https://doi.org/10.31146/1682-8658-ecg-185-1-183-190



Синдром Элерса-Данло (Данлоса) с поражением пищеварительного тракта, сердца, почек и других органов

Борзакова С. Н.^{1,3}, Харитонова Л. А.¹, Османов И. М.², Майкова И. Д.²

- ¹ ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации», Москва
- ² ГБУЗ «Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой Департамента здравоохранения города Москвы»
- ³ ГБУ «Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента Департамента здравоохранения города Москвы»

Для цитирования: Борзакова С. Н., Харитонова Л. А., Османов И. М., Майкова И. Д. Синдром Элерса-Данло (Данлоса) с поражением пищеварительного тракта, сердца, почек и других органов. Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. 2021;185(1): 183–190. DOI: 10.31146/1682-8658-ecq-185-1-183-190

Харитонова Любовь Алексеевна, д.м.н., проф., зав. кафедрой педиатрии с инфекционными болезнями у детей; ORCID: 0000-0003-2298-7427, Scopus Author ID: 7004072783

Харитонова Любовь Алексеевна *luba2k@mail.ru*

⊠ Для переписки:

Борзакова Светлана Николаевна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии с инфекционными болезнями у детей факультета дополнительного профессионального образования; заведующая организационно-методическим отделом по педиатрии; *Scopus Author ID: 55883991400*

Османов Исмаил Магомедович, д.м.н., главный врач, профессор кафедры госпитальной педиатрии им. акад. Ю.Е. Таболина; ORCID: 0000–0003–3181–9601, Scopus Author ID: 6507239731

Майкова Ирина Дмитриевна, к.м.н., заместитель главного врача по медицинской части

Резюме

Актуальность. Наследственные нарушения соединительной ткани (ННСТ) — гетерогенная группа заболеваний, обусловленных мутациями генов белков внеклеточного матрикса или генов белков, участвующих в морфогенезе соединительной ткани. Мутации этих генов приводят к развитию многих ННСТ. Наиболее известные из моногенных вариантов ННСТ — синдром Марфана, синдром Элерса-Данло, несовершенный остеогенез и др. Наследуются эти заболевания, в основном, по аутосомно-доминантному или аутосомно-рецессивному типу. Хотя признаки ННСТ выявляются уже на первом году жизни, на постановку диагноза уходит несколько лет из-за отсутствия четких методологических подходов к диагностике дисплазии соединительной ткани как у педиатров, так и у «узких» специалистов. В связи с мультиморбидностью поражения органов и систем заболевание может манифестировать под маской гастроэнтерологических, кардиологических, нефрологических и респираторных заболеваний.

Целью исследования явилась демонстрация клинического случая синдрома Элерса-Данло с полиорганным поражением, манифистирующим в виде множественных поражений пищеварительного тракта, сердца, почек и других органов.

Материал и методы: Представлена история болезни мальчика 15 лет с синдромом Элерса-Данло, классический тип.

Обсуждение. Дефектный коллаген увеличил растяжимость соединительной ткани, что отразилось на функционировании многих органов и систем: желудочно-кишечного тракта и желчевыводящих путей, опорно-двигательного аппарата, мочевыводящей, сердечно-сосудистой систем. Малые аномалии развития привели к функциональным (моторным) нарушениям, которые, в свою очередь, способствовали развитию органической патологии (эрозивный рефлюкс-эзофагит, гастродуоденит, ЖКБ, проктосигмоидит, хронический пиелонефрит, хронический синусит), характеризующейся хроническим течением. Учитывая полиорганность поражения, прогредиентное течение костно-суставных изменений, раннюю инвалидизацию, можно говорить о серьезном прогнозе для здоровья данного ребенка. Важен мультидисциплинарный подход к разработке плана диспансерного наблюдения за ребенком (ортопед, гастроэнтеролог, кардиолог, окулист, нефролог). Необходимо своевременное проведение реабилитационных мероприятий, курсов лечебной физкультуры, массажа, метаболической и противорецидивной терапии с целью «затормозить» прогредиентное течение наследственного заболевания соединительной ткани.

