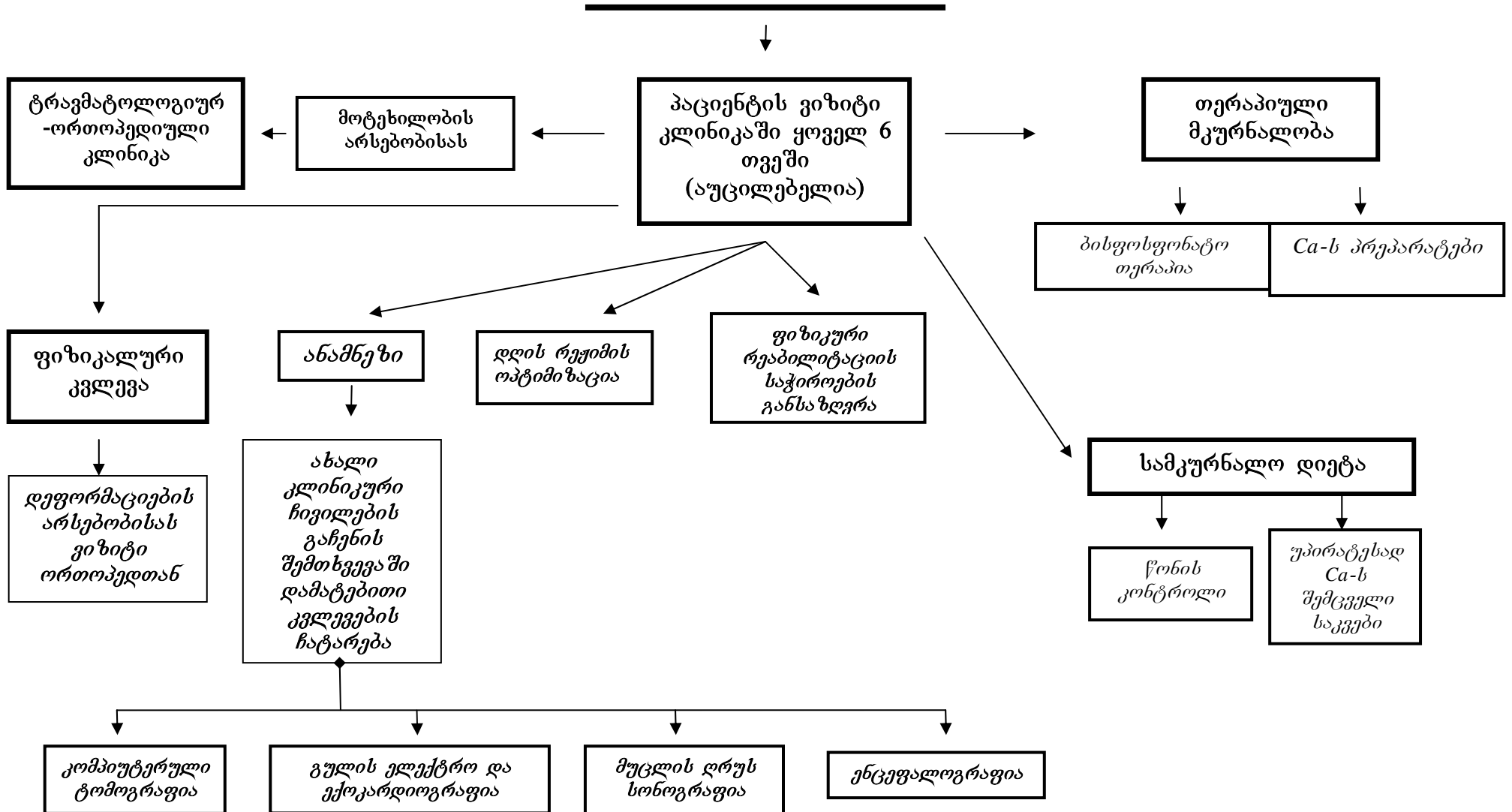
**ენლეს-დანლოს** სინდრომიც გენეტიკური დაავადებაა, რომელიც განპირობებულია II ტიპის კოლაგენის სტრუქტურის დარღვევით ორგანიზმის სხვადასხვა სისტემაში. იგი კლინიკურად გამოიხატება კანის ჰიპერელასტოზით, სახსრების დაზიანებით, მოლაყლაყე სახსრებით და ჩვეული ამოვარდნილობებით. რენტგენოლოგიურად ენქონდრალური გაძვალების შენელება, თავის ქალის არასწორი განვითარება, კომპაქტური თანკბილვა, ლავიწისა და ფალანგების აკროსტეოლიზი, სხივი-დაყვის სინოსტოზი, ბრტყელ ტერფიანობა, მეგაეზოფაგუსი, საყლაპავის დივერტიკული, დიაფრაგმის თიაქრები.

## 6. ბამოკვლევის სქემა

დიაგნოსტიკა ეფუძნება კლინიკურ გამოვლინებებსა და ფუნქციურ გამოკვლევებს.

