

Синдром Элерса- Данлоса



выполнила:
Бектенбай Б.М.

Синдром Элерса-Данлоса - очень редкое наследственное заболевание соединительной ткани, которое характеризуется патологической подвижностью в суставах, избыточной эластичностью кожи и хрупкостью тканей. В зависимости от отдельной мутации, серьезность синдрома может измениться от умеренного до опасного для жизни.



Синдром назван в честь двух дерматологов, идентифицировавших его в начале XX века: Эдварда Элерса (1863—1937) из Дании и Анри-Александра Данлоса (1844—1912) из Франции.

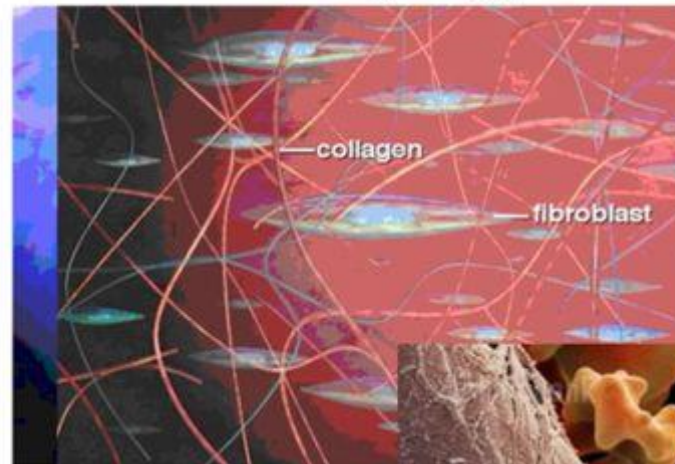
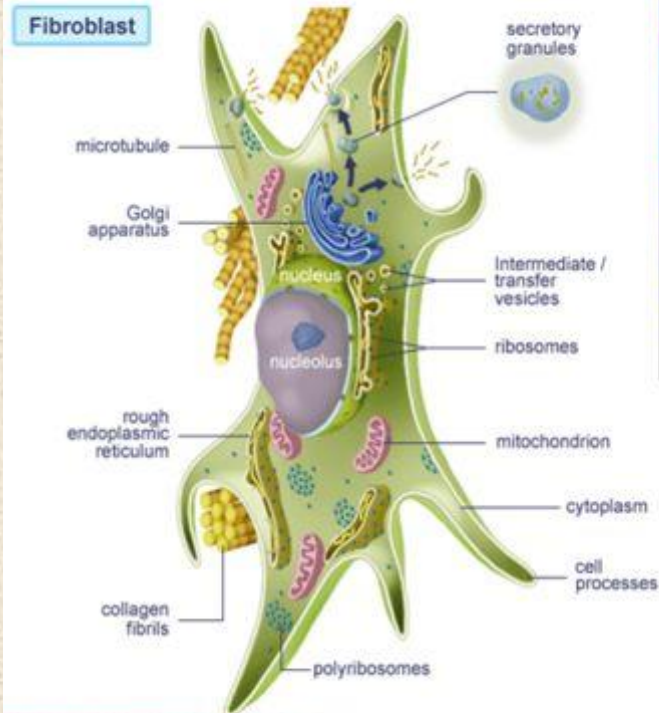


DR. EDVARD EHLERS, OF COPENHAGEN



Синдром Элерса-Данлоса:

Причина: мутации генов коллагенов разных типов, а также гена лизил гидроксилазы – синдром с доминантным и (реже) рецессивным наследованием.



WWW.FOTOBANK.RU 8000-3902 Science Photo Library RF
Leukaemia blood cells. Coloured scanning electron micrograph (SEM) of red blood cells (erythrocytes, orange) and B lymphocyte white blood cells (white) from a patient with leukaemia. Magnification: x2500 when printed 10 centimetres wide.

По клинико-генетическим критериям заболевание
подразделяется на 11 типов.

Популяционная частота Синдрома Элерса-Данло - 1:100 000.



1 тип – «тяжелый», классическая форма:

Дети рождаются недоношенными, из-за преждевременного разрыва плодных оболочек. Течение болезни тяжелое.

Характерны:

- генерализованная разболтанность суставов, склонность к вывихам суставов;
- выраженная гиперрастяжимость кожи;
- повышенная ранимость кожи, на месте травм образуются пергаментные рубцы;
- в местах наибольшего давления (коленные и локтевые суставы) часто образуются псевдоопухоли, состоящие из конгломератов деструктивных элементов соединительной ткани и организующихся гематом;
- наблюдается варикозное расширение вен;
- у всех больных выявляется патология сердца, но только у 30% детей отмечаются тяжелые нарушения кровообращения.

