

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

История изучения соединительнотканной дисплазии как самостоятельного заболевания началась в 1862 г., когда J. Van Meekeren впервые дал описание больного с гипермобильностью суставов. В 1891 г. дерматолог А.Н. Черногоубов сообщил о семнадцатилетнем подростке с повышенной растяжимостью и высокой ранимостью кожи, хрупкостью сосудов, разболтанностью суставов. В 1896 г. педиатр Антонио Марфан впервые представил клиническое наблюдение 5-летней девочки Gabriel с необычными, непрерывно прогрессирующими аномалиями скелета. Внешний габитус Gabriel и подобных пациентов с тех пор стали именовать синдромом Марфана. Спустя 20 лет были описаны фенокопии марфаноподобных синдромов, еще через 30 лет — синдром дилатации и расслоения аорты, синдром пролапса митрального клапана. В 1931 г. H. Weve впервые предположил, что причиной синдрома Марфана является дефект мезодермы, а в 1955 г. известный американский генетик McKusick в описании наследственных болезней человека On-Line Mendelian Inheritance In Man (OMIM) открыл этим синдромом новую нозологическую страницу наследственных заболеваний соединительной ткани. Однако, несмотря на более чем 145-летнюю историю изучения дисплазии соединительной ткани, многие вопросы терминологии, классификации, результаты генетических исследований, семиотика поражения внутренних органов, проблемы лечения остаются окончательно нерешенными и дискуссионными. Можно смело утверждать, что в клинике внутренних болезней нет более спорной и запутанной проблемы, чем проблема дисплазии соединительной ткани.

Термин «дисплазия» (греч. dys — отклонение от нормы, plasis — формирование, образование) обозначает нарушение развития органов и тканей в эмбриональном и постнатальном периодах. Применительно к соединительной ткани этот термин в 1983 г. предложил P. Beighton, тем самым констатировав клинические проявления как следствие нарушений синтеза и функционирования кол-

лагеновых и эластических белков. Дисплазия соединительной ткани вызвана дефектом ее формирования вследствие генетически измененного фибриллогенеза. Широкая распространенность соединительной ткани в организме, ее многочисленные функции и участие практически во всех физиологических и патологических реакциях объясняют при ее дисплазии расстройство гомеостаза на тканевом и/или органном уровне, различные морфофункциональные нарушения висцеральных или локомоторных систем с прогрессирующим течением.

В то время как популяционная частота моногенных дефектов соединительной ткани сравнительно невелика, чрезвычайно распространены так называемые недифференцированные дисплазии соединительной ткани. Последние могут быть не только генетически детерминированными, но и развиваться вследствие различных мутагенных влияний внешней среды. Несомненно, что, помимо тяжелых, клинически значимых форм, существуют и доброкачественные формы дисплазии (к примеру, доброкачественная гипермобильность суставов).

Несмотря на высокую распространенность, дисплазия соединительной ткани часто выпадает из сферы внимания практических врачей, что обусловлено широким полиморфизмом ее клинических проявлений. Разнообразные изменения кожных покровов, опорно-двигательного аппарата и особенно внутренних органов определяют индивидуальный прогноз и оказывают существенное влияние на течение тех или иных сопутствующих заболеваний.

Среди висцеральных маркеров дисплазии соединительной ткани к настоящему времени наиболее изученными являются малые аномалии сердца, к числу которых относят пролапс митрального клапана и аномально расположенные хорды. Известна их роль в возникновении аритмического синдрома и недостаточности кровообращения. Однако генерализованный дефект соединительной ткани, лежащий в основе малых аномалий сердца, предполагает полиорганную симптоматику и стимулирует поиск иных проявлений соединительнотканной дисплазии (со стороны бронхолегочной системы, желудочно-кишечного тракта, нервной системы, органа зрения, опорно-двигательного аппарата и др.), значение которых может оказаться не менее существенным, чем поражение

сердца. При этом распространенность и характер внекардиальных висцеральных изменений при дисплазии соединительной ткани остаются недостаточно изученными, а их влияние на особенности течения внутренней патологии нередко игнорируется.