Ключевые слова: синдром Элерса-Данло, дисплазия соединительной ткани, дети

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.



https://doi.org/10.31146/1682-8658-ecg-185-1-183-190

Ehlers-Danlos syndrome with damage to the digestive tract, heart, kidneys and other organs

S.N. Borzakova^{1, 3}, L.A. Kharitonova¹, I.M. Osmanov², I.D. Maikova²

- ¹ Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia
- ² Bashlayeva Children's City Hospital, Moscow, Russia
- ³ Research Institute for Healthcare Organization and Medical Management of Moscow Healthcare Department, Moscow, Russia

For citation: Borzakova S. N., Kharitonova L. A., Osmanov I. M., Maikova I. D. Ehlers-Danlos syndrome with damage to the digestive tract, heart, kidneys and other organs. Experimental and Clinical Gastroenterology. 2021;185(1): 183–190. (In Russ.) DOI: 10.31146/1682-8658-ecg-185-1-183-190

☑ Corresponding author: **Lyubov A. Kharitonova** luba2k@mail.ru **Lyubov A. Kharitonova**, doctor of medical sciences, professor, head. Department of Pediatrics with Infectious Diseases in Children of the Faculty of Continuing Professional Education; *ORCID*: 0000–0003–2298–7427, *Scopus Author ID*: 7004072783, Web of Science (WoS): M-4632–2018

Svetlana N. Borzakova, candidate of medical sciences, Associate Professor of the Department of pediatrics with infectious diseases in children of the Faculty of Continuing Professional Education; head of the organizational and methodological department; ORCID: 0000–0001–5544–204X, Scopus Author ID: 55883991400

Ismail M. Osmanov, doctor of medical sciences, professor, head. Bashlayeva; ORCID: 0000–0003–3181–9601, Scopus Author ID: 6507239731

Irina D. Maikova, associate head physician

Summary

Relevance: Hereditary connective tissue disorders (HCTDs) are a heterogeneous group of diseases caused by mutations in the genes of extracellular matrix proteins or proteins involved in connective tissue morphogenesis. Mutations of these genes lead to the development of many HCTDs. The best known monogenic variants of HCTDs are Marfan syndrome, Ehlers-Danlos syndrome, and osteogenesis imperfecta. Inheritance is mainly autosomal, dominant or recessive. Although the first signs of HCTDs develop as early as the first year of life, it takes several years for pediatricians and specialty physicians to make the diagnosis of connective tissue dysplasia because of a lack of clear methodological approach. The disease is multi-morbid and may manifest under gastroenterological, cardiological, nephrological, or respiratory masks.

Aim: to present a clinical case of Ehlers-Danlos syndrome with multiorgan digestive, heart, kidneys, and other lesions.

Material and methods: the case history is presented of a 15-year-old boy with Ehlers-Danlos syndrome, classic type.

Discussion: defective collagen increased the connective tissue extensibility affecting function of many body organs and systems, including gastrointestinal, biliary, and urinary tracts, musculoskeletal and cardiovascular systems. Small developmental anomalies led to functional (motor) disorders, which contributed to the chronic organic pathology (erosive reflux esophagitis, gastroduodenitis, cholelithiasis, proctosigmoiditis, chronic pyelonephritis, or chronic sinusitis). Given the multi-organ character of the lesions, the progredient course of bone and joint changes, and early development of disability, the prognosis for the health of this child is serious. A multidisciplinary approach is important to plan the follow-up (with orthopedist, gastroenterologist, cardiologist, ophthalmologist, and nephrologist). Timely rehabilitation, therapeutic physical training courses, massage, metabolic, and anti-relapse treatment are necessary to slow down the progredient course of the hereditary connective tissue disease.

Keywords: Ehlers-Danlos syndrome, connective tissue dysplasia, children

Conflict of interest. Authors declare no conflict of interest.

Введение

Проблема наследуемых нарушений соединительной ткани (ННСТ) является одной из сложнейших проблем медицины [1, 2, 3]. Понятие «дисплазия соединительной ткани» (ДСТ) часто используется как синоним ННСТ. Наследственные нарушения соединительной ткани – гетерогенная группа заболе-

ваний, обусловленных мутациями генов белков внеклеточного матрикса или генов белков, участвующих в морфогенезе соединительной ткани. Мутации этих генов приводят к развитию многих ННСТ. Наиболее известные из моногенных вариантов ННСТ – синдром Марфана, синдром Элерса-Данло, несовершенный остеогенез и др. В их основе лежат моногенные дефекты белков экстрацеллюлярного матрикса, наследуемые, в основном, по аутосомно-доминантному или аутосомно-рецессивному типу. Учитывая распространенность в организме соединительной ткани, становится понятной полиорганность поражения при ННСТ [3]. Богомолец А. А. еще в 30х годах XX века говорил о соединительной ткани как о физиологической системе и называл ее «корнем человека». Шабалов Н. П. считает, что соединительная ткань является «конституциональной базой» организма, а ДСТ, используя терминологию Маслова М. С., являются «аномалией конституции» [3].

