

УДК 616-018.2-007.17-056.7-053.2

СИНДРОМ ЭЛЕРСА–ДАНЛОСА У РЕБЕНКА 6 ЛЕТЕ.Ф. Аргунова¹, О.Н. Иванова¹, Е.Е. Гуринова², С.Н. Алексеева¹

¹ Медицинский институт Северо-Восточного федерального университета им. М.К. Аммосова (677000, г. Якутск, ул. Ойунского, 27), ² Республиканская больница №1 – Национальный центр медицины (677010, г. Якутск, Сергеляхское шоссе, 4)

Ключевые слова: синдром дисплазии соединительной ткани, клиника, диагностика.

EHLERS–DANLOS SYNDROME IN A CHILD OF 6 YEARS

E.F. Argunova, O.N. Ivanova, E.E. Gurinova, S.N. Alekseeva

Medical Institute of North-Eastern Federal University named after M.K. Ammosov (27 Oyunskogo St. Yakutsk 677000 Russian Federation), The National Hospital No.1 - National Medical Center (4 Sergelyakhskoe road Yakutsk 677010 Russian Federation)

Summary. The paper provides clinical description of Ehlers–Danlos syndrome in a boy of 6 years. Based on the clinical and laboratory characteristics, a classic type of the disease with autosomal dominant inheritance has been diagnosed. This case represents a severe manifestation of connective tissue dysplasia, which requires a symptomatic treatment, including hemostatic therapy.

Keywords: connective tissue dysplasia syndrome, clinical picture, diagnosis.

Pacific Medical Journal, 2014, No. 2, p. 105–106.

Синдром Элерса–Данлоса (гиперэластичность кожи, синдром дисплазии соединительной ткани) – группа наследственных заболеваний, которые характеризуются гиперэластичностью и хрупкостью кожи в сочетании с изменениями скелета и внутренних органов, чрезмерной подвижностью в суставах, повышенной кровоточивостью, вызванных дефектом в синтезе коллагена III типа [3–5]. Повышенная кровоточивость обусловлена нарушением взаимодействия тромбоцитов с коллагеном и субэндотелием [2, 6, 9].

Заболевание встречается крайне редко, разные формы синдрома регистрируются с частотой 1 случай на 10 000–100 000 населения, а отдельные формы описаны у десяти–тридцати человек, в связи с чем каждый случай представляет очевидный научно-практический интерес. Приводим собственное наблюдение

Больной Н., 6 лет, саха, место проживания Нюрбинский улус, г. Нюрба. Проходил обследование в консультативной поликлинике педиатрического центра Республиканской больницы № 1 НЦМ (г. Якутск) с жалобами на легкую ранимость кожи, мышечную слабость, утомляемость, сниженный аппетит, синяки, гематомы на коже, длительные кровотечения после травм, частый жидкий стул (до 4–5 раз в день), периодические тошноту, рвоту, боли в животе после, сыпь на сладкое на коже кистей рук и туловища с зудом. Из анамнеза заболевания: синяки и гематомы стали появляться с 1,5–2 лет после малейших травм, долго не проходили, оставляя рубцы. Кожа без тургора с рождения. Носовых кровотечений не регистрировалось.

Из анамнеза жизни: ребенок от 1-й беременности 1-х родов, в первую половину беременности был токсикоз. Преждевременные роды на 30–31-й неделе. Преждевременное излитие околоплодных вод. Масса тела при рождении 2400 г, длина

тела 49 см, окружность головы 32 см, окружность груди 30 см. Закричал после реанимационных мероприятий (обвитие пуповиной, асфиксия). К груди приложили на 4-е сутки. Грудное вскармливание до 1 мес. Психомоторное развитие: голову держал с 4 мес., сидел с 8 мес., начал ходить в 1,3 года. Профилактические прививки по календарю. Перенесенные заболевания: острый бронхит, острая респираторная вирусная инфекция, в 5 лет закрытый чрезмыщелковый перелом левой плечевой кости. Наследственность отягощена, у отца – гиперэластичная кожа без тургора, гиперподвижность суставов, частые синяки. Аллергологический анамнез: сыпь по телу на сладкое. Условия проживания удовлетворительные.

Объективный статус: состояние средней степени тяжести по заболеванию. Самочувствие не страдает. Ребенок вялый, гиподинамичный. Кожа гиперэластичная, бледной окраски, на груди, животе, кистях рук и между лопатками с мелкоточечными высыпаниями (рис., а). Тургор мягких тканей снижен. На задне-боковой поверхности левой голени кавернозная гемангиома размером до 6–7 см в поперечнике, в области голени множественные экхимозы, гематомы. На местах «старых» гематом (лоб, предплечья) рубцовые изменения кожи по типу келоидов. Отмечалась гипермобильность суставов (рис., б). Зев спокоен. Периферические лимфоузлы эластичные, мелкие. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные, число сердечных сокращений 100 в мин. Живот мягкий. Физиологические отправления не нарушены. При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости обнаружена деформация желчного пузыря.

Лабораторные исследования: тромбоциты – 200 тыс./мкл, свертываемость по Сухареву – 4 мин 58 с, длительность кровотечения по Дукэ – 1 мин. Морфология тромбоцитов: агглютинабельность сохранена, умеренный анизопокилоцитоз, встречаются единичные атипичные тромбоциты (удлиненные, изогнутые), преобладают юные формы. Факторы свертывания: VIII – 100%, IX – 100%.