Представленная монография и является попыткой систематизировать сведения по данному вопросу. В пособии описаны строение и морфогенез соединительной ткани, дана краткая анатомия и функциональная анатомия шейного отдела позвоночника и мышц шеи; широко освещены вопросы терминологии и классификации дисплазии соединительной ткани, приводятся данные молекулярно-генетических исследований. Врачам-педиатрам интересно будет ознакомиться с описанием патологии сердечно-сосудистой и бронхолегочной системы, желудочно-кишечного тракта и мочеполовой системы у детей; а терапевтов и семейных врачей заинтересует глава, которая посвящена возрастной динамике клинической симптоматики и особенностям дисплазии соединительной ткани у взрослых. Для врачей-неврологов приведено подробное описание семиотики поражения нервной системы при дисплазии соединительной ткани, а также возможности и результаты инструментального обследования пациентов с аномалиями брахицефальных сосудов. Обсуждаются вопросы патогенетической и симптоматической медикаментозной и немедикаментозной терапии дисплазии соединительной ткани, особый акцент сделан на синдромологической терапии патологии нервной системы.

Безусловно, в значительной мере данная монография представляет собой обзор современной литературы, которую мы смогли отыскать в научных обзорах, специализированных журналах и в сети Интернет. Вместе с тем как неврологи особое внимание мы уделили неврологическим проявлениям дисплазии соединительной ткани. Более чем 15-летний опыт работы в этом направлении позволил нам разработать классификацию поражений нервной системы при соединительнотканной дисплазии:

1. Синдром вегетативной дистонии:
  - 1.1. Вазомоторная цефалгия.
  - 1.2. Мигренеподобные приступы (шейная мигрень).
  - 1.3. Вестибулопатия.
  - 1.4. Липотимические состояния.

- 1.5. Синкопальные приступы.
- 1.6. Панические атаки.
- 1.7. Периферическая ангиодистония.
2. Неврозоподобный и мышечно-радикулярный синдром как проявление гипермобильности позвоночно-двигательных сегментов.
3. Нарушения мозгового кровообращения:
  - 3.1. Транзиторные ишемические атаки.
  - 3.2. Инфаркт головного мозга.
4. Эпилептический синдром.

Таким образом, спектр патологии при соединительнотканной дисплазии чрезвычайно широк и затрагивает многие органы и системы. Поэтому в идеале лечение должно осуществляться группой врачей разных специальностей с координацией действий врачом общей практики (семейным врачом).

Данное руководство предназначено для детских и общих неврологов, педиатров, терапевтов, кардиологов, семейных врачей, врачей функциональной диагностики (как в общей практике, так и при обучении на цикле тематического усовершенствования и предаттестационных циклах). Мы считаем, что монография будет полезна и главным специалистам городских и областных отделов здравоохранения.

В заключение авторы выражают искреннюю благодарность своим коллегам, без которых выход этого руководства был бы невозможен:

*Дегонской Елене Викторовне* — врачу-педиатру Донецкого областного детского клинического центра нейрореабилитации;

*Бутеву Евгению Вячеславовичу* — заместителю главного врача Научно-исследовательского института ортопедии и травматологии Донецкого национального медицинского университета им. М. Горького;

*Воропаеву Владимиру Николаевичу* — заведующему отделением детской ортопедии и травматологии Научно-исследовательского института ортопедии и травматологии Донецкого национального медицинского университета им. М. Горького;

*Малеевой Ирине Алексеевне* — заведующей консультативным отделением Донецкого областного специализированного центра медицинской генетики и пренатальной диагностики;

**Евтушенко Лилии Филипповне** — врачу функциональной диагностики Областной детской клинической больницы г. Донецка;

**Соловьевой Евгении Михайловне** — заведующей отделом МРТ-диагностики Донецкого областного диагностического центра.

**Савченко Елене Александровне** — профессору, заведующей отделом МРТ-диагностики Института неотложной и восстановительной хирургии АМН Украины им. В.К. Гусака г. Донецка;

**Москаленко Марине Анатольевне** — к.м.н., врачу кабинета ультразвуковой диагностики Донецкого областного детского клинического центра нейрореабилитации;

**Сажневой Ирине Александровне** — магистру медицины, врачу кабинета ультразвуковой диагностики Донецкого областного детского клинического центра нейрореабилитации;

**Омельяненко Анатолию Анатольевичу** — к.м.н., врачу кабинета ЭЭГ-диагностики Донецкого областного детского клинического центра нейрореабилитации.