

В настоящем пособии мы попытались изложить с позиций методологического подхода тактику ведения этих пациентов, ориентируясь на заинтересованность врачей различного профиля.

Понятие о дисплазиях соединительной ткани и вопросы терминологии

Впервые описанный Антонио Марфаном в 1896 году специфический габитус пациента с непрерывно прогрессирующими аномалиями скелета стал нарицательным в медицине. О причинах синдрома Марфана как дефекте мезодермы впервые предположил Weve [цит. 96], а известный американский генетик McKusick в каталоге наследственных болезней человека «On-Line Mendelian Inheritance In Man» (OMIM) открыл этим синдромом нозологическую страницу наследственных заболеваний соединительной ткани [876, 87].

Генетики считают, что коллагеновые наследственные дефекты по разнообразию генетических вариантов превзойдут наследственные дефекты гемоглобина, так как число локусов, участвующих в биосинтезе зрелого коллагена намного выше, чем для зрелого гемоглобина [62, 2766, 73, 93, 94]. Справедливость этого положения подтверждается тенденцией каждой нозологической единицы к бесконечному делению на подтипы, различающиеся механизмом молекулярного патогенеза и типом наследования [64, 78, 79, 83, 84]. Так, известно 6 подтипов несовершенного остеогенеза [92], 4 подтипа синдрома Марфана [95], количество вариантов синдрома Элерса-Данло достигло одиннадцати [79], выделены новые формы – синдром «вялой кожи», синдром гипермобильности суставов [83, 86, 93]. По данным литературы клинический симптомокомплекс у 50% описанных в мировой практике больных с синдромом Элерса-Данло, полностью не соответствует известным 11 типам заболевания [79]. McKusick считает, что данный синдром встречается значительно чаще, чем описывают, так как многие стёртые и неполные формы болезни остаются нераспознанными [86, 87].

Фенотипический континуум дисплазий соединительной ткани (ДСТ), впервые описанный Glesby M.J., Pyeritz R.E. в 1989 [82], манифестирует как легкими, «мягкими» проявлениями, встречающимися в общей популяции, так и системными расстройствами соединительной ткани с летальными исходами. Glesby M.J., Pyeritz R.E. представили этот путь от нормы через пролапс митрального клапана к синдрому Марфана.

В расписании наследственных болезней человека Мак Кьюсика описаны синдромы, фенотипически сходные с синдромом Марфана, поэтому называемые **марфаноидными**, но значительно отличающиеся от него по висцеральным поражениям, осложнениям и прогнозу.

1. Врождённая контрактурная арахнодактилия (OMIM: 121050) [87].