

<https://doi.org/10.52889/1684-9280-2022-1-61-39-45>

УДК: 617.3; 616-089.23; 616-002.77

МРНТИ 76.29.41; 76.29.31

Описание клинического случая

## Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия с клиническим примером

Карина К.К.<sup>1</sup>, Абдалиев С.С.<sup>2</sup>, Сериков С.Ж.<sup>3</sup>, Ахметзакиров Р.А.<sup>4</sup>, Мермуканова А.И.<sup>5</sup>,  
Газизова А.С.<sup>6</sup>

<sup>1</sup> Доцент кафедры внутренних болезней, к.м.н., Медицинский университет Астана, Нур-Султан, Казахстан.  
E-mail: karinakarlygash@mail.ru

<sup>2</sup> Заведующий отделением ортопедии №6, Национальный научный центр травматологии и ортопедии имени Академика Батпенова Н.Д., Нур-Султан, Казахстан. E-mail: abdaliev73@mail.ru

<sup>3</sup> Врач травматолог-ортопед отделения ортопедии №6, Национальный научный центр травматологии и ортопедии имени Академика Батпенова Н.Д., Нур-Султан, Казахстан. E-mail: serik\_140@mail.ru

<sup>4</sup> Врач-рентгенолог, Национальный научный центр травматологии и ортопедии имени Академика Батпенова Н.Д., Нур-Султан, Казахстан. E-mail: rinat\_sur@mail.ru

<sup>5</sup> Заведующая общеклиническим отделением, Национальный научный центр травматологии и ортопедии имени Академика Батпенова Н.Д., Нур-Султан, Казахстан. E-mail: m.aklima.i@mail.ru

<sup>6</sup> Терапевт общеклинического отделения, Национальный научный центр травматологии и ортопедии имени Академика Батпенова Н.Д., Нур-Султан, Казахстан. E-mail: eaiguls@mail.ru

### Резюме

В данной статье представлен клинический случай 24-летнего парня с прогрессирующей оссифицирующей фибродисплазией. Прогрессирующее течение заболевания приводит к тяжелым функциональным нарушениям опорно-двигательного аппарата, глубокой инвалидизации больных и преждевременной смерти, преимущественно в молодом возрасте. Способа предотвратить прогрессирование заболевания не существует. Операционное удаление оссификатов лишь усиливает процессы оссификации. Частой причиной смерти является легочная инфекция на фоне гиповентиляции. В перспективе есть надежда на создание лекарства, блокирующего генетический механизм, запускающий рост лишних костей.

**Ключевые слова:** прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия, фибромиозит, фибросаркома, лечение фибродисплазии, клинический случай.

Corresponding author: Karlygash Karina, Associate Professor of the Department of Internal Medicine, Astana Medical University, Nur-Sultan, Kazakhstan.

Postal code: Z01C1E7

Address: Beybitshilik Str, 49 / A

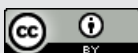
Phone: +7 7014749206

E-mail: karinakarlygash@mail.ru

J Trauma Ortho Kaz 2022; 1 (61): 39-45

Received: 11-02-2022

Accepted: 28-02-2022



This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License

## Введение

Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия (ПОФ) является самостоятельной нозологической формой, характеризуется гетеротопической оссификацией и врожденными дефектами развития скелета. В основе заболевания – метапластический остеогенез, в котором участвуют не клетки периоста и эндоста, а происходит трансформация соединительной ткани мышечных прослоек, сухожилий, связок, фасций и апоневрозов в костную ткань [1,2].

До настоящего времени диагностика заболевания чрезвычайно затруднена. Болезнь начинается в первой декаде жизни, являясь исключительно патологией детского возраста. Чаще дети заболевают в возрасте от 3 до 4 лет, известны случаи дебюта болезни в возрасте до 3 месяцев [3].

ПОФ – наследственное заболевание, связанное с геном, ответственным за гиперпродукцию морфогенного белка кости BMP4 (bone morphogenetic protein 4). Ген BMP4 относится к трансформирующему фактору роста (TGF), участвующему в развитии всех органов и тканей. В норме сигнал с гена TGFβ повышает экспрессию гена ENPP1, что способствует усиленной выработке неорганического пирофосфата, ингибирующего процессы минерализации и кальцификации. Мутации в гене ENPP1 подавляют выработку неорганического пирофосфата, что вызывает аномальную оссификацию тканей. Ген, определяющий развитие данного заболевания, недавно картирован в локусе, расположенном на длинном плече 4-й хромосомы (4q27-31) [4].