2 тип – «мягкий тип»:

- характерны все классические проявления болезни, как при первом типе, но болезнь имеет менее тяжелое течение;
- гиперподвижность суставов ограничивается кистями и стопами
- кожные изменения незначительны;
- возможна склонность к кровотечениям и кровоизлияниям;
- поражение сердца протекает субклинически, характеризуется ПМК, редко осложняющейся митральной регургитацией;
- характерно развитие варикоза вен нижних конечностей.

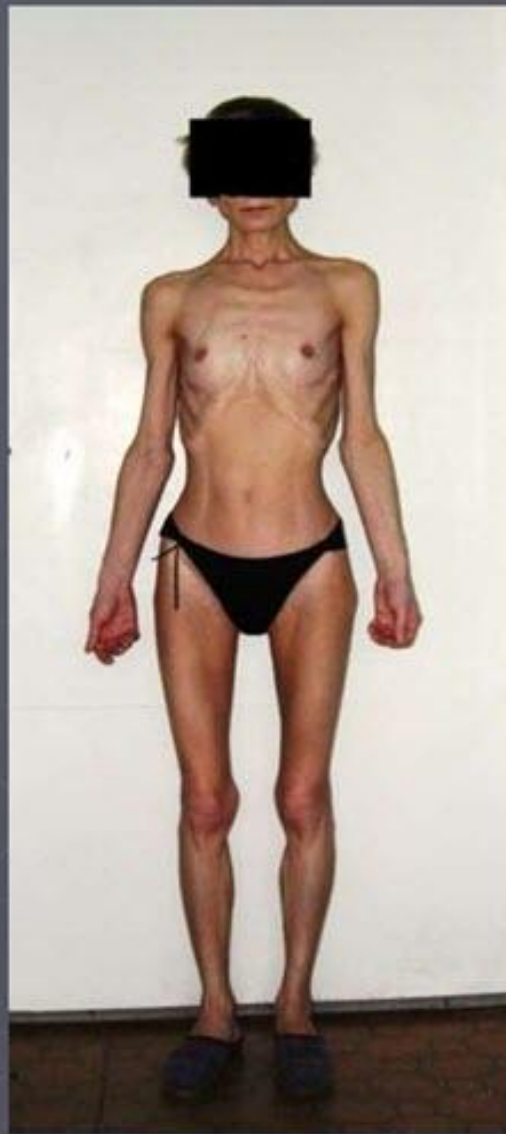
3 тип - гипермобильный синдром:

- заболевание имеет доброкачественное течение;
- гиперподвижны все суставы;
- мышечно-скелетных аномалий нет;
- кожные изменения минимальны;
- наиболее часто патология сердца проявляется ПМК, возможно развитие эктопических аритмий, блокад атриовентрикулярного проведения

1 - 3 типы составляют 90% СЭД.

Мутации в одном и том же гене, которые являются аллельными вариантами, связаны с дефектом синтеза проколлагеновых волокон и наследуются по аутосомно-доминантному типу.

**Синдром
Элерса-
Данлоса:
гипермо-
бильность
суставов**



4 тип - васкулярный, или экхиматозный (наиболее злокачественный):

- гиперподвижность суставов пальцев;
- поражение больших и среднего калибра артериальных сосудов с развитием мешотчатых аневризм и разрывов при незначительной травме;
- перфорации кишечника;
- кожа очень тонкая, нерастяжимая, через нее просвечивает подкожная венозная сеть, легко появляются кровоподтеки;
- поражения сердца практически не наблюдаются;
- обнаруживается дефицит синтеза коллагена 3 типа;

Тип наследования аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный.

СИНДРОМ ЭЛЕРСА ДАНЛОСА: Сосудистый тип

Геморрагический
инсульт



Здоровая вена

Варикозная вена



5 тип:

- гиперподвижность суставов;
- резко выраженная гиперэластичность кожи;
- кровоточивость и хрупкость кожи умеренные;
- тяжелая митральная регургитация с развитием застойной сердечной недостаточности;
- недостаточность лизилоксидазы, участвующей в синтезе коллагена;
- тип наследования рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.