Диагностика ННСТ основана на анализе результатов клинического (внешние и висцеральные признаки), генеалогического (подтверждение

наследственной природы ДСТ), лабораторноинструментального (определение компонентов основного вещества соединительной ткани – гликозаминогликаны, фибриллин и др.) и молекулярногенетического обследования. Генетические обследования не всегда проводятся из-за их дороговизны [1]. Хотя признаки ННСТ выявляются уже на первом году жизни, на постановку диагноза уходит несколько лет из-за отсутствия четких методологических подходов к диагностике ДСТ как у педиатров, так и у «узких» специалистов [2]. Диагностика синдрома Элерса – Данло (СЭД) основана на Вильфраншских критериях (Beighton et al., 1998). В них выделены шесть типов: классический, гипермобильный, сосудистый, кифосколиотический, артрохалазия, дерматоспараксис (табл. 1) [1].

Большие критерии	Малые критерии
Классический тип	
1.Повышенная растяжимость кожи.	Гладкая, бархатистая кожа.
2.Широкие атрофические рубцы	Моллюскоидные псевдоопухоли
3.Гипермобильность суставов.	Подкожные сферические образования.
,	Осложнения гипермобильности суставов (растяжение сустава,
	вывихи и подвывихи, плоскостопие)
	Мышечная гипотония, задержка развития моторики.
	Ушибы и кровоподтеки при незначительных ударах.
	Выраженные проявления растяжимости и слабости тканей (грыжа
	пищеводного отверстия, анальный пролапс в детском возрасте,
	цервикальная недостаточность).
	Хирургические осложнения (послеоперационные грыжи)
	Наличие аналогичных заболеваний в семье
Гипермобильный тип	
Кожные патологические проявления	Рецидивирующие смещения (подвывихи) суставов.
(гиперрастяжимость и/ или гладкая,	Хронические боли в суставах / конечностях
бархатистая кожа).	Наличие аналогичных заболеваний в семье
Генерализованная гипермобильность	
суставов	
Сосудистый тип	
1.Тонкая, просвечивающая кожа.	Акрогерия.
2.Артериальная/	Гипермобильность малых суставов.
интестинальная/ маточная слабость или	Разрыв сухожилий и мышц.
разрывы.	Эквиноварусная деформация стопы (косолапость).
3. Обширные кровоподтеки и повышен-	Варикозные вены в юношеском возрасте.
ная ранимость.	Артериовенозная каротидно-кавернозная фистула.
4. Характерный внешний вид лица	Пневмоторакс/пневмогемоторакс.
•	Недоразвитие десны.
	Наличие аналогичных заболеваний в семье, внезапная смерть
	близких родственников.
Кифосколиотический тип	
1. Генерализованная гипермобильность	Ранимость кожи, атрофические рубцы.
суставов.	Склонность к гематомам
2.Тяжелая мышечная	Разрыв артерий.
гипотония с рождения	Марфаноидная внешность.
3. Врожденный сколиоз, прогрессирую-	Уменьшение размеров роговицы
щее течение.	Радиологически значимое нарушение остеогенеза.
4. Слабость склер и разрыв глазного	Семейный анамнез, например, болезнь сибсов.
яблока.	
Артрохалазия	
1. Тяжелая генерализованная гипермо-	Повышенная растяжимость кожи.
бильность суставов с рецидивирующими	Ранимость кожи, атрофические рубцы.
подвывихами.	Легко возникающие гематомы
2. Врожденное двустороннее смещение	Мышечная гипотония.
тазобедренного сустава.	Кифосколиоз
	Легкий остеопороз (радиологическое исследование)
Дерматоспараксис — недостаточная акти	ивность проколлаген-пептидазы
1. Тяжелая форма слабости кожи.	Мягкая, рыхлая текстура кожи.
Провисающая, излишняя кожа.	Легко возникающие гематомы
	Преждевременный разрыв плодных оболочек.
	Большие грыжи (пуповинные, паховые).

