

полиморфизмом наследственных болезней соединительной ткани точный диагноз может быть поставлен только при тщательном обследовании всех членов семьи.

При обследовании родственников 1 линии родства (родители, братья, сестры, дети) и 2 степени родства (бабушки, дедушки, тети, дяди, племянники) было выявлено, что 32% из них имеют признаки ДСТ, это практически каждый третий родственник. Количество признаков у одного родственника колеблется от одного до пяти, в среднем – $2,8 \pm 0,2$

Необходимо отметить, что по каждому признаку в поколениях имеются соответствующие данные. В нисходящих поколениях отмечается четкая тенденция к нарастанию степени выраженности и числа признаков ДСТ (среднее число признаков ДСТ составило $3,1 \pm 0,2$) или передача их по наследству в неизменном виде. Ни в одном случае не наблюдается исчезновение или хотя бы сглаживание признаков ДСТ у sibсов. В наибольшем числе случаев встречается миопия (52 %), далее – поражение костно-мышечной системы (48 %), диспластические изменения клапанного аппарата сердца (32 %), желудочно-кишечного тракта (25 %), сосудов (22 %), кожи (18 %). В 18,5 % случаев (27 человек) у лиц с признаками ДСТ родственники не имеют внешних признаков ДСТ.

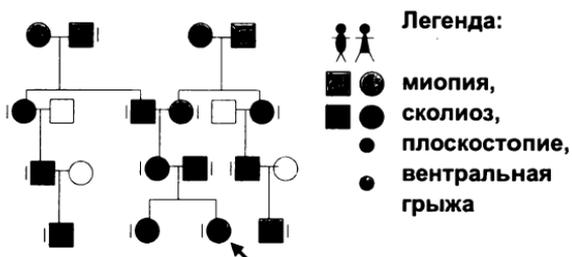


Рис. 8. Прогнозирование в семье признаков ДСТ основано на генеалогическом анамнезе. У пробанда произошло накопление признаков «миопия», «сколиоз», «плоскостошие», «вентральная грыжа».

Наивысшая средняя частота сочетания признаков ДСТ имеется у пробандов с синдромальными формами ДСТ (синдром Марфана и Элерса-Данло) – 4,3. У sibсов (братья и сестры) частота составляет 3,2, у родителей – 2,7, у бабушек и дедушек – 2,2, в двух более старших поколениях – 1,5. То есть прослеживается отчётливая тенденция накопления признаков ДСТ в 4 поколениях семьи по данным родословных более чем в 2 раза.

Частота признаков ДСТ в семьях контрольной группы достоверно отличается. Так, в контрольной группе из общего числа родственников только 7% имеют отдельные изолированные признаки: миопия – 3,5 %,