6 тип (глазо - сколиотический):

- тяжелый сколиоз;
- умеренные поражения суставов и кожи;
- хрупкость тканей глаз (небольшие травмы приводят к разрыву склеры и роговицы, отслойке сетчатки)
- обнаруживается недостаточность лизилгидроксилазы;
- тип наследования аутосомно-рецессивный;



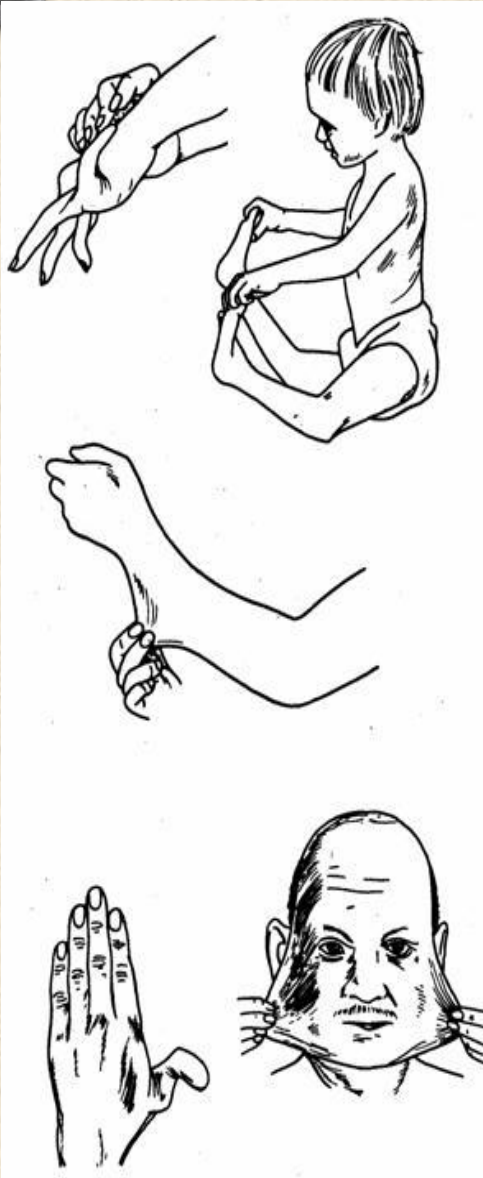
7 тип (врожденная множественная артрохалазия):

- характерен низкий рост;
- резкая генерализованная гиперподвижность суставов;
- подвывихи тазобедренных суставов, коленных, локтевых и голеностопных суставов;
- кожа умеренно гиперрастяжима;
- имеется склонность к кровоизлияниям;
- характерно лицо: гипертелоризм, эпикант, вдавлена средняя часть;
- дефицит проколлагенпептидазы;
- тип наследования аутосомно-рецессивный.



8 тип:

- гиперподвижность суставов (от слабой, до умеренной);
- выраженная хрупкость кожи;
- тяжелый периодонтит с разрушением альвеолярных костей и ранней потерей зубов;
- ПМК;
- тип наследования аутосомно-доминантный.



9 тип:

- особое строение лицевого скелета (крючковатый нос, длинный фильтр);
- деформация грудины;
- плоскостопие;
- дивертикул мочевого пузыря;
- грыжи;
- экзостозы в затылочной области
- в волосах повышенное содержание меди, и снижение церулоплазмина;
- варрикоз вен нижних конечностей;
- тип наследования – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.



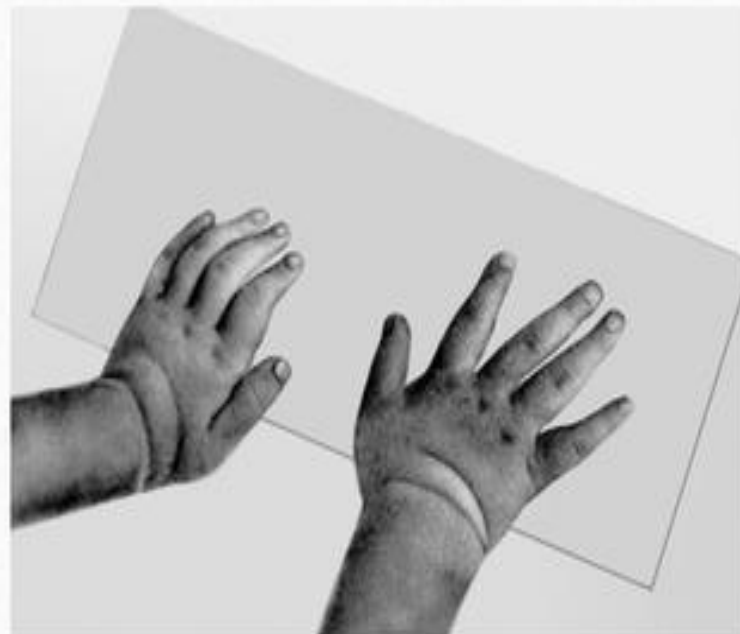
10 тип (обусловлен дефицитом фибронектина):

- тяжелое проявление поражения опорно-двигательного аппарата;
- разболтанность всех суставов;
- повышенная растяжимость кожи, поражение слизистых;
- геморрагические проявления (кровоподтеки, петехии);
- у большинства больных ПМК, умеренная дилатация аорты в области Вальсальвы без развития аневризм. На ЭКГ может определяться атриовентрикулярная блокада I степени;
- тип наследования аутосомно-рецессивный.

