

О Г Л А В Л Е Н И Е

Предисловие	7
-------------	---

Ч А С Т Ы . НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

Глава	1. Строение и функции соединительной ткани (Кадурина Т. И., Горбунова В. Н.)	11
	1.1. Общая характеристика соединительной ткани	11
	1.2. Рыхлая соединительная ткань	12
	1.2.1. Клетки рыхлой соединительной ткани	12
	1.2.2. Межклеточное вещество соединительной ткани	13
	1.1.3. Волокна соединительной ткани	18
	1.3. Плотная соединительная ткань	21
	1.4. Ремоделирование костной ткани	25
Глава	2. Классификация и эпидемиология дисплазии соединительной ткани (Кадурина Т. И.)	29
	2.1 Дифференцированная и недифференцированная дисплазия соединительной ткани	29
	2.2. Дисплазии соединительной ткани в структуре генетической патологии	33
Глава	3. Диагностики дисплазии соединительной ткани (Кадурина Т. И., Горбунова В. Н.)	38
	3.1. Клиническая диагностика	38
	3.1.1. Основные микроаномалии развития	38
	3.1.2. Анализ жалоб	39
	3.1.3. Клинико-генеалогический метод	39
	3.1.4. Анамнез болезни и жизни пациента	41
	3.1.5. Принципы клинического обследования больного и членов его семьи	44
	3.1.6. Оценка степени тяжести	50
	3.1.7. Клинико-морфологическая характеристика	55
	3.2. Биохимическая диагностика	57
	3.3. Молекулярно-генетическая диагностика	64
Глава	4. Наследственные коллагенопатии (Горбунова В. Н., Кадурина Т. И.)	69
	4.1. Общая характеристика коллагенов и этапы их биосинтеза	69
	4.2. Структура генов альфа-цепей коллагенов и мутации коллагеновых генов	75
	4.3. Клинико-морфологическая характеристика наследственных коллагенопатий	79
	4.4. Молекулярно-генетические основы наследственных коллагенопатий	79
	4.4.1. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена I	79
	4.4.2. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена II	91
	4.4.3. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена III	96
	4.4.4. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена IV	99
	4.4.5. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена V	101
	4.4.6. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена VI	102
	4.4.7. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена VII	103
	4.4.8. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена VIII	106
	4.4.9. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена IX	107
	4.4.10. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагенах	109
	4.4.11. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена XI	110
	4.4.12. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена XII	113
	4.4.13. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах коллагена XIII	114
	4.4.14. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах ферментов посттрансляционного процессинга коллагена	115
	4.5. Наследственные болезни, обусловленные мутациями в генах с коллагеноподобными (GLV-X-V)-повторами	122
	4.7. Резюме	134

ДИСПЛАЗИЯ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

Глава 5. Наследственные дисплазии соединительной ткани, обусловленные мутациями в генах неколлагеновых белков внеклеточного матрикса (<i>Горбунова В. Н., Кадурина Т. И.</i>)	135
5.1. Протеогликанопатии	135
5.1.1. Наследственные заболевания, обусловленные мутациями в генах малых интерстициальных и лейцин-богатых протеогликанов	139
5.1.2. Мукополисахаридозы	148
5.2. Наследственные дисплазии соединительной ткани, обусловленные мутациями в генах микрофибриллярных белков внеклеточного матрикса	156
5.2.1. Фибриллинотии	159
5.2.2. Эластинопатии	164
5.2.3. Фибулинопатии	167
5.3. Наследственные дисплазии соединительной ткани, обусловленные мутациями в генах гликопротеинов внеклеточного матрикса	169
5.3.1. Ламининопатии	169
5.3.2. Тромбоспондинопатии	174
5.4. Наследственные дисплазии соединительной ткани, обусловленные мутациями в генах структурных белков внеклеточного матрикса	176
5.4.1. Несовершенный дентиногенез и амелогенез	179
5.5. Наследственные дисплазии соединительной ткани, обусловленные дефектами катаболизма белков внеклеточного матрикса	182
5.6. Резюме	192
Глава 6. Наследственные ДСТ, обусловленные нарушениями морфогенеза соединительной ткани (<i>Горбунова В. Н., Кадурина Т. И.</i>)	196
6.1. Генетические нарушения трансформирующих факторов роста	196
6.2. Генетические нарушения Tgβ-активируемой сигнальной системы	205
6.3. Генетические нарушения системы, активируемой фибробластными факторами роста	218
6.4. Генетические нарушения транскрипционных факторов	233
6.5. Резюме	255
Глава 7. Общая характеристика наследственных ДСТ (<i>Горбунова В. Н.</i>)	265
7.1. Особенности наследования и спектр клинических проявлений дифференцированных ДСТ	265

