

ОГЛАВЛЕНИЕ

Коллектив авторов	4
Введение	5
Глава 1. Биохимия и морфология соединительной ткани	7
Глава 2. Дисплазия соединительной ткани: понятие, диагностика	23
Глава 3. Место дисплазии соединительной ткани в классификаторе болезней	45
Глава 4. Принципы организации лечения и профилактики	53
Глава 5. Основы психологической реабилитации	71
Глава 6. Диетотерапия	85
Глава 7. Немедикаментозное лечение и реабилитация	101
Глава 8. Медикаментозное лечение и реабилитация	129
Глава 9. Хирургическое лечение	153
Глава 10. Экспертиза и прогноз	161
Список литературы	169

Совершенно правильно выделен тип астеника, все более распространяющегося среди современного человека...

Вся фигура тонкая, узкая, длинная: длинная тонкая шея, узкая, плоская и длинная грудная клетка, узкий таз, слабая мускулатура, крыловидные лопатки... Слабое развитие жировой ткани, тонкая бледная кожа, вялая мошонка, вялая брюшная мускулатура, склонность к паховым грыжам, малое сердце, склонность к спланхноптозу, подвижные почки...

А.А. Богомолец (1881–1946)

Глава 2

Дисплазия соединительной ткани: понятие, диагностика

Распространенность

Данные о распространенности собственно ДСТ разноречивы, что обусловлено различными классификационными и диагностическими подходами. Распространенность отдельных признаков ДСТ имеет половозрастные различия. По самым скромным подсчетам, показатели распространенности ДСТ по меньшей мере соотносятся с распространенностью основных социально значимых неинфекционных заболеваний.

Отдельные внешние проявления дисморфогенеза соединительной ткани среди молодых наблюдаются в 85,4%.

Критическим периодом проявлений ДСТ является подростковый возраст, когда объем соединительной

ткани увеличивается пропорционально росту и развитию организма. Как правило, у абсолютного большинства пациентов в возрасте старше 35 лет основную проблему будут составлять осложнения клинических синдромов, определяющие инвалидизацию пациентов и летальные потери в группе.

Этиология и патогенез

Разнообразие клинических проявлений ДСТ объясняется не только мутацией различных генов или вариабельностью одного из них, но и одновременным действием *средовых*, или *экзогенных, факторов* в развитии дезорганизации соединительной ткани. К примеру, показано, что изменчивость фенотипа при синдроме Элерса—Данло лишь в 11,5% случаев обусловлена генетическими дефектами, а в остальных — связана с воздействием факторов внешней среды. Диспластические изменения соединительной ткани могут быть обусловлены неблагоприятной экологической обстановкой, неадекватным питанием, стрессами, влиявшими на организм в процессе онтогенеза. Следовательно, разнообразие клинических проявлений ДСТ зависит от внешних условий, в том числе среды обитания. Учитывая выявленный дефицит магния в различных субстратах (волосах, эритроцитах, ротовой жидкости) в 46,6—72,0% наблюдений при ДСТ допускают патогенетическое значение гипомagneмии и других *эндогенных факторов*.

Удлинение (*инсерция*) или укорочение (*делеция*) цепи коллагена, разнообразные *точечные мутации*, сопровождающиеся заменой даже одной аминокислоты, вызывают нарушение образования поперечных связей в молекуле коллагена, уменьшение его термической

стабильности, замедление спиралеобразования, изменение посттрансляционных модификаций и усиление внутриклеточной деградации. Образуются так называемые *аномальные триммеры коллагена и эластина*, которые не выдерживают должных механических нагрузок.

Схема развития ДСТ представлена на **рис. 2.1**.