11 тип (семейная гипермобильность суставов):

- разболтанность суставов;
- вывихи;
- минимальные изменения кожи, глаз и сердечно-сосудистой системы;
- тип наследования аутосомно-доминантный.

Младенцы с гиперподвижностью суставов имеют слабый мышечный тонус (мышечная гипотония), который может задержать развитие таких моторных навыков как самостоятельное сидение, вставание и хождение.



Гиперподвижность суставов кисти у ребенка с синдромом Элерса-Данлоса

Дети могут иметь склонность к развитию грыжи или смещению любого внутреннего органа.



Минимальные диагностические признаки:

- 1) Гиперэластичность и хрупкость кожи;
- 2) гиперподвижность суставов разной степени выраженности;
- 3) повышенная кровоточивость;
- 4) хрупкость тканей глаз, генерализованный пародонтоз; разнообразные поражения сердечно-сосудистой системы.

СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛОСА

НАРУШЕНИЕ СИНТЕЗА
КОЛЛАГЕНА

СЕЙЧАС
БУДЕТ
БОЛЬНО.

ХРОНИЧЕСКАЯ
БОЛЬ

НЕНОРМАЛЬНОЕ
ЗАЖИВЛЕНИЕ
РАН

ПОВЫШЕННАЯ
КРОВОТОЧИВОСТЬ

MENU

АХ ТЫ
МАЛЕНЬКИЙ
ДЕСПОТ!

СИНДРОМ
ПОСТУРАЛЬНОЙ
ОРТОСТАТИЧЕСКОЙ
ТАХИКАРДИИ

ПОВЫШЕННЫЙ РИСК
ДИЛАТАЦИИ КОРНЯ АОРТЫ И
РАСПЛАИВАЮЩЕЙ АНЕВРИЗМЫ
АОРТЫ

ГИПЕРПОДВИЖНОСТЬ
СУСТАВОВ И
ГИПЕРЭЛАСТИЧНОСТЬ КОЖИ

Диагностика

Диагностика синдром Элерса-Данлоса проводится медицинским генетиком на основании генеалогических данных, анамнеза, клинического анализа, молекулярно-генетических исследований. Предварительно синдром Элерса-Данлоса может быть заподозрен при наличии больших диагностических критериев (гипермобильности суставов, гиперэластичности кожи, склонности к кровотечениям) и дополнительных малых (хрупкости кожи, патологии сердца, сосудов, глаз и т. д.).

Некоторые формы заболевания требуют проведения биопсии кожи для гистологического, гистохимического, электронно-микроскопического исследования.

Лечение:

1) Диетотерапия:

- мясо, рыба, морепродукты, соя, бобовые;
- крепкие бульоны, заливные, твердые сыры, запивая лимонным соком 1:4.

2) Стимуляция коллагенообразования:

- Вит.С в дозах от 500 до 1000 мг/день в/м;
- Вит.А в дозах 40 000 - 100 000 Ед/день в/м или 50-120 кап./день;
- Вит.В₆, Вит.В₁, Вит.В₂, никотиновая кислота, сульфат меди 1%, окись цинка, магний-В₆.

3) Коррекция нарушения синтеза и катаболизма гликозаминогликанов:

- Структум, Хондроитин сульфат, Хондроксид, ДОНА, Румалон.

4) Стабилизация минерального обмена:

- Са-Д₃ никомед, Остеогенон, Эргокальциферол.

Лабораторные признаки:

- Повышение выделения кератина с мочой!!!

Этиопатогенез – окончательно не выяснен.

По-видимому, в происхождении этого синдрома имеет место аномалия эластичной и коллагенной ткани кожи и суставных концов костей. Под влиянием патологического гена нормальное развитие образований, происходящих из мезенхимы (эластичная и коллагенная ткань кожи и суставных концов костей) нарушается.

Предрасположение этих больных к геморрагическому диатезу (кровотечениям, кровоподтекам, гематомам) обусловлено нарушением проницаемости капилляров вследствие недостаточности синтеза коллагена или повреждения и атрофии существующего коллагена.

Тяжелые формы течения болезни чаще встречается, когда родители единокровны.

Эволюция и прогноз: благоприятный.

Спасибо за внимание!