# OI-ს არსებობისას

(მიმართვიანობის ალგორითმი)



აუცილებელია: მემკვიდრეობითი ფაქტორის გამოკითხვა, სადაც აუცილებლად უნდა შედიოდეს კითხვები ახლო ნათესავებში სმენის დაქვეითების, მოტეხილობების, არასრული დენტიციის, ზრდაში ჩამორჩენის არსებობის შესახებ.

ფიზიკური გამოკვლევა მოიცავს კიდურების სიგრძისა და თავის გარშემოწერილობის შეფასებას, სადაც ყურადღება ექცევა სხეულის პროპორციულობას. აღნიშნული მაჩვენებელი ფასდება სხეულის ზედა ნაწილის (თავი, ტორსი, ზედა კიდურები) და ქვედა ნაწილის (ქვედა კიდურები) თანაფარდობას. ამისათვის აუცილებელია ყველა ნაწილის სეგმენტური სიგრძის გაზომვა, რათა გამოვლენილ იქნას არსებული ასიმეტრია. **OI**-ით დაავადებულებს უმეტესწილად აღნიშნებათ უფრო გრძელი ზედა კიდურები, ვიდრე ქვედა კიდურები (ნორმასთან შედარებით).

გულმკერდის ნაწილი აუცილებელია გამოკვლეული იქნას სქოლიოზის, კიფოზის, pectus excavatum და carunatum-ის არსებობაზე. ჩვილებში უნდა გაიზომოს ყოფილიანდის ზომა.

რადიოგრაფიული ექსპერტიზა უნდა ჩატარდეს არჩევითად ჩონჩხის სხვადასხვა ნაწილზე. ლატერალური და ანტერო-პოსტერიულ პოზიციაში ჩატარებული გამოკვლევების დროს უნდა ყურადღება მიექცეს: ოსტეოპოროზის, დეფორმაციების, ახალ და ძველ მოტეხილობების არსებობას, მეტაფიზურ ნათელ ზონებს და საზრდელ ზონებს.

პირდაპირ და გვერდით პროექციაში ხერხემლის გამოკვლევის დროს ყურადღება უნდა მიექცეს: სქოლიოზს, ხერხემლის მალეების კომპრესიას და მალთაშორის დისკების ცვლილებებს.

თავის ქალის გვერდით პროექციაში გამოკვლევა აუცილებელია, რათა შესწავლილი იქნას ძვლების კონსოლიდაციის ხარისხი.

მნიშვნელოვანია მალეების სხეულის DEXA (დენსიტომეტრიული კვლევა ორმაგი რენტგენო-აბსორბციული მეთოდით) გამოკვლევის ჩატარება, რათა ზუსტად დადგინდეს ოსტეოპოროზის ხარისხი, რადგან II, III და IV ტიპის **OI**-ს დროს ძვლოვანი მატრიქსის ხარისხობრივ დეფექტს აქვს ადგილი. აღნიშნული კვლევა კი საშუალებას იძლევა არაპირდაპირი გზით დადგინდეს ძვლოვანი ქსოვილის როგორც ხარისხობრივი, ისე რაოდენობრივი ცვლილებები.

პრენატალური ულტრაბგერითი გამოკვლევა ორსულობის მე-18, 24-ე კვირაზე, **OI**-ს ადრეული გამოვლინების საშუალებას იძლევა.

ამნიოცენტეხით შესაძლებელია დნმ-ის და რნმ-ის დიაგნოსტიკა, რაც საშუალებას იძლევა დიაგნოზის დაზუსტებისა.

ყველა საექსპო შემთხვევაში, როდესაც ვერ ხერხდება დიაგნოზის დადასტურება, აუცილებელია ჩატარდეს ბიოფსიური კვლევა. კოლაგენის გამოკვლევა და მისი ჰისტოლოგიური შესწავლა, იძლევა „კატეგორიული“ დიაგნოზის დასმის საშუალებას.

## 7. მკურნალობის სქემა

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის მკურნალობა ტარდება კომპლექსურად: თერაპიული მკურნალობა, ორთოპედიული ღონისძიებები (კონსერვატიული და ქირურგიული) და ფიზიკური რეაბილიტაცია.

**თერაპიული მკურნალობისათვის** დღეს-დღეობით წარმატებით გამოიყენება ბისფოსფონატების ჯგუფის პრეპარატები (1, 3-7, 14 სარწ. I, II დონე).

ძვლოვანი ქსოვილი სწრაფად აკავებს ბისფოსფონატებს. ინტრავენურად შეყვანილი დოზის 20-80% კონცენტრირდება ძვლის აქტიურ ზედაპირზე, ხოლო დანარჩენი შარდთან ერთად გამოიყოფა მეტაბოლიზმის გარეშე. მისი გამოყოფა ბილიარული სისტემით არ ხდება. პერორალურად მიღებული ბისფოსფონატების აბსორბცია შეადგენს 0,5-8% და მცირდება საჭმლის მომნელებელ სისტემაში საკვების ან კალციუმის არსებობის გამო, რადგან ისინი ბოჭავენ პრეპარატს ნაწლავში. ჩონჩხიდან ბისფოსფონატები გამოიყოფა ძალიან ნელა, კერძოდ ზოგიერთი მათგანის ნახევრად დაშლის დრო შეადგენს დაახლოებით ერთ წელს.