ЧАСТЬ II.

ДИСПЛАЗИЯ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ В ПРАКТИЧЕСКОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ ВРАЧА

Введение	277
Глава 1. Дисплазия соединительной ткани в ортопедической и ревматологической практике	281
1.1. Наследственные скелетные дисплазии	281
1.2. Наследственные артропатии	295
1.3. Гипермобильность суставов в детской ортопедической практике (<i>Лапкино А.</i>)	301
1.3.1. Лечение нестабильности (вывихов) суставов у детей с ГС	304
1.3.2. Лечение статической плоско-вальгусной деформации стопы при ГС	307
1.3.3. Лечение врожденной косолапости при ГС	310
1.3.4. Применение компрессионно-дистракционных аппаратов при ГС	311
1.3.5. Лечение деформаций позвоночника при ГС	313
1.3.6. ГС и особенности анестезиологического пособия	314
1.4. Синдром гипермобильности суставов в практике ревматолога (<i>Куницкая А.</i>)	317
1.5. Патология суставов у детей с дисплазией соединительной ткани (<i>Аббакумов Н.</i>)	321
Глава 2. Дисплазия соединительной ткани в челюстно-лицевой и стоматологической практике	327
2.1. Наследственные черепно-лицевые дисплазии	327
2.2. Наследственная патология зубов	329
2.3. Лицевые признаки соединительнотканной дисплазии и особенности оперативного лечения врожденных расщелин нёба у больных с дисплазией соединительной ткани (<i>Муратов И. В.</i>)	333
2.4. Дисплазия соединительной ткани в практике работы врача-стоматолога (<i>Статовская Е.</i>)	344
2.4.1. Малые аномалии развития челюстно-лицевой области	344
2.4.2. Аномалии зубов при некоторых наследственных ДСТ	346
2.4.3. Недифференцированные дисплазии соединительной ткани в стоматологической практике	350

