

# СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛОСА

Выполнила:

студентка 5 курса 1 группы

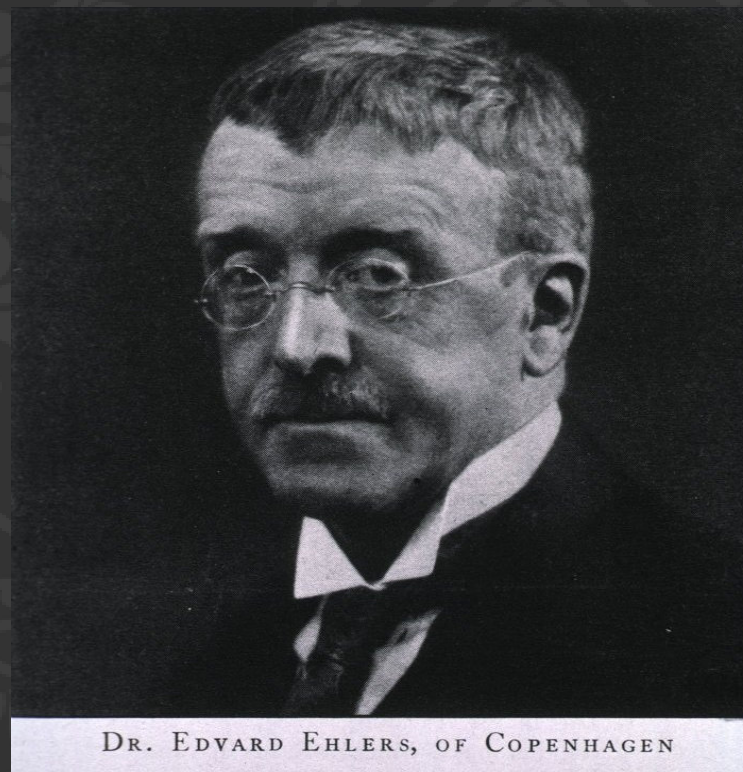
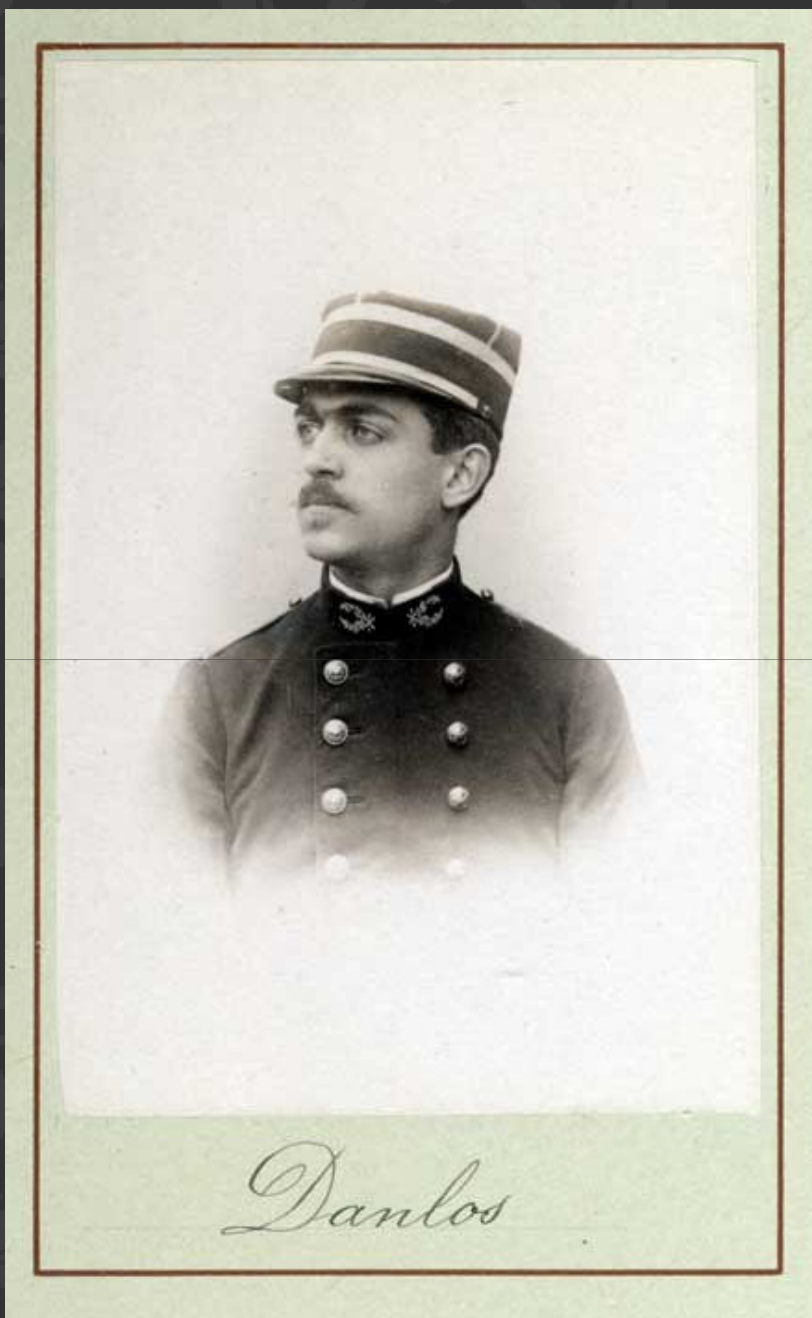
1 медицинского факультета