ინფუზიის შემდეგ ძვლოვან ქსოვილში ჩალაგებული ბისფოსფონატები თრგუნავენ ძვლის რეზორბციას რომელიც განპირობებულია ოსტეოკლასტებით.

მეორე თაობის ბისფოსფონატების უპირატესობა პირველ თაობებთან შედარებით აიხსნება იმით, რომ ისინი ააქტიურებენ ოსტეობლასტების ფუნქციონირებას.

ყოველივე ამის შედეგად ბალანსი ძვლის შეწოვასა და ფორმირებას შორის, ანუ ოსტეოკლასტებსა და ოსტეობლასტებს შორის ოსტეობლასტების სასარგებლოდ გადაიხრება, რაც ხელს უწყობს ძვლოვანი ქსოვილის მეტი რაოდენობით წარმოქმნას.

წარმოგიდგინოთ არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის თერაპიული მკურნალობის დღეისათვის არსებულ და აპრობირებულ პროტოკოლს. მედიკამენტური მკურნალობის ყველაზე ეფექტურ პრეპარატს წარმოადგენს ბისფოსფონატების ჯგუფის წარმომადგენელი პამიდრონატი.

	<i>გამოკვლევები თერაპიის დაწყებამდე</i>	<i>გამოკვლევები თერაპიის შემდეგ</i>
	დენსიტომეტრია	-
	რენტგენოგრაფია	-
	დინამომეტრია	-
	გონიომეტრია	-
<i>სისხლის სურათი</i>	Ca, P, კრეატინინი. ტუტე ფოსფატაზა	Ca, P,
<i>შარდი</i>	Ca, P, კრეატინინი	Ca, P, კრეატინინი

**თერაპიული კონცეფცია (მონრეალის პროტოკოლით)**

- ყოველი ციკლი შედგება პამიდრონატის 3 ინფუზიისაგან, რომელიც უნდა გაკეთდეს ზედიზედ, 3 დღის განმავლობაში;
- პამიდრონატის პიველი ციკლი კეთდება 3 თვის ასაკში. პირველი ინფუზიის დოზაა – 0.25 მგ/კგ. ხოლო მეორისა და მესამის – 0.5 მგ/კგ;
- მეორე და შემდგომი ციკლები სრულდება ყოველ 8 კვირაში ერთხელ, 24 თვის ასაკის მიღწევამდე. დოზა – 0.5 მგ/კგ, სამივე დღეს;
- 2-დან 3-წლის ასაკამდე: ციკლის გამეორება ხდება ყოველ 3 თვეში ერთხელ. დოზა – 0.75 მგ/კგ ყოველ სამ დღეში ერთხელ;
- 3 წლის ასაკიდან: ციკლი მეორდება ყოველ ოთხ თვეში ერთხელ. დოზა – 1 მგ/კგ.

მაქსიმალური დოზა არის 9 მგ/კგ წელიწადში

პამიდრონატის მაქსიმალური დოზა: 60 მგ/დღეში X 3 =180 მგ

*ღობირების სქემა მეორე და ყოველი შემდგომი ინფუზიისათვის  
(პირველი ციკლის პირველი ინფუზიისათვის მიზანშეწონილია მხოლოდ ნახევარი  
ოდენობის მიღება!)*

<i>ბავშვის წონა კგ</i>	<i>პამიდრონატის დოზა მგ</i>	<i>0.9% Na Cl რაოდ. რომელშიც უნდა გაიხსნას პამიდრონატი მლ</i>	<i>ინფუზიის სიჩქარე (წვეთების რაოდენობა წუთში)</i>
<i>3</i>	<i>1.5</i>	<i>20</i>	<i>5</i>
<i>3.5</i>	<i>1.8</i>	<i>22</i>	<i>5.5</i>
<i>4</i>	<i>2</i>	<i>25</i>	<i>6.5</i>
<i>4.5</i>	<i>2.3</i>	<i>30</i>	<i>7.5</i>
<i>5</i>	<i>2.5</i>	<i>33</i>	<i>8</i>
<i>5.5</i>	<i>2.8</i>	<i>35</i>	<i>9</i>
<i>6</i>	<i>3</i>	<i>40</i>	<i>10</i>
<i>7</i>	<i>3.5</i>	<i>45</i>	<i>11</i>
<i>8</i>	<i>4</i>	<i>50</i>	<i>13</i>
<i>9</i>	<i>4.5</i>	<i>55</i>	<i>14</i>
<i>10</i>	<i>5</i>	<i>60</i>	<i>15</i>
<i>11</i>	<i>5.5</i>	<i>70</i>	<i>17</i>
<i>12</i>	<i>6</i>	<i>75</i>	<i>19</i>
<i>13</i>	<i>13</i>	<i>80</i>	<i>20</i>