После осмотра генетиком, гематологом, дерматологом, ангиохирургом, гастроэнтерологом, педиатром и углубленного инструментального обследования поставлен диагноз: синдром Элерса–Данлоса, тромбоцитопатия, пролапс митрального клапана, варикозное расширение вен нижних конечностей, гемангиома левой голени, аллергический дерматит.

Синдром Элерса–Данлоса – типичный пример разнородности гетерогенности. Все локусы, мутации в которых вызывают синдром, имеют отношение к синтезу белков волокнистых элементов соединительной ткани. Чаще встречаются легкие формы данного синдрома, с нерезко выраженной гиперэластичностью кожи и избыточной подвижностью суставов, как правило, сочетающиеся с тромбоцитопатией. Молекулярные механизмы патологии соединительной ткани выявлены только для отдельных типов заболевания. Поражение



Рис. Синдром Элерса–Данлоса:

а – гиперэластичность кожи, б – гиперподвижность суставов.

сердечно-сосудистой системы регистрируется примерно в 90% наблюдений.

Ранее выделяли десять типов данного синдрома. Его генетика рассмотрена отдельно для каждого из них: аутосомно-доминантно наследуются 1–4, 7 и 8-й, аутосомно-рецессивно – 6-й, X-сцепленно – 5-й и 9-й типы. Для 10-го типа закономерность наследования не установлена [1, 3, 7, 8]. В 1997 г. была предложена более простая классификация, которая сократила число главных типов синдрома Элерса–Данлоса до шести: гиперподвижность (Hypermobility), классический (Classical), сосудистый (Vascular), кифосколиоз (Kyphoscoliosis), артрохалазия (Arthrochhalasis) и дерматоспараксис (Dermatosparaxis) [4, 5]. Другие типы условно могут существовать, но о них сообщается только в отдельных семьях, или они плохо характеризованы [10, 11].

Исходя из клинико-лабораторной характеристики, мы столкнулись с классическим течением синдрома Элерса–Данлоса с аутосомно-доминантным путем наследования, при котором поражается коллаген I и V типов [6, 11]. В настоящее время не существует определенного теста для диагностики этой разновидности синдрома. И ДНК-анализ, и биохимические исследования используются для выявления лиц, пораженных болезнью. В некоторых случаях биопсия кожи здесь признается полезной при постановке диагноза. К сожалению, перечисленные тесты недостаточно надежны, чтобы выявить всех больных. Данный случай представляет собой тяжелое проявление дисплазии соединительной ткани, при которой показано симптоматическое лечение, включающее гемостатическую терапию. Ранняя диагностика и назначение симптоматической терапии позволяют существенно улучшить качество жизни пациента.

Литература

1. Блиникова О.Е., Козлова С.И., Прытков А.Н. [и др.] Клинико-генетическая характеристика синдрома Элерса–Данлоса // Вестник дерматологии и венерологии. 2005. № 2. С. 45–48
2. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник;

- 3-е изд., перераб. и дополн. М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия, 2007. 448 с.
3. Кузьмина Л.А. Гематология детского возраста М.: МЕДпресс информ, 2001. 400 с.
4. Beighton P., De Paepe A., Steinmann B. [et al] Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology // American Journal of Medical Genetika. 1997. Vol. 77, No. 1. P. 31–37.
5. Beighton P. Ehlers-Danlos syndrome // Annual Rheumatologic Diseases. 2000. Vol. 29, No. 3. P. 332–333.
6. Birk D.E., Fitch J.M., Babiars J.P. [et al.] Collagen fibrillogenesis in vitro: interaction of types I and V collagen regulates fibril diameter // Journal of Cell Science. 2000. No. 95. P. 649–657.
7. Burch G.H., Gong Y., Liu W., Dettman R.W. Tenascin-X deficiency is associated with Ehlers-Danlos syndrome // Nature Genetika. 1997. Vol. 17. P. 104–108.
8. Burrows N.P. The molecular genetics of the Ehlers–Danlos syndrome // Clinical and Experimental Dermatology. 1999. No. 24. P. 99–106.
9. Nuyting L., Freund M., Lagae L. [et al.] Classical Ehlers–Danlos Syndrome Caused by a Mutation in Type I Collagen // American Journal Human Genetika. 2000. No. 66. P. 1398–1402.
10. Schalkwijk J.A., Zweers M., Steijlen P. [et al.] Recessive form of Ehlers–Danlos syndrome caused by Tenascin-X deficiency // England Journal of Medicin. 2001. Vol. 345, No. 16. P. 1167–1175.
11. Schwarze U., Atkinson M., Hoffman G.G. [et al.] Null alleles of the COL5A1 gene of type V collagen are a cause of the classical forms of Ehlers-Danlos Syndrome (types I and II) // American Journal Human Genetika // 2000. No. 66. P. 1757–1765.

Поступила в редакцию 21.04.2014.

Синдром Элерса–Данлоса у ребенка 6 лет

Е.Ф. Аргунова¹, О.Н. Иванова¹, Е.Е. Гуринова², С.Н. Алексеева¹

¹ Медицинский институт Северо-Восточного федерального университета им. М.К. Аммосова (677000, г. Якутск, ул. Ойунского, 27), ² Республиканская больница №1 – Национальный центр медицины (677010, г. Якутск, Сергеляхское шоссе, 4)

Резюме. Приводится клиническое описание синдрома Элерса–Данлоса у мальчика 6 лет. Исходя из клинико-лабораторной характеристики, диагностирован классический тип заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования. Данный случай представляет собой тяжелое проявление дисплазии соединительной ткани, при котором показано симптоматическое лечение, включающее гемостатическую терапию.

Ключевые слова: синдром дисплазии соединительной ткани, клиника, диагностика.