Титова А.В.

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, серьёзность 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.



# Классификация

В 1997 году была предложена классификация, включающая 6 типов синдрома.

Классический

Гиперподвижный

сосудистый

кифосколиозный

Артрохалазия

дерматоспараксис

# По распространенности среди населения:

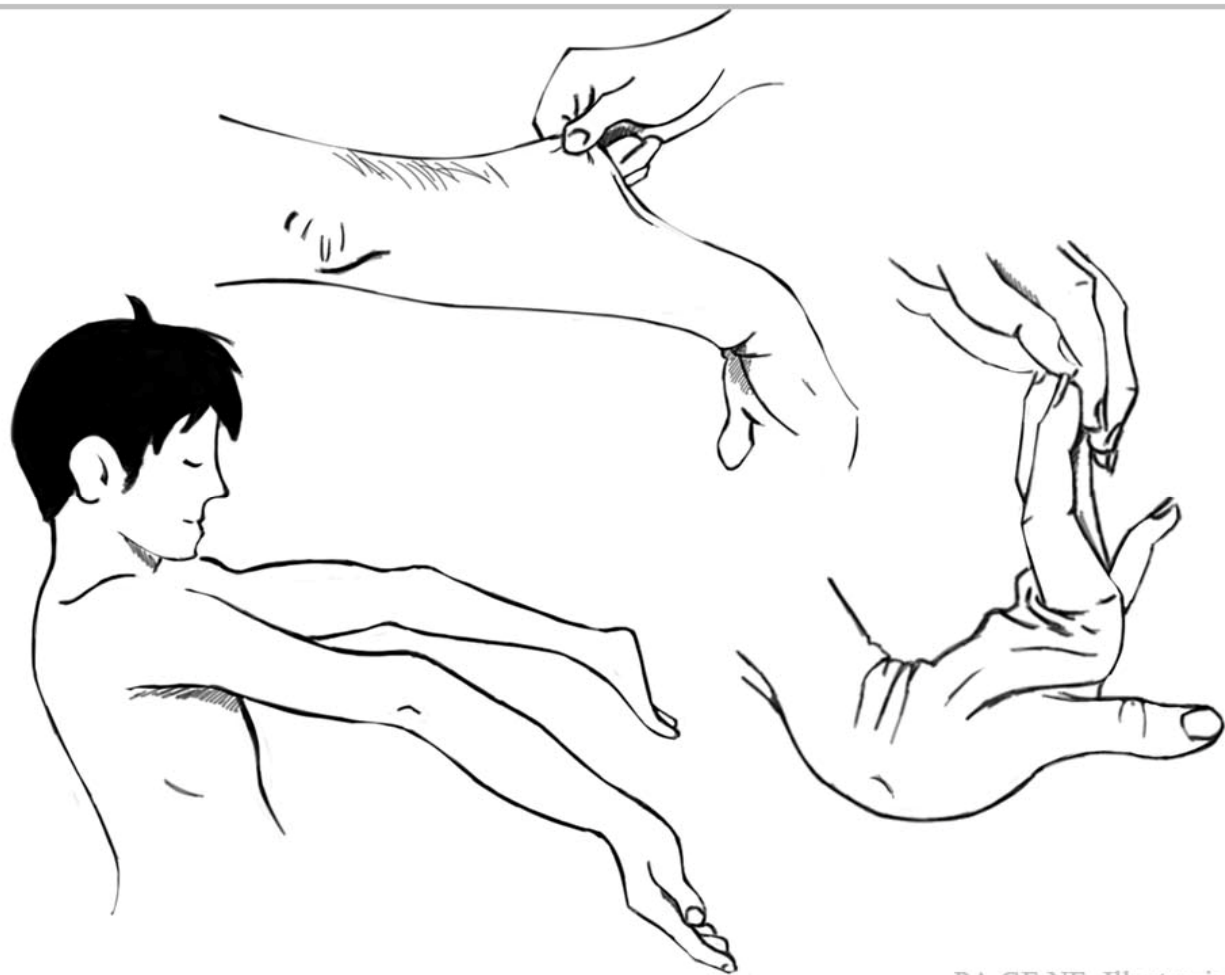
	Номер	Описание	<u>OMIM</u>	Ген(ы)
гиперподвижность (hypermobility)	тип 3	Поражает 1 человека на 10 000 - 15 000, вызван <u>аутосомным доминирующим</u> механизмом. Возникает в результате мутации любого из двух генов, которые вызывают Сосудистый тип и СЭД с дефицитом <u>тениасцина-X</u> , соответственно.	<u>130020</u>	<u>COL3A1, NXB</u>
классический (classical)	тип 1 и 2	Поражает приблизительно от 2 до 5 человек на 100 000. Затрагивает <u>коллаген типа V</u> , также коллаген типа I.	<u>130000, 130010</u>	<u>COL5A1, COL5A2, COL1A1</u>
сосудистый (vascular)	тип 4	Поражает приблизительно 1 человека на 100 000. Вызван аутосомно-доминантным дефектом в синтезе коллагена <u>типа III</u>	<u>130050</u>	<u>COL3A1</u>
фосколиоз (phoscoliosis)	тип 6	Аутосомно-доминантный дефект, вызывающий недостаток фермента, называемого <u>Лизин Гидролаза</u> . Очень редок; описано немногим более 60 случаев.	<u>225400, 229200</u>	<u>PLOD1</u>
трохалазия (throchalasis)	типы 7A и B	Поражает коллаген <u>типа I</u> . Крайне редок, описано всего около 30 случаев.	<u>130060</u>	<u>COL1A1, COL1A2</u>
дерматоспараксис (dermatosparaxis)	тип 7C	Также крайне редок, описано около 10 случаев.	<u>225410</u>	<u>ADAMTSL1</u>