ინფუზიის პერიოდში:

- ძალზე მნიშვნელოვანია: ინფუზიის ხსნარის საკმარისი განზავება და ინფუზიის სიჩქარე, როგორც ცხრილშია მოცემული. ზედმეტმა კონცენტრაციამ ნახავში შესაძლოა გამოიწვიოს თირკმელების ფუნქციის დარღვევა და ინფუზიის მაღალი სიჩქარე;
- პირველი ციკლის პირველი ინფუზიის შემდეგ ხშირად წარმოიშობა ე.წ. „რეაქციის მწვავე ფაზა“, როგორცაა – სიცხე, გრიპოზული სიმპტომები, სწრაფი ეგზანთემა, სუნთქვის სიხშირის მომატება: ხანგრძლივობა 2 დღემდე. მაღალი სიცხიანობის დროს მკურნალობა სტანდარტულია, მაგ: პარაცეტამოლის სანთლები Per Reqtum;
- ჰიპოკალცემია განსაკუთრებით ხშირად გვხვდება პირველი ინფუზიის დროს და მის შემდეგ (ხშირად იწვევს საერთო კალციუმის დაცემას დაახლოებით 1.8-1.9 mmol-მდე); ამიტომ რეკომენდირებულია რძე. მხოლოდ კლინიკური ჰიპოკალცემიის სიმპტომატიკის დროს, როგორცაა კუნთის ტონუსის

მომატება (კრუნჩხვა) და კონველსია, აუცილებელია კალციუმის სუბსტიტუცია. იშვიათად 1 ml 10%-იანი Ca გლუკონატი 1კგ წონაზე.

ბისფოსფონატებით მკურნალობის ოპტიმალური ხანგრძლივობა 2-3 წელია. მკურნალობის შეწყვეტის შემდეგ პრეპარატი კიდევ 2 წელი კუმულირდება ძვალში და აგრძელებს თავის მოქმედებას. სწორედ მკურნალობის პირველი ორი წლის განმავლობაში კლინიკურად და დენსიტომეტრიულად ვლინდება მოქმედების მაქსიმალური დადებითი ეფექტი. მკურნალობის შემდგომი გაგრძელება აღარ იძლევა სასურველ შედეგს და იზრდება პრეპარატით მკურნალობის გართულებების გვიანი გამოვლენის რისკი. ეს რისკი უფრო მაღალია პამიდრონატის ხანგრძლივად გამოყენებისას ბავშვის ინტენსიური ზრდის პერიოდში (პუბერტატული ასაკი) (15, 16 სარწ. II დონე).

აქვე უნდა აღინიშნოს, რომ დადასტურდა ფაქტი, რომ პამიდრონატით ხანგრძლივი მკურნალობისას ფერხდება ძვლის კონსოლიდაცია ოსტეოტომიური ოპერაციების შემდეგ (13 სარწ. III დონე)

**ოპერაციული** მკურნალობის საჭიროება ძირითადად ვლინდება მაკორეგირებელ ოპერაციებში ლულოვან ძვლებზე, არსებული დეფორმაციების გამო.

ოპერაციული მკურნალობის სპეციფიკა და თავისებურება მდგომარეობს იმაში, რომ გამოიყენება მხოლოდ ინტრამედულარული ოსტეოსინთეზები სპეციალური საფიქსაციო საშუალებებით, ყოველგვარი კომპრესიული ფირფიტებისა და გარეგანი საფიქსაციო აპარატების გამოყენების გარეშე.

დღეისათვის აღნიშნულ დაავადებას წარმატებით იკვლევენ და მკურნალობენ მსოფლიოს ბევრ განვითარებულ ქვეყნებში. როგორცაა: გერმანია, კანადა, ესპანეთი, იტალია.

OI-ს სპეციფიური კლინიკური და თვისობრივი მახასიათებლებიდან გამომდინარე, მკურნალობაში თერაპიულ კურსთან (ბისფოსფონატო თერაპია) ერთად უდიდესი და შეიძლება ითქვას გადამწყვეტი მნიშვნელობა ენიჭება ოპერაციულ მკურნალობას, რითაც შესაძლებელია თავიდან იქნეს აცილებული ან მინიმუმამდე მაინც დაყვანილი ამ ბავშვების ინვალიდობა (8, 17, 18 სარწ. II-III დონე).