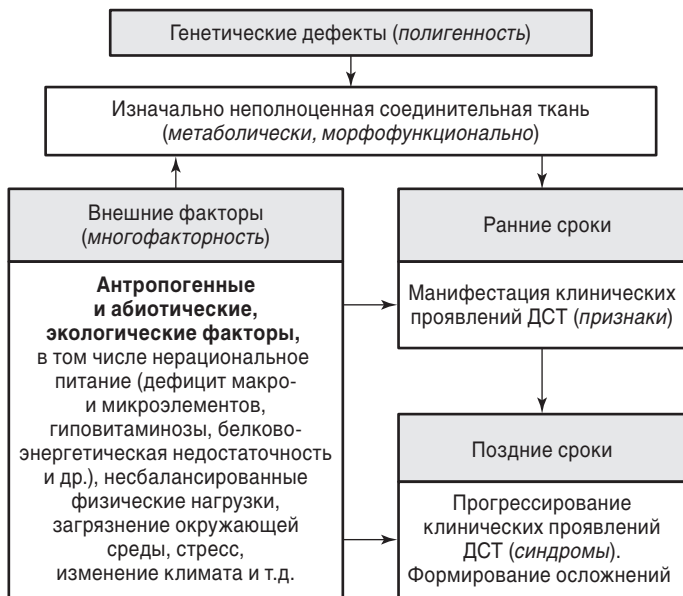


Рис. 2.1. Схема развития дисплазии соединительной ткани

Клиническая картина основных синдромов

Одна из основополагающих характеристик ДСТ как дисморфогенетического феномена — отсутствие фенотипических признаков ДСТ при рождении или очень

незначительная их выраженность (даже в случаях дифференцированных форм ДСТ) и, *подобно изображению на фотобумаге, проявление в течение жизни. С годами количество признаков ДСТ и их выраженность нарастают прогрессивно (табл. 2.1).*

Таблица 2.1. Календарь формирования клинических синдромов при дисплазии соединительной ткани	
Клинический синдром	Время проявления
Расстройства вегетативной нервной системы	Формируются одними из самых первых, в раннем детском возрасте
Бронхолегочный синдром	От рождения с максимальным проявлением в подростковом и молодом возрасте
Синдром иммунологических нарушений	С раннего детского возраста с максимальным проявлением в подростковый период
Косметический синдром	С рождения до окончания роста
Тромбогеморрагический синдром	С раннего детского возраста — чаще кровоточивость, однако воздействие стрессорных факторов (операция, беременность, авиаперелет и др.) повышает вероятность возникновения тромбогенных событий
Метаболическая кардиомиопатия	Формируется в широком возрастном диапазоне с 3 лет
Клапанный синдром	Формируется в детском возрасте (4–5 лет), наиболее часто проявляется в 12–25 лет с последующим снижением по частоте выявления
Аритмический синдром	Проявляется с 5–6-летнего возраста, максимально прогрессируя в подростковый период, нарастая по частоте параллельно формированию клапанного синдрома, метаболической кардиомиопатии и повышения давления по малому кругу кровообращения

Продолжение табл. 2.1

Клинический синдром	Время проявления
Синдром синкопальных состояний	Начало — с раннего детского возраста
Торакодиафрагмальный синдром	Начало формирования — 5–6 лет, отчетливые проявления — 10–12 лет, максимальная выраженность — 14–35 лет
Вертеброгенный синдром	Параллельно развитию торакодиафрагмального синдрома и синдрома гипермобильности суставов
Синдром патологии стопы	Формируется одним из самых первых, в раннем детском возрасте
Синдром патологии органа зрения	У большинства обследованных — в 5–6 лет, прогрессируя в школьные годы (7–15 лет)
Астенический синдром	Выявляется в дошкольном и особенно ярко в школьном, подростковом и молодом возрасте
Синдром торакодиафрагмального сердца	Формирование торакодиафрагмального сердца происходит вслед за манифестацией и прогрессированием деформации грудной клетки и позвоночника, на фоне клапанного, сосудистого и легочного синдромов
Синдром хронической артериальной гипотонии	Чаще всего выявляется в подростковом возрасте, нередко ассоциирован с астеническим синдромом и расстройствами вегетативной нервной системы
Синдром артериальной гипертензии	Чаще всего ассоциирован с вертеброгенным, сосудистым синдромами, синдромом патологии мочевыделительной системы
Сосудистый синдром	Манифестирует в 8–9 лет, подростковом и молодом возрасте, прогрессируя в дальнейшем. Достоверное влияние возраста больных — в диапазоне 14–20, 21–30, 31–35 лет

