

**Тиганина У.Д., Баженова К.А.**  
**СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛО**

**Научный руководитель: канд. мед. наук, ст. преп. Кулеш Т.А.**

*Кафедра патологической физиологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Синдром Элерса-Данло – передающееся по наследству системное заболевание соединительной ткани, вызванное генетической мутацией, которое влияет на синтез коллагена. Данный синдром – пример разнолокусной гетерогенности. Мутации в этих локусах имеют отношение к нарушению синтеза белков волокнистых элементов соединительной ткани, главным образом, коллагена. Волокна неправильной формы и неупорядоченного расположения. Синдром Элерса-Данло наследуется от родителей к детям.

Выделяют 11 типов заболевания. 1-4, 7, 8 типы наследуются аутосомно-доминантно, 6 – аутосомно-рецессивно, 5 и 9 типы – X-сцепленно.

Классический тип наблюдается при мутациях в гене *СОК5А1*, *СОЛ5А2*, *СОЛ1А1*. Эти мутации влияют на синтез фибриллярных коллагенов типов I и V. Частота данной патологии 2-5 случаев на 100 тысяч населения.

Гиперподвижный тип наблюдается при мутации гена *СОЛ3А1* и *ТНХВ*, наблюдается 1 человека на 10-15 тысяч населения.

Сосудистый тип возникает в следствие мутации в гене *СОЛ3А1*. Частота встречаемости 1 на 100 тысяч случаев.

Кифосколиозный тип развивается при мутации гена *РЛОД1* и в настоящее время зафиксировано около 60 случаев.

Артрохалазия возникает при мутациях генов *СОЛ1А1* и *СОЛ1А2*. Выявлено примерно 30 случаев.

Дерматоспараксис вызывается мутацией гена *АРАМТS2*. Описано около 10 случаев. Основой патогенеза являются дегенеративные процессы соединительной ткани, приводящие к изменениям, вызывающиеся нарушением биосинтеза коллагена.

Основная клиническая картина обусловлена врожденной гиперрастяжимостью соединительной ткани в связи с нарушением синтеза коллагена.

Согласно проведенному литературному обзору основными методами поддержания здоровья пациента, страдающего данным заболеванием, является эхокардиологический контроль за состоянием двустворчатого клапана и размером аорты; рекомендуется проведение курсов кардиотрофической терапии; санацию очагов инфекции и оперативные вмешательства следует проводить на фоне антибактериальной терапии для предупреждения инфекционного эндокардита.