Таблица 1. Классификация типов Элерса-Данло

Table 1.Classification of Ehlers-Danlos syndrome types

Roznact

По данным Malfait с соавт., с 1998 года были диагностированы новые генетические подтипы СЭД и в 2017 году была пересмотрена классификация СЭД и описаны 13 фенотипов СЭД, добавлены: новый подтип классического, сердечно-клапанный, синдром хрупкой роговицы, спондилодиспластический, мышечно-контрактурный, миопатический, пародонтальный. Гипермобильный и классический типы составляют 90% случаев СЭД [4, 5]

Полиорганность поражения при ННСТ диктует необходимость мультидисциплинарного подхода при ведении пациентов с ННСТ [12]. К одной из основных проблем детей с ННСТ относится болевой синдром, причинами которого могут быть гипермобильность суставов, подвывихи и вывихи больших и малых суставов, травмы мягких тканей и боли в мышцах, а также предшествующее хирургическое вмешательство. Нередко боль становится хронической [10]. Терапия ННСТ, помимо симптоматической, физиотерапии должна включать подбор витамино-минеральных

Патопогические состояния и мелицинские вмешательства

комплексов (аскорбиновая кислота, кальций, фосфор, магний, железо, цинк, селен и др.) для нормализации метаболизма основного вещество соединительной ткани [1]. Оптимизация качества жизни, связанного со здоровьем (Health-related quality of life, HRQOL), все чаще понимается как цель здравоохранения, с важными основными факторами, включая отсутствие боли, повышенной утомляемости и нормализация сна [2]. В качестве клинического примера приводим историю болезни ребенка 15 лет.

Ребёнок Максим С., 15 лет находился на гастроэнтерологическом обследовании в стационаре дневного пребывания ДГКБ им. З. А. Башляевой (июль 2016 г).

При поступлении мальчик предъявлял следующие жалобы: отрыжка горечью, боли в животе натощак, жидкий стул без патологических примесей до 6 раз в день, метеоризм, эпизоды энкопреза, носовые кровотечения, боли в спине. Анамнез заболевания представлен в табл. 2.

Таблица 2. Патологические состояния органов пищеварения в зависимости от возраста

Table 2. Age-dependent digestive organs pathology

возраст	Патологические состояния и медицинские вмешательства
До 1 года	Функциональные нарушения желудочно-кишечного тракта (склонность к диарее); паховая грыжа
1 год	Грыжесечение
С 2х лет	Приступы интенсивных болей в животе, чаще после еды, отрыжка воздухом, регургитация съеденной пищи
6 лет	Желчнокаменная болезнь (ЖКБ) на фоне аномалии строения желчного пузыря. Хронический гастродуоденит. Синдром раздраженной кишки.
6,5 лет	Энкопрез и энурез (расценено как неврозоподобное заболевание); лямблиоз
7 лет	ЖКБ, болевая форма. (рис. 1) Гастроэзофагеальный рефлюкс. Реактивные изменения поджелудочной железы.
	Проведена лапароскопическая холецистэктомия (ХЭ). После ХЭ боли в животе стали менее интенсивными, при погрешностях в диете беспокоили вздутие живота, боли в животе, сохранялся разжиженный стул до 2–3 раз в день без патологических примесей, периодически со слизью, с улучшением характера стула на фоне приема ферментов.
12 лет	Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь (ГЭРБ). Дистальный рефлюксный эзофагит 3 степени. Антральный очаговый гастрит, дуоденит. Вторичные изменения поджелудочной железы. Малая аномалия развития сердца (МАРС). Реактивная артропатия. Консультирован генетиком – синдром Элерса-Данлоса.
13 лет	ГЭРБ, эрозивный рефлюкс-эзофагит. Хронический гастрит, не ассоциированный с хеликобактером, обострение. Хронический дуоденит, обострение. Дискинезия 12 перстной кишки. Вторичные изменения поджелудочной железы. Хронический колит (проктосигмоидит). Энкопрез. Кальпротектин кала – 2134 мкг/г (норма менее 50 мкг/г) более 42 норм
14 лет	ГЭРБ, эрозивный рефлюкс-эзофагит. Полип зоны кардиоэзофагального перехода. Аксиальная хиатальная грыжа 1 ст. (рис. 2.). Хронический гастрит, не ассоциированный с хеликобактером, обострение. Хронический дуоденит, обострение. Дискинезия 12ПК. Реактивный панкреатит. Хронический колит (проктосигмоидит). Энкопрез. Кальпротектин кала в пределах нормы.

