

Тевосян С.Т

студентка 6 курса педиатрического факультета
Ивановская государственная медицинская академия

Арзрумцян А.В

студентка 6 курса педиатрического факультета
Ивановская государственная медицинская академия

СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛОСА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Аннотация: Синдром Элерса–Данлоса – это гетерогенная группа аутосомно-доминантных наследственных заболеваний соединительной ткани, обусловленная дефектом синтеза коллагена вследствие генетической мутации. Основными проявлениями заболевания являются гипермобильность суставов, гиперрастяжимость и хрупкость кожи, геморрагический синдром, множественные пороки внутренних органов, артропатии.

Ключевые слова: синдром Элерса-Данлоса, гипермобильность, мутация, соединительная ткань.

Актуальность. В настоящее время отмечается рост числа наследственных заболеваний, среди которых ведущее значение имеет врожденная дисплазия соединительной ткани (ВДСТ). В частности, особую трудность в диагностике и лечении представляет синдром Элерса-Данлоса. Это связано с вариабельностью проявлений данного заболевания и общностью клинической картины синдрома с другими дисплазиями соединительной ткани.

Эпидемиология. Частота встречаемости синдрома Элерса-Данлоса варьирует в зависимости от формы заболевания. Классический тип – 5:100 000, гипермобильный – 1:15 000, сосудистый – 1:100 000, кифосколиотический – описано более 100 случаев, артрохалазистый – описано около 30 случаев, кожный

– описано около 10 случаев. В связи со сложностями верификации и преобладанием легких форм данной патологии, истинная частота встречаемости синдрома Элерса-Данлоса остается не изученной.

Этиология и патогенез. Заболевание развивается в результате мутации генов, отвечающих за синтез коллагена в организме. Коллаген, являясь основным веществом соединительной ткани, придает ей прочность и эластичность. В результате дефекта гена синтезируется измененная молекула коллагена, которая теряет стабильность структуры. Широкое распространение соединительной ткани в организме человека обуславливает развитие клинической картины, характерной для синдрома Элерса-Данлоса.

В зависимости от генов, в которых произошла мутация, и типа коллагена, за который они отвечают, выделяют различные формы синдрома.

Классификация. Согласно классификации Beighton P. 1998 года различают несколько видов синдрома:

1. Гипермобильный (Hypermobility);
2. Классический (Classical);
3. Сосудистый (Vascular);
4. Кифосколиотический (Kyphoscoliosis);
5. Артрохалазисный (Arthrochalasis);
6. Кожный (Dermatosparaxis).

Диагностика. Выделяют большие и малые Вильфраншские критерии диагностики классического типа синдрома Элерса-Данлоса.

Большие критерии:

1. Гиперрастяжимость кожи;
2. Широкие атрофичные рубцы;
3. Гипермобильность суставов.

Малые критерии:

1. Гладкая, бархатистая кожа;

2. Подкожные сферические образования;
3. Растяжения/вывихи/подвывихи суставов;
4. Плоскостопие;
5. Хрупость тканей, поражение различных органов и систем (аневризмы, варикозное расширение вен, деформация скелета, низкий или карликовый рост);
6. Мышечная гипотония;
7. Задержка моторного развития;
8. Легко возникающие гематомы;
9. Наличие аналогичных заболеваний в семье;
10. Послеоперационные грыжи;
11. Выраженная растяжимость и слабость тканей (грыжа пищеводного отверстия диафрагмы, анальный пролапс в детском возрасте, цервикальная недостаточность).

Описание клинического случая. Ребенок Т. 2 года 9 месяцев. Поступил в гематологическое отделение ОБУЗ Ивановской областной клинической больницы с жалобами на повышенную синячковость.

Anamnesis vitae. Рожден от 2 беременности 2 срочных родов. Вес при рождении 3500 г, рост 54 см. Грудное вскармливание до 3 месяцев. Перенесенные заболевания: ОРВИ. Со слов отца отмечается аллергическая реакция на белок коровьего молока. Наследственность отягощена: у отца болезнь Виллебранда. Объективные данные.

При осмотре: рост-98 см, вес-16,5кг. Состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Положение активное. Телосложение нормостеническое. Кожный покров розовый, на туловище и нижних конечностях единичные полихромные экхимозы размером до 1,5 см. Тонкая, бархатистая кожа с просвечивающими кровеносными сосудами. Гиперэластичность кожи на локтевых сгибах до 5 см. Гипермобильность локтевых, коленных суставов. Видимые слизистые чистые, розовые. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно.

