правило, группу пороков «незакрытия», «несрастания», но также встречался изолированно от них.

В связи с выраженной фенотипической протяжённостью наследственных заболеваний соединительной ткани в России последние двадцать лет используется термин «дисплазия соединительной ткани». В отечественной литературе появилось более двух десятков других терминов, характеризующих различные «неклассифицированные», «недифференцированные», «несиндромные» формы врождённой патологии СТ, часто упоминается маловыраженная, лёгкая ДСТ [14, 24, 52]. Заслуживает внимания деление ДСТ на марфаноподобные и элерсopodobные подтипы в связи с яркими отличиями их внешних признаков [16].

Т.И. Кадурина [16], положив в основу достижения молекулярной генетики, предложила термин «коллагенопатии». Суть термина близка к «наследственной дисплазии соединительной ткани», но в большей степени отражает генетически детерминированные дефекты коллагеновых структур и не характеризует в полной мере соединительнотканые нарушения в онто- и органогенезе. Кроме того, известно, что соединительная ткань функционирует как единое целое, патология одной структуры – волокнистой неизбежно приведёт к дисрегуляции других компонентов экстрацеллюлярного матрикса с нарушением основных функций соединительной ткани – опорной, трофической, транспортной [18, 43].

Действительно, на практике у большинства пациентов невозможно четко дифференцировать клинические проявления в тот или иной четко очерченный синдром, невозможно установить также: связаны ли проявления болезни с нарушением волокнистых компонентов или основного вещества соединительной ткани, хотя крайние (четко очерченные) варианты коллагенопатий и мукополисахаридозов клинически полярны и хорошо различимы. Патогенез органных нарушений представлен на рисунке 1. Обобщающий термин «дисплазия соединительной ткани» прочно вошёл в русскую медицинскую литературу с конца 1980-х годов, хотя до сих пор каждый автор вкладывает в это понятие своё толкование.

Повышение интереса к врождённой патологии соединительной ткани (СТ) сердца отмечалось в 70х годах прошлого века в связи с широким распространением УЗИ-метода и диагностикой внутрисердечных проявлений соединительнотканной неполноценности: пролапсов сердечных клапанов, дилатации аорты, легочного ствола, аневризм синусов Вальсальвы, межжелудочковой и межпредсердной перегородок, повышенную трабекулярность и аномально расположенные хорды в левом желудочке.