# ТИП ГИПЕРПОДВИЖНОСТЬ

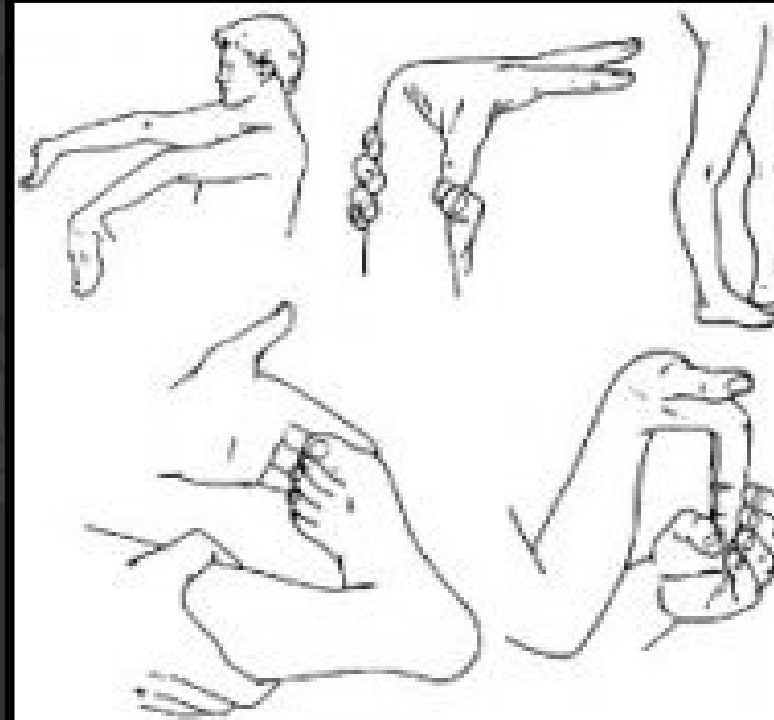
Самый распространённым вариант болезни.