ОГЛАВЛЕНИЕ

Глава 3. Дисплазия соединительной ткани в кардиологии.	358
3.1. Моногенные формы дисплазии соединительной ткани с сердечно-сосудистой патологией.	358
3.2. Моногенные кардиомиопатии и аритмии <i>(Горбунова В. Н., Кадурина Т. И.)</i>	359
3.3. Генетические факторы риска сердечно-сосудистой патологии <i>(Горбунова В. Н.)</i>	372
3.4. Малые аномалии сердца у детей и подростков <i>(Мутафьян А.)</i>	373
Глава 4. Нервно-мышечные заболевания на фоне дисплазии соединительной ткани.	399
4.1. Аномалии ЦНС в структуре наследственных ДСТ.	399
4.2. Нервно-мышечные нарушения в структуре наследственных ДСТ.	400
4.3. Молекулярно-генетические основы наследственных болезней мышц <i>(Горбунова В. Н.)</i>	400
4.4. Особенности течения неврологической патологии у больных дисплазией соединительной ткани <i>(Чухловин М. Л.)</i>	406
Глава 5. Заболевания органов чувств у больных дисплазией соединительной ткани.	412
5.1. Офтальмопатии в структуре наследственной дисплазии соединительной ткани.	412
5.2. Патология органа слуха в структуре наследственной дисплазии соединительной ткани.	419
5.3. Изменения органа зрения при наследственных дисплазиях соединительной ткани <i>(Воронцова Т. Н., Бржежеский В.)</i>	422
5.4. Патология органа слуха у больных дисплазией соединительной ткани <i>(Маркова Т. Г.)</i>	434
Глава 6. Особенности течения соматической патологии у больных дисплазией соединительной ткани.	446
6.1. Наследственные дисплазии соединительной ткани с сосудистыми аномалиями и геморрагическим синдромом.	446
6.2. Наследственные дисплазии соединительной ткани с эктодермальными нарушениями.	449
6.3. Наследственные дисплазии соединительной ткани с патологией бронхолегочной системы.	451
6.4. Наследственные дисплазии соединительной ткани с патологией мочевыделительной системы.	455
6.5. Наследственные дисплазии соединительной ткани с абдоминальными дефектами и патологией пищеварительной системы.	456
6.6. Дисплазия соединительной ткани и нарушения репродуктивной функции.	457
6.7. Наследственные дисплазии соединительной ткани с эндокринной патологией.	461
6.8. Дисплазия соединительной ткани и система гемостаза <i>(Пшеничная К. И.)</i>	461
6.9. Болезни органов дыхания и недифференцированная дисплазия соединительной ткани <i>(Нестеренко З. В.)</i>	480
6.10. Дисплазия соединительной ткани и пищеварительная система у детей: взгляд интерниста <i>(Лунова Н. Е., Приворотский В. Ф.)</i>	489
6.11. Дисплазия соединительной ткани и эндокринная регуляция <i>(Строев Ю. И., Чурилов П.)</i>	498
Глава 7. Дисплазия соединительной ткани в практике терапевта и педиатра	523
7.1. Классификация и клиническая характеристика основных синдромов при дисплазиях соединительной ткани <i>(Нечаева И., Яковлев В. М., Конев В. П., Друк И. В., Лялюкова Е. А., Морозов С. Л., Вершинина М. В.)</i>	523
7.2. Малые аномалии развития и дисплазия соединительной ткани в практической работе врача-педиатра <i>(Куликов М.)</i>	561

Часть 3. МЕТОДОЛОГИЯ ЛЕЧЕНИЯ И ПРИНЦИПЫ ДИСПАНСЕРИЗАЦИИ БОЛЬНЫХ С ДИСПЛАЗИЕЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ *(Кадурина Т. И.)*

Глава 1. Принципы лечения.	576
1.1. Основные принципы немедикаментозной терапии.	578
1.1.1. Медикаментозная симптоматическая терапия.	582
1.1.2. Основные нестероидные противовоспалительные препараты.	482
1.1.3. Некоторые средства, улучшающие венозный кровоток.	588
1.1.4. Основные Р-блокаторы.	589
1.1.5. Растительные адаптогены.	590
1.1.6. Седативные препараты.	591
1.1.7. Гепатопротекторы.	592
1.2. Принципы медикаментозной патогенетической терапии.	594

