Несовершенный остеогенез — группа заболеваний, вызванных мутациями генов, участвующих в образовании коллагена I типа. Мутации приводят к недостаточному синтезу коллагена нормального строения или синтезу аномальных молекул коллагена , не способных образовывать тройную спираль. Клиническое проявление: повышенная ломкость костей, а также поражение других органов, богатых коллагеном I типа (суставов, глаз, кожи, зубов).

Выделяют четыре основных типа несовершенного остеогенеза, различных по тяжести, возрасту начала заболевания, особенностям клинических проявлений.

БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ

Основная часть болезней накопления связана с нарушением ферментативной активности лизосом. В связи с этим происходит отложение продуктов нарушенного обмена в лизосомах, а позднее — в цитоплазме клеток и внеклеточно. Лизосомные болезни накопления классифицируют по химической структуре веществ, накапливаемых при дефекте того или иного фермента. Клинико-морфологическая картина болезни

зависит от характера биохимического дефекта и преобладающего поражения органов, чьи клетки участвуют в метаболизме данного вещества.

Интересные статьи:

1) Вторичный билиарный цирроз

2) Анатомия и физиология лёгких

3) Паразитарный миокардит