

Авторы:

Арсентьев Вадим Геннадиевич — доктор медицинских наук, профессор кафедры детских болезней Военно-медицинской академии имени С. М. Кирова;

Баранов Владислав Сергеевич — доктор медицинских наук, заслуженный деятель науки РФ, член-корреспондент РАН, заведующий лабораторией пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний НИИ акушерства и гинекологии имени Д. О. Отта, профессор кафедры детских болезней Военно-медицинской академии имени С. М. Кирова;

Шабалов Николай Павлович — доктор медицинских наук, профессор, заслуженный деятель науки РФ, заслуженный врач РФ, лауреат премии Правительства РФ, заведующий кафедрой детских болезней Военно-медицинской академии имени С. М. Кирова

Рецензенты:

Э. В. Земцовский — профессор, доктор медицинских наук;

Л. В. Эрман — профессор, доктор медицинских наук, заслуженный врач РФ, лауреат премии Правительства РФ.

Арсентьев В. Г., Баранов В. С., Шабалов Н. П.

A85 Наследственные нарушения соединительной ткани как конституциональная основа полиорганной патологии у детей / В. Г. Арсентьев, В. С. Баранов, Н. П. Шабалов. — 2-е изд., испр. и доп. — Санкт-Петербург; СпецЛит, 2019. — 239 с.

ISBN 978-5-299-00970-5

Монография посвящена актуальной проблеме педиатрии и написана коллективом специалистов кафедры детских болезней Военно-медицинской академии имени С. М. Кирова в сотрудничестве с учеными-генетиками.

В книге сжато изложены литературные сведения и данные многолетних исследований, посвященных клинической картине, диагностике, лечению наследственных нарушений соединительной ткани и сопряженной с ними полиорганной патологии у детей. Отдельная глава отведена генетическим аспектам диагностики дисплазий соединительной ткани.

Монография предназначена для практических педиатров, генетиков, врачей общей практики.

УДК 616.7/616-053.1

Условные сокращения	6
Предисловие	9
Введение.....	12
Глава 1. Моногенные наследственные нарушения соединительной ткани	18
1.1. Классификация наследственных нарушений соединительной ткани. Роль генетических факторов в патогенезе.....	18
1.2. Синдром Марфана.....	19
1.3. Синдром Элерса — Данло (в соавторстве с Т. И. Кадуриной) ...	23
1.4. Несовершенный остеогенез.....	34
1.5. Другие моногенные наследственные нарушения соединительной ткани (в соавторстве с Т. И. Кадуриной, В. Н. Горбуновой).....	37
1.5.1. Наследственные нарушения соединительной ткани, сопровождающиеся марфаноподобным фенотипом.....	39
1.5.2. Наследственные нарушения соединительной ткани, сопровождающиеся остеохондродисплазиями, дизостозами, синостозами и гиперостозами.....	42
1.5.3. Наследственные нарушения соединительной ткани, сопровождающиеся повышенной ломкостью костей, нарушением их минеральной плотности, остеолизом.....	55
Глава 2. Дисплазии соединительной ткани мультифакторной этиологии	62
2.1. Роль средовых факторов в патогенезе дисплазий соединительной ткани.....	62
2.2. Результаты изучения фенотипических и анамнестических признаков дисплазий соединительной ткани	63
2.2.1. Принципы клинической диагностики.....	63
2.2.2. Таблица диагностических признаков дисплазий соединительной ткани	67
2.2.3. Результаты изучения анамнеза.....	79
2.2.4. Показатели физического развития в исследуемых группах	81
2.2.5. Результаты определения числа баллов в группе здоровых подростков.....	82
2.3. Нарушения сердечно-сосудистой системы при дисплазиях соединительной ткани (в соавторстве с Ю. В. Середой).....	82
2.3.1. Связь дисплазий соединительной ткани и нарушений сердечно-сосудистой системы.....	82
2.3.2. Собственные результаты обследования сердечно-сосудистой системы.....	94
2.3.2.1. Результаты электрокардиографического исследования	94
2.3.2.2. Результаты эхокардиографического исследования	94
2.3.2.3. Результаты кардиоинтервалографического исследования	95
2.4. Нарушения системы органов дыхания при дисплазиях соединительной ткани.....	96
2.4.1. Дисплазии соединительной ткани и патология легких---	96