В последнее время при исследовании биопсионного материала у пациентов с фибродисплазией в аномальной кости были обнаружены костномозговые клетки, мигрировавшие в очаг первичного повреждения ткани. Было доказано, что специализированные клетки, выделенные из костного мозга, способны формировать кость в отдаленных от скелета местах и, циркулируя в крови, могут быть причастны к аномальному образованию костей.

В начале заболевания формируется воспалительный процесс в сухожилиях, связках, фасциях, подкожных тканях и мышцах, образующий в дальнейшем инфильтраты. Через несколько недель или месяцев в области этих инфильтратов происходит отложение кальция, которое в дальнейшем заканчивается оссификацией и образованием кости в непопозвоночном месте. Однако развитие оссификатов возможно и без предшествующей клинически выраженной инфильтрации. Костная метаплазия соединительной ткани происходит двумя путями: первый тип – непосредственная метаплазия соединительной ткани в кость; второй – переход соединительной ткани в кость через образование хряща.

При патологоанатомическом исследовании находят атрофию скелетных мышц, замещение их фиброзной тканью, окостенение мышц, связок, сухожилий, апоневрозов, образование экзостозов, гиперостозов, утолщение костей с разрыхлением губчатого вещества эпифизов [1].

Дети при рождении выглядят нормальными, не считая врожденных дефектов скелета. Часто отмечаются микро- и клинодактилия (клиновидная

деформация) пальцев кистей, особенно характерна клинодактилия больших пальцев ног, их вальгусное положение. В первом или втором десятилетии жизни на шее, спине и плечах развиваются болезненные инфильтраты, фиброзные узлы. Болезненные инфильтраты в мягких тканях выглядят как подкожные опухолевидные образования, размер которых вначале достигает 1 см. Локализация их – параспинальные мышцы, мышцы плечевого и тазового пояса или шеи. Появление инфильтратов сопровождается незначительным повышением температуры и покраснением кожи над ними. Образование инфильтратов провоцируется ушибами, травмами, иногда довольно легкими, а также оперативными вмешательствами, внутримышечными инъекциями [5].

В последствии инфильтраты окостеневают в ходе гетеротопической оссификации. Костная ткань нередко формируется на месте кровоподтеков и синяков. Оссификация скелетных мышц продолжается до 16 лет включительно и превращает больных в «окаменевших людей». Возникают стойкие контрактуры, мышечные атрофии, ограничения подвижности позвоночника, развитие кривошеи. Деформация и фиксированное положение грудной клетки и позвоночного столба ведут к развитию частых рестриктивных легочных заболеваний. Характерен внешний вид больного: походка скованная, голова наклонена несколько кпереди, лицо амимично, мышцы шеи имеют вид натянутых тяжей. Движения резко ограничены во всех отделах позвоночника. Отмечаются аномалии развития скелета.

Течение болезни волнообразное, интервалы между обострениями могут быть достаточно велики. Вспышки ПОФ являются спорадическими и непредсказуемыми. Прогрессирующее течение заболевания приводит к тяжелым функциональным нарушениям опорно-двигательного аппарата, глубокой инвалидизации больных и преждевременной смерти, преимущественно в молодом возрасте.

Диагностика основывается на двух клинико-рентгенологических критериях:

- 1)наличии гетеротопической оссификации мягких тканей;
- 2)аномалиях развития скелета, прежде всего, большого пальца стопы.

Различают три рентгенологические стадии развития окостенения:

I стадия (инфильтрации) – разрастание молодой дегенеративной ткани и вторичные дегенеративные изменения в мышцах. На рентгенограммах эти изменения не определяются;

II стадия (фиброзной индукции) – рубцевание молодой ткани со вторичной атрофией мышечной ткани. На рентгенограммах – «нежные» тени типа костной мозоли;

III стадия (окостенения) – образование костной ткани в местах поражения мягких тканей, что на рентгенограммах отчетливо проявляется интенсивными тенями.

Таким образом, рентгенологически определяются крупные участки окостенения в мышцах, сращение их с костями, позвоночный столб в виде бамбуковой трости, анкилозы суставов [4].