Основные признаки и симптомы включают в себя:

- Свободные, нестабильные суставы, подверженные: растяжениям, вывихам, подвывихам (частичный вывих), переразгибание суставов;
- Плоскостопие;
- Высокое и узкое нёбо;
- Лёгкие кровоподтёки;
- Легко повреждающаяся бархатно-гладкая кожа;
- Раннее начало остеопороза (обычно проявляется в 30 лет);
- Поражение сердца



PA.GE.NE. Illustrazioni  
www.miridea.it



Другие симптомы и осложнения могут включать в себя:

Низкая плотность костей (остеопения) — предшествует развитию остеопороза;

Мышечная слабость, часто усугубляется холодной погодой;

Деформации позвоночника;

Функциональные расстройства кишечника (функциональный гастрит, синдром раздражённого кишечника);

Сдавление нервов (синдром запястного канала, парестезия, невралгия тройничного нерва);

Болезнь Рейно;

Миалгия (боль в мышцах) и артралгия;

Чрезмерная усталость;

Преждевременный разрыв амниона (выкидыш) во время беременности

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



# КЛАССИЧЕСКИЙ ТИП

Является вторым по распространённости.

Симптомы:

- Гладкая, сильно эластичная, легко ранимая кожа;
- Уродливые или необычайно обширные шрамы, особенно на лбу, коленях, локтях и подбородке;
- Гиперподвижные суставы