Обращают на себя внимание множественные стигмы дизэмбриогенеза, такие как:

- Долихоцефалия
- Выступающий лоб
- Рост волос «ежиком»
- Широкое переносье
- Антимонголоидный разрез глаз
- Гипертелоризм глаз
- Раздвоенный подбородок
- Низкорасположенные ушные раковины
- Различный уровень расположения ушных раковин
- Короткая уздечка языка
- Готическое небо
- Короткая шея
- Гипертелоризм сосков
- Низкое стояние пупка
- Сандалевидная щель
- Двузубец

Лимфатические узлы: пальпируются единичные поднижнечелюстные л/у: подвижные, безболезненные, плотно-эластической консистенции, не спаяны с окружающей тканью, размером до 0,5 см.

Пищеварительная система. Живот симметричный. При пальпации мягкий, безболезненный во всех отделах, не вздут. Печень, селезенка не пальпируются.

Дыхательная система. Перкуторно над легкими легочный звук. При аускультации дыхание везикулярное, хрипов нет.

Сердечно-сосудистая система. Перкуторно границы сердца не изменены. При аускультации тоны сердца ритмичные, громкие.

Мочевыделительная система. Физиологические отправления в норме.

Anamnesis morbi. Со слов отца после перенесенной ОРВИ в феврале 2017 г у ребенка в общем анализе крови отмечалось снижение уровня гемоглобина до 106 г/л и тромбоцитопения до 60 г/л. В дальнейшем отмечались колебания количества тромбоцитов от 180 – 88 г/л. Легкая анемия 103 г/л. К гематологу впервые обратились в конце 2017г с жалобами на появление экхимозов при минимальных травмах, преимущественно на нижних конечностях. ОАК от 27.02.17: Тц- 69 г/л. Клинически кожный геморрагический синдром минимальный. В контрольном анализе крови в мае 2018г на приеме у гематолога тромбоциты 17 тыс. Поступил в гематологическое отделение ОКБ с клинико-лабораторными проявлениями с целью обследования и лечения.

Лабораторные и инструментальные исследования:

ОАК тромбоциты от 23.05.18- 94 тыс, от 29.05.18 - 195 тыс. ЭХО-доплерография. Заключение: полости сердца не увеличены. Миокард не утолщен. ПМК с НМК 0-1 степени. Левожелудочковые функции удовлетворительные.

УЗИ органов брюшной полости. Заключение: деформация желчного пузыря.

У больного с учетом клинико-лабораторных показателей имеет место идиопатическая тромбоцитопения. Учитывая данные анамнеза и осмотра нельзя исключить тромбоцитопатию и синдром Элерса-Данлоса у ребенка (у отца гипермобильность суставов, гиперрастяжимость кожи, повышенная кровоточивость. В детстве проведены операции по удалению пупочной грыжи и варикоцеле, что говорит в пользу ВДСТ). Данные факты свидетельствуют о наследственном характере описываемого заболевания.

Заключение. Таким образом, синдром Элерса-Данлоса – крайне редкое заболевание, которое является одной из форм врожденной дисплазии соединительной ткани. Высокая вероятность множественных поражений внутренних органов обуславливает необходимость своевременной диагностики и правильного ведения детей с данным заболеванием. Поэтому в педиатрической практике врачу любой специальности необходимо учитывать наличие данной патологии.

Список литературы

1. Балева Л.С, Зотова С.А, Семячкина А.Н, Николаева Е.А, Бондаренко Н.А, Сипягина А.Е Синдром Элерса-Данлоса у ребенка из радиационно загрязненной территории // Альманах клинической медицины. – 2006.
2. Аргунова Е.Ф, Иванова О.Н, Гуринова Е.Е, Алексеева С.Н Синдром Элерса-Данлоса у ребенка 6 лет // Тихоокеанский медицинский журнал. – 2014.
3. Царегородцев А.Г Дисплазия соединительной ткани: патология сосудов,причины возникновения внезапной смерти // Сибирский медицинский журнал. – 2009.

© Тевосян С.Т., Арзрумцян А.В., 2019