Специфической лабораторной диагностики нет. Острофазовый ответ, выраженная воспалительная реакция или нарушение кальциевого обмена обычно не регистрируются. Возможно повышение сывороточного уровня щелочной фосфатазы, индекса кальций/фосфор, свидетельствующее об активации метаболизма костной ткани. Другие показатели, включая белковые фракции и острофазовые белки, биохимические и иммунологические тесты, не имеют отклонений от нормальных величин. Могут быть признаками метаболического ацидоза и анемии [3].

Дифференциальный диагноз проводится с заболеваниями, имеющими аналогичные симптомы: фокальным склеротическим миозитом, ювенильным дерматомиозитом с кальцинозом, системной склеродермией, интерстициальным кальцинозом, доброкачественными и злокачественными новообразованиями костей и мягких тканей, преимущественно – остеосаркомой, постинъекционными гранулемами, паразитарными инвазиями (цистицеркоз и т. д.) [4].

Способа предотвратить прогрессирование заболевания не существует. Операционное удаление оссификатов лишь усиливает процессы оссификации. Эффективность глюкокортикоидов (ГК) не доказана. Наиболее широкое применение

### Описание клинического случая

Больной Е., 26 лет. Жалобы на отсутствие движений в обоих тазобедренных суставах, боли в правом тазобедренном суставе при длительных физических нагрузках, ограничение движений в руках и ногах, нарушение походки.

Анамнез заболевания: Со слов болеет с рождения. Лечение не получал. Более 5–7 лет назад стал отмечать постепенное ограничение движений в ногах. Сначала движение отсутствовало в правом тазобедренном суставе, последние два года отсутствуют движения в левом тазобедренном суставе.

Объективное состояние: Общее состояние относительно удовлетворительное. Астенического телосложения. Кожные покровы, видимые слизистые физиологической окраски, чистые. Дыхание прослушивается по всем полям, везикулярное, хрипов нет. ЧДД = 19 в', перкуторно-легочный звук. Тоны сердца ясные, ритмичные. ЧСС = 75 в', АД 120/80 мм. рт. ст. Язык чистый, влажный. При пальпации живот мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Симптом поколачивания отрицателен с обеих сторон. Физиологические отправления в норме. Неврологический статус: Сознание не нарушено (15 б. по ШКГ). В сознании, контактен, адекватен. Речь не нарушена. Зрачки OD=OS, фотореакция живая. Лицо симметричное, язык по средней линии. Тонус мышц снижен. Сила в конечностях: рука (пр. 2.0, лев. 2.0); в ногах (пр. 3.0, лев. 2.0). Функции тазовых органов не нарушены.

При осмотре пациент передвигается с трудом, за счет анкилоза тазобедренных суставов в порочном положении. Движения в обоих тазобедренных суставах отсутствуют. Левое бедро в положении сгибания 80 гр., с наружной ротацией. Правое бедро в положении сгибания 135 гр. При пальпации мягких тканей определяются костные наросты по передней поверхности правого бедра. Костные экзостозы в ягодичной области с обеих сторон, также определяется массивный костный экзостоз, охватывающий правый

находит этилендиаминтетрауксусная кислота (ЭДТА). Используются бисфосфонаты (2% ксидифон), йодистый калий, витамины группы В, С, А, биостимуляторы. При этом следует избегать внутримышечных инъекций. Физиотерапевтическое процедуры: применяются электрофорез калия йодида, ультразвук, соллюкс на область пораженной мышцы, йодобромные, радоновые, сульфидные ванны. Противопоказаны УВЧ, парафиновые аппликации, массаж [5,6].

Исход заболевания безнадежный и неблагоприятный [2,7]. Продолжительность жизни больных различна. Частой причиной смерти является легочная инфекция на фоне гиповентиляции. В перспективе есть надежда на создание лекарства, блокирующего генетический механизм, запускающий рост лишних костей.

тазобедренный сустав и переднюю поверхность правого бедра до нижней трети. Движения в правом коленном суставе: сгибание – 90 гр., разгибание – 180 гр., в левом коленном суставе: сгибание – полное, разгибание – 175 гр. Костные разрастания в верхней трети правой и левой голени, обоих коленных суставах. При осмотре области спины отмечается грубая деформация, проявляющаяся в виде сколиотической дуги с выпуклостью справа в груднопоясничном отделе позвоночника и множественных костных выступов. Движения в шейном, грудном, поясничном отделе позвоночника отсутствуют. Также определяется деформация костей черепа, асимметрия лица, деформация грудной клетки. Порочное положение головы с наклоном вправо, с поворотом влево. Амимичность лица. Атрофия мышц спины, верхних и нижних конечностей. Движения в обоих плечевых суставах ограничены: сгибание – 30 гр., отведение – 65 гр., в левом плечевом суставе: сгибание – 90 гр., отведение – 75 гр. Анкилоз правого локтевого сустава в положении неполного разгибания (170 гр.). Движения в левом локтевом суставе: сгибание – 40 гр., разгибание – 170 гр. Неполные движения в височно-нижнечелюстном суставе. Микро- и клинодактилия больших пальцев стоп, вальгусная деформация.