ოპერაციული მკურნალობისას გამოიყენება რამოდენიმე ტიპის ღეროები:

1. კირშნერ-ვირესის ჩხირები
2. ელასტიური ღეროები (ESIN)



3. ტელესკოპიური ღეროები (Bailey-Dubow)



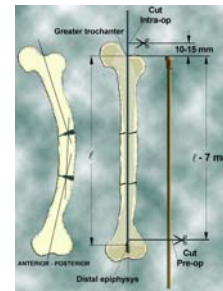
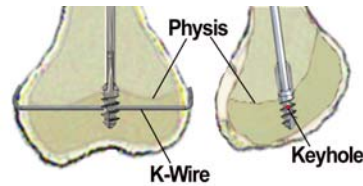
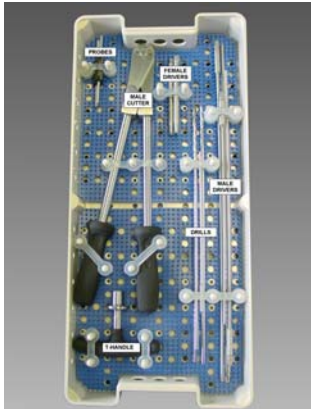
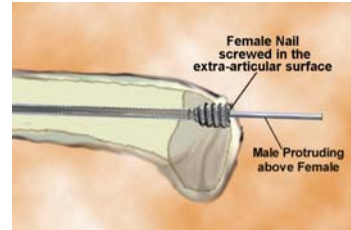
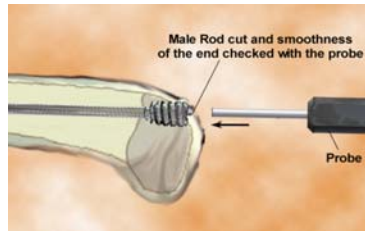
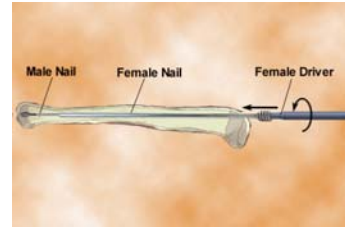
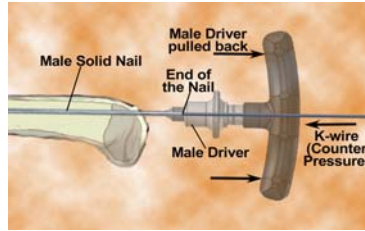


ამ საფიქსაციო საშუალებებიდან უპირატესობა ენიჭება ტელესკოპიურ ღეროებს. ის იძლევა არამარტო მყარ ფიქსაციას არამედ ბავშვების ზრდის პარალელურად იცვლის სიგრძეც ზომებს. ასე, რომ ტელესკოპიური ღერო შესაძლებელია მოზარდის სხეულში მოთავსდეს ხანგრძლივი პერიოდის განმავლობაში, ისე, რომ ზრდის პროცესს ხელი არ შეუშალოს.



წარმატებით გამოიყენება ტელესკოპიური ღეროები „**FASSIER-DUVAL**“-ის მიერ მოწოდებული. აღნიშნულ სისტემას ავტორები მცირე უპირატესობას ანიჭებენ სხვა ტელესკოპიური ღეროებისაგან განსხვავებით, იმის გამო რომ, ის ორივე ბოლოთი იხრახნება ლულოვანი ძვლების მეტაფიზებში, რაც ღეროს მიგრირებას თითქმის გამორიცხავს.

**FASSIER – DUVAL  
TELESCOPIC IM SYSTEM**



რეაბილიტაციას მნიშვნელოვანი ადგილი უკავია არასრულყოფილი ოსტეოგენეზით დაავადებულთა მკურნალობაში (9, 11 სარწ. III დონე).

**ამოცანები:**

- დაზიანებულ კიდურში სისხლის მიმოქცევის გაუმჯობესება;
- იმობილიზაციისაგან თავისუფალ სახსრებში მოძრაობის შენარჩუნება;
- დაზიანებული კიდურის კუნთების ტონუსის შენარჩუნება;
- ყავარჯნებით გადაადგილების სწავლება თაბაშირის ნახვევით იმობილიზაციისას (!!! – განსაკუთრებული სიფრთხილე);
- წოლითი რეჟიმის შემთხვევაში (ჩონჩხოვანი დაჭიმვა) პროფილაქტიკა და ბრძოლა ჰიპოდინამიით გამოწვეულ ადრეულ გართულებებთან, როგორცაა ტრაქეობრონქიტი, ატელექტაზი, პნევმონია, თრომბოზი, ნაწლავების ატონია და სხვა.

ამ პერიოდისათვის სამკურნალო ფიზკულტურის ძირითადი საშუალებებია:

- სტატიური და დინამიური სუნთქვითი ვარჯიშები აქცენტირებული დიაფრაგმულ სუნთქვაზე და გახანგრძლივებულ ამოსუნთქვაზე;
- პასიური და აქტიური ვარჯიშები არადაზიანებული კიდურისათვის;
- იზომეტრული დაძაბვის ვარჯიშები (2-3 წამი) არადაზიანებული კიდურებისათვის;
- იდეომოტორული ვარჯიშები;
- დამხმარე საშუალებების გამოყენება.

