

Мащиц В. Д.
**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИГНОСТИКИ
СИНДРОМА ЭЛЕРСА-ДАНЛОСА**

*Научные руководители: ассист. Мороз Е. А., канд. мед. наук, доц. Рубан А. П. **

2-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

*Кафедра поликлинической педиатрии, БелМАПО **

Актуальность. Дисплазия соединительной ткани – генетически гетерогенное и клинически полиморфное патологическое состояние, которое обусловлено нарушением развития соединительной ткани в эмбриональном и постнатальном периодах. Различают дифференцированную и недифференцированную дисплазию соединительной ткани. Одним из видов дифференцированной дисплазии является синдром Элерса-Данлоса.

Цель: проанализировать особенности течения заболевания у пациента с синдромом Элерса-Данлоса.

Материалы и методы. Материалом послужила медицинская документация ребенка. Метод – клинико-анамнестический.

Результаты и их обсуждение. Девочка В., 12 лет. Диагноз: Детский церебральный паралич, атонически-астатическая форма, 1 степень.

Анамнез жизни: ребенок от первой беременности на фоне анемии, первых родов. Родилась на 37 неделе гестации в ягодичном предлежании: вес 2630, рост 52 см. На 6 сутки переведена в РНПЦ «Мать и дитя» с выраженной мышечной гипотонией.

Анамнез заболевания: на протяжении жизни в процессе роста и развития отмечалось отставание в формировании двигательных навыков, обусловленных мышечной гипотонией, в связи с чем с рождения наблюдался неврологом с диагнозом: детский церебральный паралич. Частое образование петехий при незначительных травмах. В результате падения с высоты собственного роста в возрасте 11 лет произошел отрыв верхнего полюса почки.

Физическое развитие высокое, резко дисгармоничное с дефицитом массы тела 2 степени. Отмечаются множественные стигмы дисэмбриогенеза: низко посаженные уши, неправильный рост зубов, готическое нёбо, сходящееся косоглазие, миопия. Особенности костно-мышечного аппарата: деформация костей черепа, сколиоз, воронкообразная деформация грудной клетки, гипермобильность суставов, плоско-вальгусная деформация стоп, сандалевидная щель, установочный тортиколис, диффузная мышечная гипотония, мышечная сила в конечностях снижена до 3-3,5 баллов, гипотрофия мышц, контрактуры голеностопных суставов. Со стороны кожных покровов и их производных: гиперрастяжимость и мраморность кожи, множественные келлоидные рубцы на разных участках головы, туловища и конечностей, редкий рост волос, послеоперационный рубец также принял келлоидный характер.

Выявлены изменения со стороны неврологического статуса. Походка неуверенная, атактическая. Неловкость при выполнении пальценосовой пробы, шаткость в позе Ромберга, анизорефлексия, рефлекс Бабинского положительный с обеих сторон.

Учитывая наличие выраженных признаков дисплазии соединительной ткани, ребенок был направлен на консультацию к врачу-генетику. В возрасте 12 лет верифицирован диагноз: наследственная системная соединительнотканная дисплазия в виде синдрома Элерса-Данлоса, классический тип.

Выводы. В связи с высоким уровнем экспрессивности генов, ответственных за синдром Элерса-Данлоса, клинические проявления приняли картину детского церебрального паралича, что отсрочило постановку диагноза и назначения соответствующей терапии.