Общеклинические анализы крови, белковые фракции и острофазовые белки, биохимические и иммунологические тесты в пределах нормы.

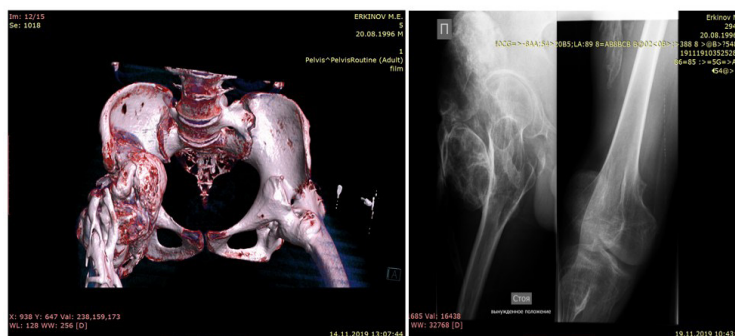


Рисунок 1 – Больной 26 лет, компьютерная томография и рентгенограмма таза

На рентгенограммах правого бедра с захватом смежных суставов в 2-х проекциях суставная щель тазобедренного сустава несколько сужена, прослеживается на всем протяжении, контуры суставных поверхностей с субхондральным остеосклерозом (рисунок 1). По дорзальному контуру бедренной кости в межвертельной области прослеживается дополнительная тень костной плотности неоднородной структуры 11 см. x 7 см., (R-признаки остеомы) с четким, неровным контуром, от которой в проксимальном и дорзальном направлении

отходят вытянутой, причудливой формы участки оссификации мягких тканей (достигающие уровня границы с/з - н/з диафиза бедра). По дорзальному контуру на уровне дистального метафиза бедренной кости прослеживается костный экзостоз на широком основании длиной до 1,3 см.

На компьютерной томограмме таза выявлены наличие грубых костных мостов между правой бедренной и подвздошной костями (рисунок 1).



Рисунок 2 – Рентгенограмма левого тазобедренного сустава и стоп

На рентгенограмме таза левого тазобедренного сустава в боковой проекции суставная щель левого тазобедренного сустава не прослеживается, анкилозирована (рисунок 2). Проксимальный отдел диафиза левого бедра деформирован за счёт массивных костных разрастаний (экзостозов), приводящие к синостозированию крыла подвздошной кости с бедренной костью. По заднему контуру левой бедренной кости прослеживается костной плотности тень 9,3 см. x 5,5 см. с четким, неровным контуром, проксимально и дистально от которой прослеживаются участки оссификации мягких тканей.

стоп, последние синостозированы между собой, щель межфаланговых суставов 1 пальцев обеих стоп не прослеживается. R-картина двустороннего hallux valgus: справа 2 ст., слева 3 ст. – угол отклонения 1 пальца правой стопы 22 гр., левой стопы 33 гр. Деформирован контур суставной поверхности головок обеих первых плюсневых костей. Продольный свод обеих стоп уплощён. Суставные щели подтаранных суставов не прослеживаются, анкилозированы. Прослеживается оссификация мягких тканей по дорзальному контуру н/з диафиза большеберцовой кости левой голени (на видимом отрезке).