2.4.2. Собственные результаты обследования системы органов дыхания	99
2.5. Дисплазии соединительной ткани и патология органов пищеварения (в соавторстве с Ю. И. Староверовым, А. Г. Можейко)	99
2.5.1. Связь дисплазий соединительной ткани и патологии органов пищеварения	99
2.5.2. Собственные результаты обследования органов желудочно-кишечного тракта	102
2.5.2.1. Результаты ультразвукового исследования органов брюшной полости	102
2.5.2.2. Результаты фиброгастродуоденоскопии	103
2.5.2.3. Результаты суточного мониторирования внутрижелудочной pH	103
2.6. Дисплазии соединительной ткани и патология органов мочевыводящей системы	104
2.6.1. Связь дисплазий соединительной ткани и патологии органов мочевыводящей системы	104
2.6.2. Собственные результаты обследования органов мочевыделительной системы	106
2.7. Дисплазии соединительной ткани и патология органов опоры и движения	107
2.7.1. Связь дисплазий соединительной ткани и патологии органов опоры и движения	107
2.7.2. Собственные результаты обследования системы органов опоры и движения	117
2.7.2.1. Оценка взаимосвязей дисплазий соединительной ткани с особенностями строения шейного отдела позвоночника	117
2.7.2.2. Результаты изучения минеральной плотности костной ткани у детей с дисплазиями соединительной ткани	120
2.8. Дисплазии соединительной ткани и особенности нервной системы (в соавторстве с С. Б. Калядиным, А. В. Миролюбовым)	124
2.8.1. Особенности нервной системы и роль дисплазий соединительной ткани в их формировании	124
2.8.2. Собственные результаты обследования нервной системы	128
2.8.2.1. Результаты неврологического обследования детей с дисплазиями соединительной ткани	128
2.8.2.2. Результаты ультразвуковой доплерографии магистральных сосудов головы	128
2.8.2.3. Результаты нейросонографического исследования	130
2.8.2.4. Результаты электроэнцефалографического исследования	131
2.9. Дисплазии соединительной ткани и нарушения системы крови и иммунитета (в соавторстве с <u>А. В. Суворовой</u> !, К. И. Пшеничной)	133
2.9.1. Связь дисплазий соединительной ткани и нарушений системы крови и иммунитета	133

2.9.2. Клинические и патогенетические аспекты нарушений в системе метаболизма и гемостаза.....	142
2.9.3. Нарушения иммунологической компетентности при дисплазиях соединительной ткани	143
2.10. Зубочелюстной аппарат у детей с дисплазиями соединительной ткани (в соавторстве с Т. И. Кадуриной)	145
2.10.1. Рекомендации по ведению детей с патологией челюстно-лицевой области и ДСТ	145
2.10.2. Особенности течения стоматологических заболеваний у подростков с ДСТ.....	146
2.11. Конституциональные особенности соединительной ткани как фактор риска развития хронической боли у подростков (в соавторстве с Ю. С. Сергеевым, Е. А. Волошиной)	149
2.12. Генетические аспекты диагностики дисплазий соединительной ткани и их проявлений (в соавторстве с М. В. Асеевым)	155
2.12.1. Генетическая диагностика дисплазий соединительной ткани и остеопении.....	155
2.12.2. Собственные результаты молекулярно-генетического обследования	161
2.12.2.1. Результаты определения полиморфизмов генов <i>COL1A1</i> и <i>VDR</i>	162
2.12.2.2. Оценка взаимосвязи полиморфизмов генов <i>COL1A1</i> и <i>VDR</i> со снижением минеральной плотности костной ткани	163
2.12.2.3. Результаты определения полиморфизмов генов <i>COL1A1</i> и <i>VDR</i> в подгруппе детей с марфаноподобным фенотипом.....	170
2.12.2.4. Анализ генов системы детоксикации ксенобиотиков и металлопротеиназ	173
2.13. Лечение и катamnестическое обследование детей с дисплазиями соединительной ткани	177
2.13.1. Лечение детей с дисплазиями соединительной ткани	177
2.13.2. Медикаментозная терапия.....	181
2.13.3. Катamnестическое обследование детей с дисплазиями соединительной ткани	190
Глава 3. Состояние и перспективы молекулярно-генетической диагностики дисплазий соединительной ткани.....	195
3.1. Новые ДНК-технологии и прогресс в диагностике болезней соединительной ткани	195
3.2. Новое в диагностике наследственных нарушений соединительной ткани.....	196
3.3. Новое в диагностике дисплазий соединительной ткани.....	199
3.4. Биологические модели дисплазий соединительной ткани.....	200
3.5. Резюме.....	201
Заключение	204
Литература.....	210