Незавершенный остеогенез (Несовершенный остеогенез)

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2026 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: Q78.0 · Союз педиатров России, Ассоциация травматологов-ортопедов России, Ассоциация медицинских генетиков

Несовершенный остеогенез — наследственная группа заболеваний с нарушением коллагена и повышенной хрупкостью костей, патологическими переломами и возможными внескелетными проявлениями. Рекомендация посвящена диагностике, мультидисциплинарному наблюдению, антирезорбтивной терапии, хирургической коррекции и пожизненной реабилитации детей и взрослых.

Главное

- Подозревайте НО при множественных переломах после минимальной травмы или без нее, особенно при семейном анамнезе переломов; учитывайте голубые склеры, низкий рост, деформации костей, гипермобильность суставов, несовершенный дентиногенез и снижение слуха.
- Единого диагностического стандарта и специфического лабораторного теста нет; отрицательный результат генетического исследования не исключает НО.
- Диагностика и ведение должны проводиться мультидисциплинарной командой; диспансерное наблюдение — пожизненно, в среднем каждые 6 месяцев или чаще по необходимости (УДД 3; УУР В).
- Бисфосфонаты — терапия первой линии для большинства пациентов с НО; начало лечения зависит от частоты переломов, минеральной плотности костей, деформаций, задержки физического развития и противопоказаний (УДД 1; УУР А).
- Реабилитацию проводят с момента установления диагноза и пожизненно: она включает укрепление мышц, поэтапную вертикализацию, обучение безопасному движению, контроль боли и подбор ортезов или средств передвижения (УДД 5; УУР С).
- После постановки диагноза пациента необходимо внести в регистр редких (орфанных) заболеваний Минздрава России.

Диагностика

1. Соберите жалобы и анамнез: уточните переломы, травматизм, семейные случаи, рост, боли и внескелетные проявления; параллельно исключайте другие причины переломов (УДД 5; УУР С).
2. Проведите осмотр, пальпацию и аускультацию. Оцените рост, склеры, череп, длинные кости и осанку, походку и самостоятельную мобильность, гипермобильность суставов, зубы, вормиевы кости и слух (УДД 5; УУР С).
3. Исследуйте минеральный обмен: общий и ионизированный кальций, фосфор, магний, 25-ОН витамин D, паратиреоидный гормон, щелочную фосфатазу, а также кальций и фосфор в моче (УДД 5; УУР С).
4. Выполните рентгенографию пораженных отделов скелета для поиска переломов и деформаций, а также рентгеноденситометрию для оценки минеральной плотности костей в динамике (УДД 5; УУР С).
5. Проведите молекулярно-генетическое исследование методом высокопроизводительного секвенирования всем пациентам с признаками НО для подтверждения диагноза и планирования деторождения (УДД 4; УУР С).
6. Для дифференциальной диагностики учитывайте жестокое обращение с детьми, рахит, остеопению недоношенных, гипофосфатазию, Х-сцепленный гипофосфатемический рахит, синдром Элерса—Данло, опухоли костей и идиопатический ювенильный остеопороз.

Лечение

- Перед бисфосфонатами проверьте кальций и 25-ОН витамин D, скорректируйте гипокальциемию и дефицит витамина D, обеспечьте питание с достаточным содержанием кальция и витамина D; исходную минеральную плотность оцените рентгеноденситометрией (УДД 4; УУР С; УДД 2; УУР А).
- У детей бисфосфонатом первой линии является золедроновая кислота; препарат вводят внутривенно капельно медленно в течение 50–60 минут (УДД 2; УУР А).

- У взрослых при Z-критерии менее -2 терапию бисфосфонатами начинают с лечебной целью. Возможны золедроновая кислота 4 мг внутривенно каждые 6 месяцев или алендроновая кислота 10 мг внутрь ежедневно; также описано сочетание бисфосфонатов с альфакальцидолом 1 мкг/сут до 9 лет (УДД 2; УУР А).
- Взрослым может применяться ибандроновая кислота внутривенно 0,3–2 мг (0,016–0,2 мг/кг) каждые 3 месяца с постепенным повышением дозы (УДД 5; УУР С).
- При подтвержденном дефиците витамина D назначают колекальциферол: новорожденным до 1 месяца — 1000 МЕ/сут, детям 1–12 месяцев — 1000–3000 МЕ/сут, детям 1–18 лет — 3000–5000 МЕ/сут в течение 1–3 месяцев; схема применяется при 25-ОН витамине D менее 30 нг/мл (УДД 5; УУР С).
- Операцию рассматривают при угловой деформации нижних конечностей более 20°, прогрессировании деформации, рецидивных переломах на ее уровне, функционально значимых торсионных деформациях, ложных суставах, варусной деформации шейки бедра с шеечно-диафизарным углом 95° и менее, невозможности вертикализации и ходьбы, а также при переломах позвоночника, стенозе или нестабильности кранио-вертебрального перехода.
- Неосложненные переломы у детей обычно лечат консервативно; иммобилизацию сокращают, ориентируясь на возрастные сроки сращения. При переломах на фоне деформаций применяют телескопический интрамедуллярный остеосинтез с коррекцией деформаций (УДД 5; УУР С; УДД 4; УУР С).
- При боли используют реабилитационные и физиотерапевтические методы, а также обезболивающие по общим принципам, включая парацетамол и/или опиоидные анальгетики. При не связанной с переломами боли у взрослых после недостаточного эффекта бисфосфонатов возможны габапентин 900 мг/сут или амитриптилин 10 мг/сут (УДД 5; УУР С; УДД 4; УУР С).

Когда направить и как наблюдать

- Плановая госпитализация нужна для решения вопроса о начале антирезорбтивной терапии, проведения курса бисфосфонатов, плановой операции на длинных костях или позвоночнике, а также ЛФК и обследований, которые невозможно выполнить амбулаторно.
- Экстренно госпитализируйте при открытом переломе, манифестации или прогрессировании дыхательной недостаточности, а также при появлении или усилении неврологического дефицита.
- Направляйте пациента в мультидисциплинарную команду с участием травматолога-ортопеда, эндокринолога или нефролога, генетика и врача первичного звена; других специалистов подключают по поражению органов и систем.
- При тяжелом НО перед операцией под общей анестезией выполните боковую рентгенографию шейного отдела для оценки риска базилярной инвагинации и атланто-затылочного вывиха.

Частые вопросы

Когда следует заподозрить несовершенный остеогенез?

При множественных переломах после минимальной травмы или без нее, особенно при семейном анамнезе переломов. Дополнительные ориентиры — голубые склеры, низкий рост, деформации, гипермобильность суставов, несовершенный дентиногенез и снижение слуха.

Исключает ли НО отрицательный генетический тест?

Нет. Специфического лабораторного теста нет, а отрицательный результат молекулярно-генетического исследования не исключает диагноз; его устанавливают с учетом клинических и инструментальных данных.

Какой препарат является первой линией у детей с НО?

Золедроновая кислота. Ее вводят внутривенно капельно медленно в течение 50–60 минут; режим дозирования приведен в таблице 4 (УДД 2; УУР А).

Что проверить перед началом бисфосфонатов?

Нужно оценить кальций и 25-ОН витамин D, скорректировать гипокальциемию и дефицит витамина D, выполнить рентгеноденситометрию и провести стоматологический осмотр с санацией очагов инфекции и необходимых вмешательств до терапии.

Когда пациента с НО госпитализировать срочно?

При открытом переломе, появлении или прогрессировании дыхательной недостаточности, а также при возникновении или усилении неврологического дефицита.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/520-nezavershennyj-osteogenez-nesovershennyj-osteogenez. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/520_2