Дисплазии — болезни костей и хрящей, связанные с генетической патологией. Эти заболевания проявляются в основном нарушениями роста или неправильным формообразованием костей, что приводит к дефектам скелета . Среди них наибольшее значение имеют остеопетроз, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, некоторые гиперостозы, болезнь Педжета и фиброзная дисплазия.

Остеопетроз (мраморная болезнь), или генерализованный остеосклероз — наследуемое заболевание, которое встречается с частотой 1:20 000. Дефекты формирования костей связаны с аномалией остеокластов, которые утрачивают функцию резорбции костей. При этом остеобласты и остеоциты функционируют нормально, в связи с чем образование самой кости и её минерализация протекают постоянно и становится избыточными. Заболевание характеризуется низким ростом, ломкостью костей, прогрессирующим сужением костномозговых каналов, что приводит к снижению массы костного мозга и проявляется нарушениями гемопоэза, анемией, падением резистентности к инфекции. В связи с появлением экстрамедуллярного кроветворения развиваются спленомегалия и гепатомегалия. Выявляется рентгенологический симптом — «кость внутри кости» («эндокость»). Болезнь может протекать в двух вариантах:

- Злокачественный остеопетроз, при котором смерть больных наступает в первом десятилетии жизни.

- Замедленный остеопетроз, при котором прогноз благоприятный и больные доживают до зрелого возраста.

Интересные статьи:

1) Реакции гиперчувствительности

2) Общая информация, касающаяся опухолевого роста

3) Нозология