

Признак «воронкообразная деформация грудной клетки» в периоде новорожденности ($I=2,73$), по нашему мнению, должен рассматриваться как аномалия развития грудины. С точки зрения генетики, подобное явление может рассматриваться как антиципация – более раннее появление и более тяжелое течение заболевания в каждом последующем поколении. Хотя вероятнее всего, это пример модифицирующего влияния генотипа на проявление патологического гена, то есть взаимодействие генов. На подобное проявление клинического полиморфизма впервые обратил внимание С.Н. Давиденков, назвав его «теорией усилительного тропизма» [цит. 3]. Согласно его гипотезе, наибольшие клинические проявления заболевания приобретает тогда, когда в одном генотипе объединяются «патологический задаток» и другие наследственные факторы, оказывающие сходно направленные действие.

Следует учитывать, что не меньшую роль, чем генотипическая среда, в происхождении клинического полиморфизма наследственных болезней могут играть факторы внешней среды, взаимодействуя с наследственными факторами на любом этапе внутриутробной или постнатальной жизни.

Особенно это касается мультифакториальных заболеваний. Но, учитывая фенотипический континуум наследственных заболеваний соединительной ткани, их связь с воздействием внешних и внутренних факторов, необходима роль профилактических мероприятий, в том числе периконцепционной профилактики в предупреждении формирования патологического генотипа и реализации болезненного фенотипа.

Таким образом, оценка выраженности дисплазии соединительной ткани в возрасте новорожденности и на первом году жизни затруднена.

Кроме оценки фенотипического статуса новорожденного фиксируются ассоциированные состояния и заболевания (характеризующие общее состояние здоровья ребенка), а также сроки пребывания в отделении патологии новорожденных.

В отделении патологии новорожденных при детальном обследовании, включая абдоминальное УЗИ, отмечались случаи врожденной аномалии мочеполовой системы: гипоспадия ($n=1$), неполное удвоение почки ($n=3$), полное удвоение почки ($n=1$), перетяжка желчного пузыря ($n=4$). В целом врожденных аномалий развития (10,6%) было достоверно больше в группе детей из семей с внешними признаками ДСТ ($p<0,05$). При патронажном посещении новорожденных подробно знакомились с анамнезом и выясняли данные, которые могли быть расценены как факторы риска дисплазий соединительной ткани. Изучение генеалогического анамнеза на этапе новорожденности давало неполную информацию о признаках ДСТ у