ზემოთ აღწერილი თერაპიული მკურნალობის პროტოკოლის არსვერ შესრულების შემთხვევაში შესაძლებელია ქვემოთ მოყვანილი ალტერნატიული პროტოკოლების გამოყენება

მოწოდებულია პამიდრონატით მკურნალობის ალტერნატიული სქემები:

**პამიდრონატით მკურნალობის პროტოკოლი (ომპა)**

- ▶ <2 წლის ასაკი = 0.37 მგ/კგ/დღეში, 3 მომდევნო დღე ყოველ 2 თვეში
- ▶ 2-3 წლის ასაკი = 0.56 მგ/კგ/დღეში, 3 მომდევნო დღე ყოველ 3 თვეში
- ▶ >3 წლის ასაკი = 0.75 მგ/კგ/დღეში, 3 მომდევნო დღე ყოველ 4 თვეში

4.5 მგ/კგ/წელიწადში

პამიდრონატის მაქსიმალური დოზა:  
45 მგ/დღეში X 2 = 90 მგ

ასევე 6 წლის ასაკის ზევით გამოიყენება ნერიდრონატი 2მგ/კგ ინტრავენურად 30 წთ-ის განმავლობაში, ყოველ 3 თვეში, ან ეტიდრონატი აბების სახით, სხეულის წონის შესაბამისი დოზირებით (22 - სარწ. III დონე)

სომატოტროპული პრეპარატებით მკურნალობა გრძელდება 1 თვე. პრეპარატი კეთდება კუნთებში, 4 ერთეული კვირაში სამჯერ (კურსზე 12-15 ინექცია). სომატოტროპულ პრეპარატებთან ერთად ინიშნება ანტიოქსიდანტები, კალციუმის და ფოსფორის მარილები, ვიტამინი D ასაკის შესაბამისად, სომატოტროპული პრეპარატების ეფექტის პოტენცირების და მინერალების ძვალში უტილიზაციის მიზნით. (21 -სარწ. III დონე)

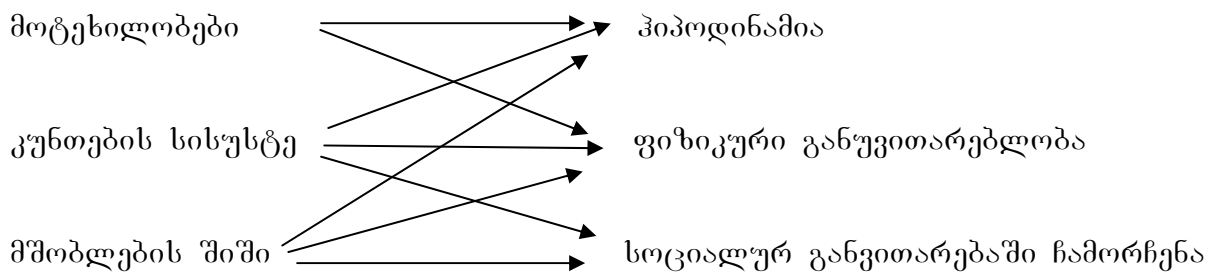
სომატოტროპული პრეპარატებით კურსის ჩამთავრების შემდეგ ინიშნება ძვლის მინერალიზაციის სტიმულატორები.

პარალელურად ინიშნება ელექტროფორეზი კალციუმის მარილებით ლულოვან ძვლებზე, ინდუქტო- და მაგნიტოთერაპია.

## 8. რეაბილიტაცია / მეთვალყურეობა

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზით დაავადებული ბავშვი ავადმყოფობისა და შეზღუდული შესაძლებლობების არსებობის მიუხედავად აუცილებელია სულ მოძრაობაში იყოს. შიში იმისა, რომ მოტეხილობების არსებობის სიხშირე დამოკიდებულია ფიზიკურ აქტივობაზე - უსაფუძვლოა, რადგან მოტეხილობების უმრავლესობა სპონტანურად ვითარდება – ყოველგვარი ძალდატანების გარეშე. რაც უფრო ძლიერია კუნთოვანი სისტემა ძვლის გარშემო მით იშვიათად ვითარდება მოტეხილობა.

მოტეხილობები, რომლებიც უმეტეს წილად დაბადების შემდეგ იწყება, განუვითარებელი კუნთოვანი სისტემა (დაავადებით განპირობებული და უმოძრაობის ხარჯზე) და მშობლების შიში, რომ აქტიური და პასიური მოძრაობით ძვლის კიდევ უფრო მეტი მოტეხილობა გამოიწვევა, არც თუ ისე იშვიათად იწვევს იმას, რომ არასრულყოფილი ოსტეოგენეზით დაავადებული ჩვილი ბავშვები დიდ დროს ლოგინში ატარებენ და ამიტომ მათი ნორმალური, სოციალური და ფიზიკური განვითარება ჩამორჩება:



- შუშის ბავშვებს ზედმეტად ფრთხილად არ უნდა მოვეყვართ, არამედ, რამდენადაც ეს შესაძლებელია როგორც ჯანმრთელ ბავშვს ისე მოვექცეთ და ა.შ.;
- მათთვის ნუ ავირჩევთ ვიწრო ტანსაცმელს. ვიქონიოთ ტანსაცმელი რომელიც ადვილად რომელიც ადვილად, ძალდატანების გარეშე შეიძლება გაეხადოთ;
- ვერიდოთ უეცარ მკვეთრ და ბრუნვით მოძრაობებს;
- არ დავიჭიროთ ხელში ბავშვი კიდურებით, არამედ მის სხეულსა და თავს გავეუკეთოთ საყრდენი;
- როგორც კი ჩვილს შეეძლება მოძრაობის აქტიურად შესრულება, საჭიროა ამაში ხელი შევუწყოთ, მოძრაობები თვითონ რომ შეასრულოს.