На рентгенограммах обеих стоп в 2-х проекциях прослеживается укорочение фаланг 1 пальцев обеих

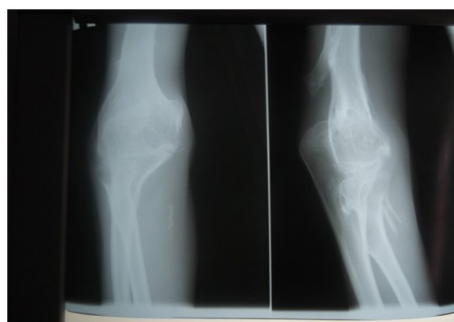


Рисунок 3 – Рентгенограмма правого локтевого сустава в двух проекциях

На рентгенограммах правого локтевого сустава в 2-х проекциях значительно сужена суставная щель последнего, контуры суставных поверхностей неровные, с субхондральным остеосклерозом (рисунок 3). Прослеживается костный экзостоз по заднебоковой поверхности плеча на уровне средней трети и нижней трети 8 см. х 1,3 см., направление роста в дистальную сторону, прослеживаются тени экзостоз на уровне дистального эпиметафиза плечевой кости, головки лучевой кости.

Эти данные соответствуют рентгенологической картине ПОФ.

Пациенту выставлена прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия (ПОФ). Анкилоз тазобедренных суставов в порочном положении. Вторичный сколиоз груднопоясничного отдела позвоночника. Генерализованный анкилоз позвоночного столба. Кривошея. Контрактура височно-нижнечелюстного сустава. Анкилоз правого локтевого

### Обсуждение

В настоящее время, не существует никаких доказанных эффективных методов профилактики или лечения ФОП. С открытием гена ФОП стало возможным понимание патогенеза заболевания. Перспективной является непосредственная работа с геномом, но в настоящее время данные методы лечения находятся лишь на стадии предварительных лабораторных исследований и не применяются в клинической практике. С 95% вероятностью можно диагностировать патологию у ребенка, если одна или несколько фаланг большого пальца ноги искривлены вовнутрь. В некоторых случаях у пальца отсутствует сустав. Чаще всего прогрессирующим миозитом болеют мальчики. Симптомом недуга в раннем младенчестве является болезненная пальпация мышц, при этом они достаточно плотные, напряженные.

### Выводы

Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия как у нашего пациента остается одним из тяжелых, неуклонно прогрессирующих заболеваний, требующих как поиска новых терапевтических возможностей, так и осведомленности (ранняя диагностика) и правильной врачебной тактики во избежание попыток хирургической коррекции или взятия биоптатов и предотвращения ятрогенных поражений, а также оптимизации оставшихся функциональных возможностей больного.

Редкие формы заболеваний костно-мышечной системы представляют несомненный интерес для ревматологов, педиатров, ортопедов с позиции

сустава. Смешанная контрактура обоих плечевых суставов. Сгибательная контрактура левого локтевого сустава. НФС 4 степени.

Учитывая тяжесть и специфический характер патологии, от оперативного вмешательства и физиотерапевтического лечения (ФТЛ, ЛГ, ЛФК) рекомендовано воздержаться, в связи с высоким риском прогрессирования заболевания.

Рекомендации:

1. Наблюдение ортопеда, ревматолога, онколога в поликлинике по месту жительства;
2. Избегать травматизации, переохлаждения;
3. Курсы ФТЛ, ЛФК, массажа категорически запрещены;
4. При болях: Кетанов 10 мг. по 1 таблетке после еды.

Еще одним признаком патологии является отек мягких тканей головы, который мог бы возникнуть при незначительных ушибах или царапинах, укусах насекомых. Однако при наличии ФОП отечность не реагирует на медикаментозную терапию и не проходит в срок до месяца.

Под кожей в области спины, предплечья или шеи также могут возникать уплотнения размером до десяти сантиметров. Поначалу ПОФ затрагивает мышцы шеи, спины, голову, позже опускается в брюшную и бедренный отделы мускулатуры. Однако недуг никогда не поражает мышечную ткань сердца, диафрагму, язык, окологлазные мускулы. Болезнь часто путают с онкологией и пытаются удалить возникшие затвердения, что не приводит к выздоровлению, а провоцирует бурный рост «ненужных» костей.

как дифференциальной диагностики, так и общих представлений о патогенезе. ПОФ может выступать в качестве модели системного кальциноза, изучение этой нозологии позволит понять молекулярные механизмы костеобразования. Решению проблемы лечения этого тяжелого заболевания поможет создание орфанных лекарств, воздействующих на ключевые генетические дефекты.