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



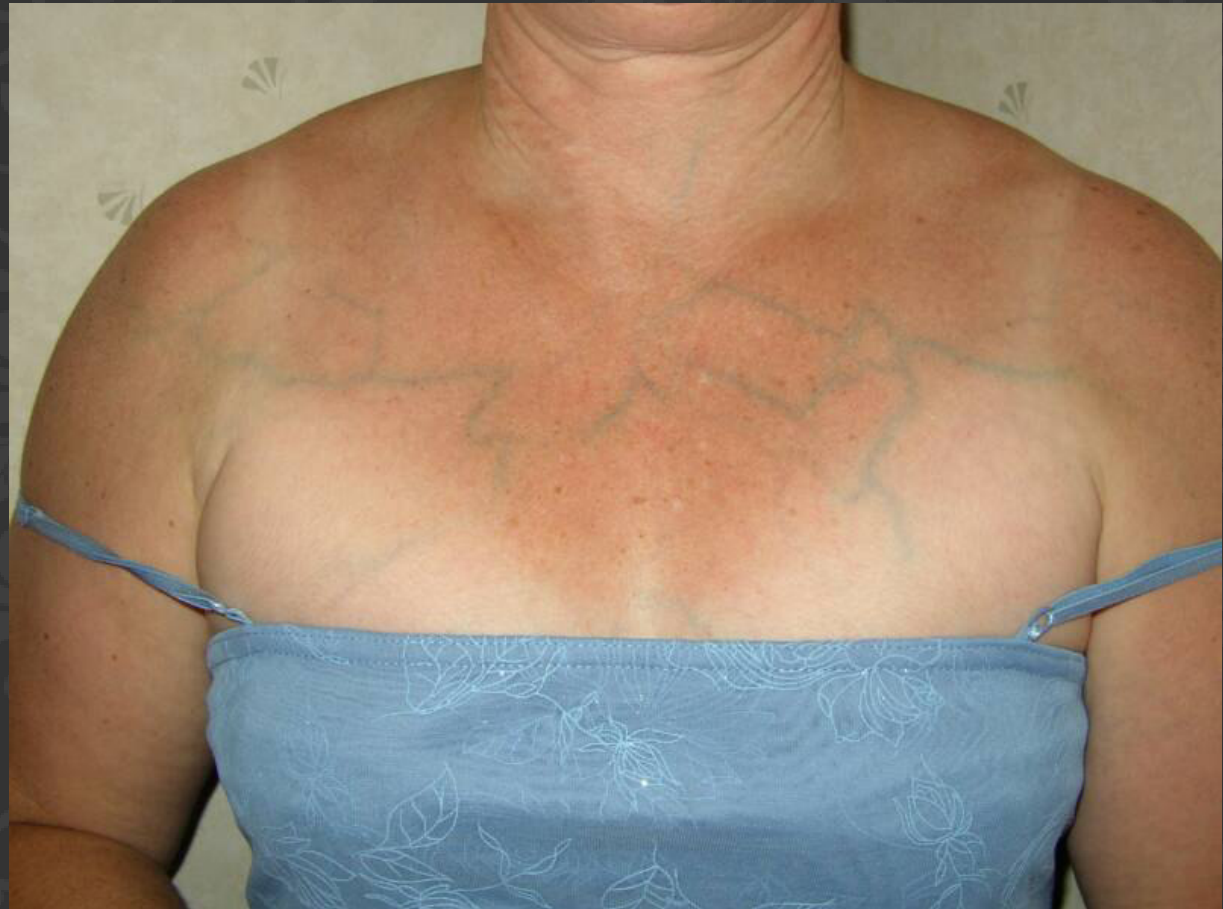
# СОСУДИСТЫЙ ТИП

Является самой опасной разновидностью синдрома. Проведенные исследования определяют ожидаемую продолжительность жизни примерно в 48 лет.

Признаки и симптомы:

- Гиперподвижность, наиболее очевидна на пальцах рук и ног;
- Хрупкие стенки сосудов оболочек органов и нежной кожи, имеют склонность к разрыву или образованию аневризмы;
- Бледная и прозрачная кожа (можно видеть вены на груди);
- Артериальная/кишечная/маточная хрупкость или трещины, обширные кровоподтёки

Некоторые пациенты выражают характерные черты лица (большие глаза, маленький подбородок, тонкий нос и губы, мягкие уши) и имеют маленький рост.



**В результате возможности маточного разрыва, беременность может оказаться опасной для жизни.**



**Кожная биопсия может служить доказательством аномальной структуры коллагена. Этот биомеханический анализ выявляет более 95 % случаев. Лабораторное тестирование рекомендуется лицам имеющим два или более значительных симптома.**

# ТИП КИФОСКОЛИОЗ

## Основные симптомы:

- общая нестабильность (непрочность) суставов.
- у младенцев наблюдается слабый мышечный тонус, задержка в развитии и моторных навыков, прогрессирующее в течение жизни ненормальное искривление позвоночника сколиоз, при котором обычно больные не могут ходить к 20 годам.
- легко ранимые глаза и кожа, также вероятно уязвимость кровеносных сосудов
- спонтанная отслойка сетчатки,
- кровоизлияния в стекловидное тело,
- разрывы глазного яблока и роговицы, склер.
- сниженная плотность у костей

# АРТРОХАЛАЗИЯ

## Основные симптомы:

- тяжелая генерализованная гипермобильность суставов с повторными вывихами и (подвывихами)
- врожденный вывих бедра.
- гиперастяжимость кожи,
- хрупкость тканей,
- атрофические рубцы,
- частые кровоизлияния,
- мышечная гипотония,
- кифосколиоз,
- рентгенологически выявляемая умеренно выраженная остеопения.





# ДЕРМАТОСПАРАКСИС

## *Основные симптомы:*

- *выраженная хрупкость кожи,*
- *избыточная и отслаивающаяся кожа.*
- *мягкая, тестообразная консистенция кожи,*
- *легкое образование кровоизлияний,*
- *преждевременный разрыв плодных оболочек, грыжи (пупочные, паховые), как правило крупных размеров.*

Название было взято по аналогии с заболеванием у крупного рогатого скота, овец и других животных с аналогичным изменением кожных покровов.



# 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

Синдром лечится в соответствии с теми проявлениями болезни, которые наблюдаются у каждого пациента в отдельности.

Важно не допускать какого-либо повреждения кожи, т.е. нужно ее защищать (от повреждений, травм, солнца). При травмировании необходим тщательный уход, как и при инфицировании.

Также следует избегать повреждений суставов. Время от времени, необходимо фиксировать суставы. Необходимо выполнять упражнения, которые укрепляют мышцы и поддерживают суставы, чтобы снизить повреждение суставов.

**СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!**