## 9. გაიდლაინის გადასინჯვის და განახლების ვადა

გაიდლაინის გადასინჯვის და განახლების ვადა სასურველია არ აღემატებოდეს 2 წელს, რადგან ძალიან ბევრი რამ არასრულყოფილი ოსტეოგენეზის პათოგენეზსა და მკურნალობაში შესწავლის ფაზაშია და საჭიროებს ინფორმაციის დროულ მოძიებასა და დამუშავებას.

## 10. ბაიფლავინის მიღების ხერხი / წყარო

ზემოთ აღნიშნული გაიდლაინი დამუშავდა და შეჯერდა ძირითადად საზღვარგარეთის კლინიკებსა და სამეცნიერო ლიტერატურაში მოძიებული მასალებით (მასალებს გააჩნია მტკიცებულების მაღალი დონე).

მიმდინარეობს კვლევები და ექსპერიმენტები გერმანიაში, კანადაში, იტალიასა და ესპანეთში, რომლებიც ჯერ არ დასრულებულა.

დღეს-დღეობით მოწოდებულია ნაციონალური გაიდლაინები, რომლებიც ეყრდნობა მიმდინარე კვლევებს და მუდმივ განახლების პროცესშია. (12, 19 სარწ. II-III დონე).

## 11. ალტერნატიული ბაიფლავინი - არ არსებობს.

## 12. გამოყენებული ლიტერატურა

1. Plotkin H., Rauch F., Bishop N., Monpetit K., Ruck-Gibis J., Travers R., Glorieux F. Pamidronate treatment of severe Osteogenesis Imperfecta in children under 3 years of age *J Clin Endocrinol Metab* 2000; 85 (5) : 1846-1850 ( სარწ. I დონე);
2. Marlowe A. Pepin MG. Byers PH. (2002) Testing for osteogenesis imperfecta in cases of suspected non-accidental injury. *Journal of Medical Genetics*. 39(6):382-6. (სარწ. II დონე);
3. E Astrom, S Soderhall. Beneficial effect of long term intravenous bisphosphonate treatment of osteogenesis imperfecta *Arch Dis Child* 2002;86:356-364 (სარწ. II დონე);
4. Frank Rauch, Rose Travers, Horacio Plotkin, and Francis H. Glorieux .The effects of intravenous pamidronate on the bone tissue of children and adolescents with osteogenesis imperfecta *J. Clin. Invest.* 110:1293-1299 (2002). (სარწ. I დონე);
5. Marni J. Falk, Shauna Heeger, Katherine A. Lynch, Kathleen R. DeCaro, Deborah Bohach, Karen S. Gibson and Matthew L. Warman. Intravenous Bisphosphonate Therapy in Children With Osteogenesis Imperfecta *Pediatrics* 2003;111;573-578 (სარწ. II დონე);
6. Rauch F. Plotkin H. Travers R. Zeitlin L. Glorieux FH. (2003). Osteogenesis Imperfecta Types I, III, and IV: Effect of Pamidronate Therapy on Bone and Mineral Metabolism *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 88(3):986-992 (სარწ. I დონე);
7. Sakkars R. Kok D. Engelbert R. van Dongen A. Jansen M. Pruijs H. Verbout A. Schweitzer D. Uiterwaal C. (2004) Skeletal effects and functional outcome with olpadronate in children with osteogenesis imperfecta: a 2-year randomised placebo-controlled study.. *Lancet*. 363(9419):1427-31 (სარწ. II დონე);
8. Panzica M. Garapati R. Zelle B. Krettek C. Tscherne H. Pape HC. (2004) Combination of femoral fracture treatment and corrective osteotomy in a child with osteogenesis imperfecta. *Archives of Orthopaedic & Trauma Surgery*. 124(5):341-5. (სარწ. II დონე);
9. Engelbert RH. Uiterwaal CS. Gerver WJ. van der Net JJ. Pruijs HE. Helders PJ. (2004) Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability. A prospective study with 4-year follow-up. *Archives of Physical Medicine & Rehabilitation*. 85(5):772-8. (სარწ. III დონე);
10. Cabral WA. Marini JC. (2004) High proportion of mutant osteoblasts is compatible with normal skeletal function in mosaic carriers of osteogenesis imperfecta. *American Journal of Human Genetics*. 74(4):752-60 (სარწ. II დონე);
11. Gerber, L.H., H. Binder, J. Weintrob, D.K. Grange, J. Shapiro, W. Fromherz, R. Berry, A. Gomway, S. Nason, and J. Marini. "Rehabilitation of Children and Infants with osteogenesis imperfecta. A program for Ambulation" *Clin Orthop*, no.251 (1990):254-258 (სარწ. III დონე);