**Этические аспекты.** У пациента было получено информированное согласие на публикацию.

**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

### Литература

1. Калягин А.Н., Гуляева Л.М., Злобина Т.И., Дульский В.А. Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия // Современная ревматология. – 2011. – Т. 5. – №3. – С. 38-42. [[Google Scholar](#)].
2. Kaliagin A.N., Guliaeva L.M., Zlobina T.I., Dul'skii V.A. Progressivuiushchaia ossifitsiruiushchaia fibrodysplaziia (Progressive fibrodysplasia ossificans) [in Russian]. *Sovremennaiia revmatologiya*. 2011; 5(3): 38-42. [[Google Scholar](#)].
3. Злобина Т.И., Сафонова О.Э., Калягин А.Н. Клинико-рентгенологические аспекты прогрессирующей оссифицирующей фибродисплазии // Сибирский медицинский журнал (Иркутск). – 2010. – Т. 94. – №3. – С. 116-119. [[Google Scholar](#)].
4. Zlobina T.I., Safonova O.E., Kaliagin A.N. Kliniko-rentgenologicheskie aspekty progressivuiushchei ossifitsiruiushchei fibrodysplazii (Clinical and radiological aspects of progressive fibrodysplasia ossificans) [in Russian]. *Sibirskii meditsinskii zhurnal (Irkutsk)*. 2010; 94(3): 116-119. [[Google Scholar](#)].
5. Корж А.А., Логачев К.Д. Многотомное руководство по ортопедии и травматологии. – 1967. – Т. 1. – С. 496–515.

Korzh A.A., Logachev K.D. *Mnogotomnoe rukovodstvo po ortopedii i travmatologii (Multi-volume guide to orthopedics and traumatology) [in Russian]. 1967; 1: 496-515.*

4. Бадокін В.В., Мякоткин В.А. Клинико-генетические аспекты прогрессирующей оссифицирующей фибродисплазии // *Consilium medicum. – 2007. – Т. 9. – №2. – С. 12–17. [Google Scholar].*

Badokin V.V., Miakotkin V.A. *Kliniko-geneticheskie aspekty progressivuiushchei ossifitsiruiushchei fibrodizplazii (Clinical and genetic aspects of progressive fibrodysplasia ossificans) [in Russian]. Consilium medicum. 2007; 9(2): 12–17. [Google Scholar].*

5. Антелава О.А., Никишина И.П., Гусева И.А., Мякоткин В.А. и др. Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия // *PMЖ. – 2015. – Т. 23. – №7. – С. 415-420. [Google Scholar].*

Antelava O.A., Nikishina I.P., Guseva I.A., Miakotkin V.A. i dr. *Progressivuiushchaia ossifitsiruiushchaia fibrodizplaziia (Progressive fibrodysplasia ossificans) [in Russian]. RMZh. 2015; 23(7): 415-420. [Google Scholar].*

6. Михалева Г.В., Сермягина И.Г., Генне Н.А., Рябова Т.В. Клинические и рентгенологические проявления оссифицирующей прогрессирующей фибродисплазии у детей // *Лечащий врач. – 2011. – №1. – С. 31. [Google Scholar].*

Mikhaleva G.V., Sermiagina I.G., Geppe N.A., Riabova T.V. *Klinicheskie i rentgenologicheskie proiavleniia ossifitsiruiushchei progressivuiushchei fibrodizplazii u detei (Clinical and radiological manifestations of ossifying progressive fibrodysplasia in children) [in Russian]. Lechashchii vrach. 2011; 1: 31. [Google Scholar].*

7. Perez-Seoane C.B., Merino Munoz R., Gomez M.I., García-Consuegra J.M. et al. *Progressive ossifying fibrodysplasia: report of two cases. An Pediatr (Barc). 2006; 64(2): 183-185. [CrossRef].*

### Өршімелі сүйекке айналдырушы фибродисплазия клиникалық мысалмен

Карина К.К. <sup>1</sup>, Абдалиев С.С. <sup>2</sup>, Сериков С.Ж. <sup>3</sup>, Ахметзакиров Р.А. <sup>4</sup>,  
Мермуқанова А.И. <sup>5</sup>, Газизова А.С. <sup>6</sup>

<sup>1</sup> Ішкі аурулар кафедрасының доценті, Астана Медициналық университеті, Нұр-Сұлтан, Қазақстан.