ОГЛАВЛЕНИЕ

Глава 3. Дисплазия соединительной ткани в кардиологии.	358
3.1. Моногенные формы дисплазии соединительной ткани с сердечно-сосудистой патологией.	358
3.2. Моногенные кардиомиопатии и аритмии (<i>Горбунова В. Н., Кадурина Т. И.</i>)	359
3.3. Генетические факторы риска сердечно-сосудистой патологии (<i>Горбунова В. Н.</i>)	372
3.4. Малые аномалии сердца у детей и подростков (<i>Мутафьян А.</i>)	373
Глава 4. Нервно-мышечные заболевания на фоне дисплазии соединительной ткани	399
4.1. Аномалии ЦНС в структуре наследственных ДСТ.	399
4.2. Нервно-мышечные нарушения в структуре наследственных ДСТ.	400
4.3. Молекулярно-генетические основы наследственных болезней мышц (<i>Горбунова В. Н.</i>)	400
4.4. Особенности течения неврологической патологии у больных дисплазией соединительной ткани (<i>Чухловин М. Л.</i>)	406
Глава 5. Заболевания органов чувств у больных дисплазией соединительной ткани.	412
5.1. Офтальмопатии в структуре наследственной дисплазии соединительной ткани	412
5.2. Патология органа слуха в структуре наследственной дисплазии соединительной ткани.	419
5.3. Изменения органа зрения при наследственных дисплазиях соединительной ткани (<i>Воронцова Т. Н., Бржежевский В.</i>)	422
5.4. Патология органа слуха у больных дисплазией соединительной ткани (<i>Маркова Т. Г.</i>)	434
Глава 6. Особенности течения соматической патологии у больных дисплазией соединительной ткани.	446
6.1. Наследственные дисплазии соединительной ткани с сосудистыми аномалиями и геморрагическим синдромом.	446
6.2. Наследственные дисплазии соединительной ткани с эктодермальными нарушениями.	449
6.3. Наследственные дисплазии соединительной ткани с патологией бронхолегочной системы.	451
6.4. Наследственные дисплазии соединительной ткани с патологией мочевыделительной системы.	455
6.5. Наследственные дисплазии соединительной ткани с абдоминальными дефектами и патологией пищеварительной системы.	456
6.6. Дисплазия соединительной ткани и нарушения репродуктивной функции.	457
6.7. Наследственные дисплазии соединительной ткани с эндокринной патологией.	461
6.8. Дисплазия соединительной ткани и система гемостаза (<i>Пшеничная К. И.</i>)	461
6.9. Болезни органов дыхания и недифференцированная дисплазия соединительной ткани (<i>Нестеренко З. В.</i>)	480
6.10. Дисплазия соединительной ткани и пищеварительная система у детей: взгляд интерниста (<i>Лунова Н. Е., Приворотский В. Ф.</i>)	489
6.11. Дисплазия соединительной ткани и эндокринная регуляция (<i>Строев Ю. И., Чурилов П.</i>)	498
Глава 7. Дисплазия соединительной ткани в практике терапевта и педиатра.	523
7.1. Классификация и клиническая характеристика основных синдромов при дисплазиях соединительной ткани (<i>Нечаева Г. И., Яковлев В. М., Конев В. П., Друк И. В., Лялюкова Е. А., Морозов С. Л., Вершинина М. В.</i>)	523
7.2. Малые аномалии развития и дисплазия соединительной ткани в практической работе врача-педиатра (<i>Куликов А. М.</i>)	561

Часть 3. МЕТОДОЛОГИЯ ЛЕЧЕНИЯ И ПРИНЦИПЫ ДИСПАНСЕРИЗАЦИИ БОЛЬНЫХ С ДИСПАЗИЕЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ (*Кадурина Т. И.*)

Глава 1. Принципы лечения.	576
1.1. Основные принципы немедикаментозной терапии.	578
1.1.1. Медикаментозная симптоматическая терапия.	582
1.1.2. Основные нестероидные противовоспалительные препараты.	482
1.1.3. Некоторые средства, улучшающие венозный кровоток.	588
1.1.4. Основные Р-блокаторы.	589
1.1.5. Растительные адаптогены.	590
1.1.6. Седативные препараты.	591
1.1.7. Гепатопротекторы.	592
1.2. Принципы медикаментозной патогенетической терапии.	594

ДИСПЛАЗИЯ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

1.2.1. Стимуляция коллагенообразования	594
1.2.2. Хондропротекторы	598
1.2.3. Стабилизация минерального обмена	604
1.2.4. Коррекция биоэнергетического состояния организма	607
1.2.5. Бисфосфонаты	610
1.2.6. Нормализация процессов перекисного окисления	610
1.2.7. Коррекция уровня свободных аминокислот в сыворотке крови	611
1.3. Лечение соматических заболеваний, хирургическая тактика	613
1.4. Опыт метаболической коррекции выявленных биохимических нарушений у больных детей с дисплазией соединительной ткани	614
1.5. Принципы диспансеризации	
1.5.1. Диспансеризация детей и подростков с дисплазией соединительной ткани (Кадурина Т. И., Эрманя В., Ивашикина Г. М.)	620
Приложения	626
Словарь генетических терминов	637
Словарь биохимических терминов	643
Предметный указатель болезней, аномалий развития, синдромов и некоторых симптомов	651
Список литературы	658
Об авторах	702