12. Antoniazzi F., M.Mottes, P.Fraschini, P.C.Brunelli, and L.Tato. "Osteogenesis imperfecta: Practical Treatment Guidelines". *Paediatr Drugs* 2, no.6(2000):465-88 (სარწ. II დონე);
13. Craig FJ Munns, Frank Rauch, Leonid Zeitlin, Francois Fassier, and Francis H Glorieux. Delayed Osteotomy but Not Fracture Healing in Pediatric Osteogenesis Imperfecta Patients Receiving Pamidronate *JOURNAL OF BONE AND MINERAL RESEARCH* Volume 19, Number 11, 2004 August 23, 2004; doi: 10.1359/JBMR.040814 (სარწ. III დონე);
14. Anne D Letocha, Holly L Cintas, James F Troendle, James C Reynolds, Christopher E Cann, Edith J Chernoff, Suvimol C Hill, Lynn H Gerber, and Joan C Marini. Controlled Trial of Pamidronate in Children With Types III and IV Osteogenesis Imperfecta Confirms Vertebral Gains but Not Short-Term Functional Improvement *JOURNAL OF BONE AND MINERAL RESEARCH* Volume 20, Number 6, 2005 January 18, pages 977-986 (სარწ. II დონე);
15. Frank Rauch, Craig Munns, Christof Land, and Francis H. Glorieux. Pamidronate in Children and Adolescents with Osteogenesis Imperfecta: Effect of Treatment Discontinuation *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 91(4):1268–1274 (სარწ. II დონე);
16. Frank Rauch, Rose Travers, and Francis H. Glorieux. Pamidronate in Children with Osteogenesis Imperfecta: Histomorphometric Effects of Long-Term Therapy *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 91(2):511–516 (სარწ. II დონე);
17. Mehdi Aarabi, Frank Rauch, Reggie C. Hamdy, Francis Fassier. High Prevalence of Coxa Vara in Patients with Severe Osteogenesis imperfecta. *J Pediatr Orthop*, Volume 26, № 1, 24-28 Jan-Feb 2006 (სარწ. III დონე);
18. L. Zeitlin, F. Fassier and F. Glorieux. Modern approach to children with osteogenesis imperfecta. *Journal of Pediatrics Orthopedics B* 2003, 10: 77-87 (სარწ. III დონე);
19. Engelbert R.H., H.E. Pruijs, F.A. Beemer, and P.J. Helders. „Osteogenesis imperfecta in Childhood: Treatment Strategies“ *Arch Phys Med Rehabil* 79, no.12(1998):1590-4 (სარწ. II დონე);
20. Panzica M. Garapati R. Zelle B. Krettek C. Tscherne H. Pape HC. (2004) Combination of femoral fracture treatment and corrective osteotomy in a child with osteogenesis imperfecta. *Archives of Orthopaedic & Trauma Surgery*. 124(5):341 (სარწ. III დონე);
21. Noda H. Onishi H. Saitoh K. Nakajima H. (2002) Growth hormone therapy may increase fracture risk in a pubertal patient with osteogenesis imperfecta. *Journal of Pediatric Endocrinology*. 15(2):217-8. (სარწ. III დონე);
22. Adami S. Gatti D. Colapietro F. Fracassi E. Braga V. Rossini M. Tato L. (2003) Intravenous pamidronate in adults with osteogenesis imperfecta. *Journal of Bone & Mineral Research*. 18(1):126-30 (სარწ. III დონე).

### 13. ავტორთა ჯგუფი

არასრულყოფილი ოსტეოგენეზი დაავადებულთა დახმარების ასოციაციის „შუშის ბავშვები“:

- ⇒ ხათუნა საგანელიძე – მედიცინის მეცნიერებათა დოქტორი, ქ. თბილისის სამედიცინო აკადემია;
- ⇒ ლუხუმ ჭანტურია – ტრავმატოლოგ-ორთოპედი ს.ს. „ტრავმატოლოგი“;
- ⇒ მათა კვიციანი – ექიმი-რეაბილიტოლოგი.

### ექსპერტები:

- ⇒ დიმიტრი წვერავა – პროფესორი; თბილისის სამედიცინო აკადემია

- ⇒ ირაკლი ფაველენიშვილი - პროფესორი, თბილისის სახელმწიფო უნივერსიტეტი;
- ⇒ საოჯახო მედიცინის პროფესიონალთა კავშირი – ირინა ქაროსანიძე;
- ⇒ ლელა წოწორია – საქართველოს შრომის, ჯანმრთელობისა და სოციალური დაცვის სამინისტროს ჯანმრთელობის დაცვის დეპარტამენტი;
- ⇒ თეა თავიდაშვილი – საქართველოს შრომის, ჯანმრთელობისა და სოციალური დაცვის სამინისტროს ჯანმრთელობის დაცვის დეპარტამენტი.