Окончание табл. 2.1

Клинический синдром	Время проявления
Синдром патологии пищеварительной системы	Детский возраст
Синдром патологии мочевой системы	Детский возраст
Синдром репродуктивных нарушений	Подростковый, молодой, репродуктивный возраст
Синдром анемии	Чаще всего в период полового созревания, чаще у лиц женского пола
Психические расстройства и расстройства поведения	Наиболее часто — подростковый и молодой возраст
Синдром внезапной смерти	Подростковый и молодой возраст
Синдром гипермобильности суставов	В возрасте 13–14 лет, к 25–30 годам распространенность снижается в 3–5 раз
Синдром остеопатии	В молодом возрасте, параллельно формированию гипотрофии, гипермобильного синдрома
Синдром диспластической полиневропатии	Молодой возраст
Синдром протрузии и релаксации тазового дна	Развитие пролапса половых органов в ближайшие 3–5 лет после неосложненных родов, прогрессирующее течение

В современном мире, особенно для лиц женского пола, небезразлично оставаться надолго молодой и красивой, поскольку видимые внешние фены ДСТ при косметическом синдроме причиняют психологический

дискомфорт и вызывают социальную дезадаптацию (табл. 2.2).

Таблица 2.2. Аномалии развития, формирующие косметический синдром

№	Признак	%
1	II палец стопы больше I	52,0
2	Сандалевидная щель (расстояние между I и II пальцами стопы равно или больше ширины II пальца)	52,0
3	Неправильный рост зубов	41,0
4	Клиндактилия (искривление одного пальца кисти)	26,0
5	Третий тип мочки уха (приросшая мочка уха)	22,0
6	Неправильный прикус	22,0
7	Низкий рост волос на лбу и шее	19,0
8	Дополнительные зубы	14,5
9	Гетерохромия радужной оболочки глаз	11,5
10	Короткая уздечка языка	10,5
11	Низко расположенные уши	8,0
12	Диастема (широкая щель между центральными резцами)	8,0
13	Уздечка верхней губы	8,0
14	Деформированные ушные раковины	7,5
15	Гипотелоризм (близко расположенные глаза)	7,0
16	Большие торчащие уши	7,0
17	Эпиант (кожная складка в медиальном углу глаза, прикрывающая слезное мяско)	6,5
18	Экзофтальм	6,5

Окончание табл. 2.2

№	Признак	%
19	Энофтальм	6,0
20	Гипертелоризм глаз (увеличение расстояния между внутренними краями глазниц)	5,0
21	«Мятые» ушные раковины	5,0
22	Гипертелоризм сосков	4,5
23	Камптодактилия (контрактура проксимальных межфаланговых суставов)	2,0
24	Брахидактилия	1,5
25	Политемия (количество сосков больше двух)	1,0

Фенотипические проявления ДСТ чрезвычайно многообразны и практически не поддаются какой-либо унификации, а их клиническое и прогностическое значение определяется не только степенью выраженности того или иного клинического признака, но и характером комбинаций предикторов ДСТ. На данном этапе перспективно использовать два термина: термин **«недифференцированная дисплазия соединительной ткани»**, определяющий вариант ДСТ с клиническими проявлениями, не укладывающимися в структуру наследственных синдромов, и термин **«дифференцированная ДСТ, или синдромная форма ДСТ»** или **«наследственные нарушения соединительной ткани»**.

На сегодняшний день наиболее частыми нозологическими единицами **наследственной патологии, или дифференцированной ДСТ**, являются синдромы Марфана, Элерса—Данло, Билса, гипермобильности суставов, несовершенного остеогенеза.