E-mail: karinakarlygash@mail.ru

<sup>2</sup> №6 ортопедия бөлімінің меңгерушісі, Академик Н.Ж. Батпеннов атындағы Ұлттық ғылыми травматология және ортопедия орталығы, Нұр-Сұлтан, Қазақстан. E-mail: abdaliyev73@mail.ru

<sup>3</sup> №6 ортопедия бөлімінің травматолог-ортопеді, Академик Н.Ж. Батпеннов атындағы Ұлттық ғылыми травматология және ортопедия орталығы, Нұр-Сұлтан, Қазақстан. E-mail: serik\_140@mail.ru

<sup>4</sup> Дәрігер-рентгенолог, Академик Н.Ж. Батпеннов атындағы Ұлттық ғылыми травматология және ортопедия орталығы, Нұр-Сұлтан, Қазақстан. E-mail: rinat\_sur@mail.ru

<sup>5</sup> Жалпыклиникалық бөлімнің меңгерушісі, Академик Н.Ж. Батпеннов атындағы Ұлттық ғылыми травматология және ортопедия орталығы, Нұр-Сұлтан, Қазақстан. E-mail: m.aklima.i@mail.ru

<sup>6</sup> Жалпыклиникалық бөлімнің терапевті, Академик Н.Ж. Батпеннов атындағы Ұлттық ғылыми травматология және ортопедия орталығы, Нұр-Сұлтан, Қазақстан. E-mail: eaiguls@mail.ru

### Түйіндіме

Бұл мақалада үдемелі сүйекке айналдырушы фибродисплазиямен ауыратын 24 жастағы науқастың клиникалық мысалы көрсетілген. Бұл аурудың үдемелі ағымы буын-сүйек жүйесінің ауыр функциональді өзгерістеріне әкеледі. Науқастар жас шағында мүгедектікке ұшырайды, ерте қайтыс болуы мүмкін. Аурудың өршуін басатын тәсіл жоқ. Гиповентиляция әсерінен болатын өкпе инфекциясы өлімге әкелуі мүмкін. Артық сүйектің өсуін тудыратын гендік механизмді тежейтін дәрінің болашақта пайда болуы ғана көмектесуі мүмкін.

Түйін сөздер: өршімелі сүйекке айналдырушы фибродисплазия, фибромиозит, фибросаркома, фибродисплазияның емі, клиникалық мысал.

## Progressive Fibrodysplasia Ossificans with a Clinical Case

Karlygash Karina <sup>1</sup>, Seidaly Abdaliev <sup>2</sup>, Serik Serikov <sup>3</sup>, Rinat Ahmetzakirov <sup>4</sup>,  
Aklima Mermukanova <sup>5</sup>, Aigul Gazizova <sup>6</sup>

<sup>1</sup> Associate Professor of the Department of Internal Diseases, Astana Medical University, Nur-Sultan, Kazakhstan.

E-mail: karinakarlygash@mail.ru

<sup>2</sup> Head of the Department of Orthopedics №6, National Scientific Center of Traumatology and Orthopedics named after academician N.D. Batpenov, Nur-Sultan, Kazakhstan. E-mail: abdaliev73@mail.ru

<sup>3</sup> Traumatologist-orthopedist of the Department of Orthopedics №6, National Scientific Center of Traumatology and Orthopedics named after academician N.D. Batpenov, Nur-Sultan, Kazakhstan. E-mail: serik\_140@mail.ru

<sup>4</sup> Radiologist, National Scientific Center of Traumatology and Orthopedics named after academician N.D. Batpenov, Nur-Sultan, Kazakhstan. E-mail: rinat\_sur@mail.ru

<sup>5</sup> Head of General Clinical Department, National Scientific Center of Traumatology and Orthopedics named after academician N.D. Batpenov, Nur-Sultan, Kazakhstan. E-mail: m.aklima.i@mail.ru

<sup>6</sup> Therapist of General Clinical Department, National Scientific Center of Traumatology and Orthopedics named after academician N.D. Batpenov, Nur-Sultan, Kazakhstan. E-mail: eaiguls@mail.ru

### Abstract

*This article presents a clinical case of a 24-year-old man with progressive fibrodysplasia ossificans. The progressive course of the disease leads to severe functional disorders of the musculoskeletal system, severe disability of patients and premature death, mainly at a young age. There is no way to prevent the progression of the disease. Surgical removal of ossificates only enhances the processes of ossification. A common cause of death is a pulmonary infection due to hypoventilation. In the future, there is hope for the creation of a drug that blocks the genetic mechanism that triggers the growth of extra bones.*

*Key words: progressive fibrodysplasia ossificans, clinical case, fibromyozitis, fibrosarcoma, treatment fibrodysplasia, clinical case.*