Из анамнеза жизни известно, что ребенок от 3 беременности (1- беременность – сестра 19 лет, больна ДЦП, 2 беременность – выкидыш), протекавшей с угрозой прерывания на протяжении всей беременности, в 20 нед были наложены швы на шейку матки (истмико-цервикальная недостаточность), от 2 оперативных родов, при рождении 3300 г/53 см. Оценка по шкале Апгар 8/8 баллов. Искусственное вскармливание с рождения. В период новорожденности отмечалось длительное мокнутие пупка.

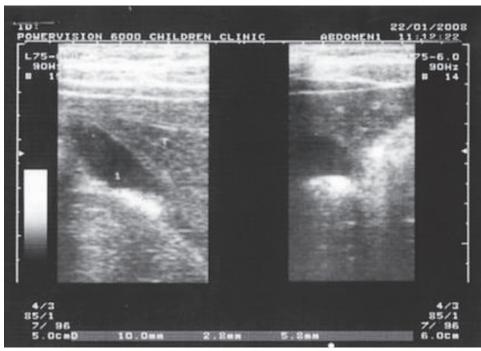
В раннем возрасте частые ОРВИ, гаймориты на фоне искривления носовой перегородки, в 6 лет – диагностирован ранний период первичной

туберкулезной инфекции (РППТИ), в 11 лет перенес ветряную оспу.

У мальчика выявлена пищевая аллергия на помидоры, цитрусовые, на коровье молоко пакетированное – жидкий стул.

Наблюдение специалистов: гастроэнтеролог, ортопед – патологические изменения костномышечной системы представлены в табл. 3.; кардиолог – табл. 4.; нефролог, уролог – табл. 5, рис. 4.; невролог – неврозоподобный синдром в 6,5 лет, вегетативная дистония в 12 лет; отоларинголог – киста верхней челюсти слева, 11 лет – искривление носовой перегородки, частые синуситы;

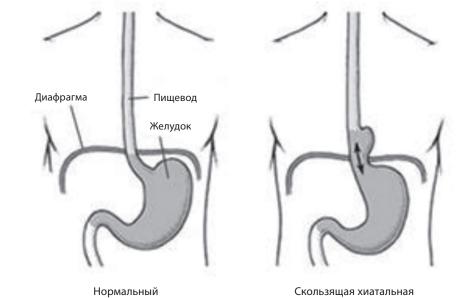
Рисунок 1. УЗ-картина желчного



Стенка желчного пузыря не уплотнена, слоистая, утолщена до 0,2 см. В полости желчного пузыря сохраняется конкремент размерами 1,0–0,6–0,3 см (по сравнению с предыдущим исследованием 2 месяца назад) незначительно увеличился в размерах по длиннику на 0,15–0,2 см). Диаметр общего желчного протока до 0,3 см. Figure 1. Gallbladder ultrasound. The

пузыря. Контуры четкие.

Gallbladder ultrasound. The contours are clear. The gall-bladder wall is non-condensed, layered, thickened up to 0.2 cm. A 1.0-0.6-0.3 cm concretion is noted in the gallbladder cavity (slightly increased in size by 0.15-0.2 cm compared to the previous examination 2 months ago). The common bile duct is up to 0.3 cm in diameter.



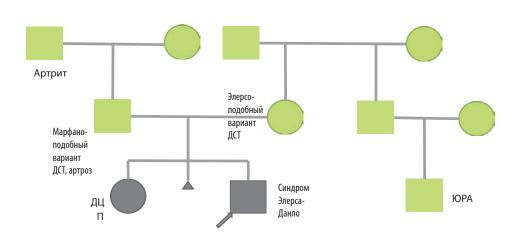
грыжа (аксиальная)

Рисунок 2.

Расположение желудка при грыже пищеводного отверстия диафрагмы (хиатальной)

Figure 2.

The stomach location relative to the hiatal hernia



пищевод и желудок

Рисунок 3.

Генеалогическое древо. ДСТ – дисплазия соединительной ткани. ЮРА – ювенильный ревматоидный артрит.

Figure 3.

Genealogical tree. CTD, connective tissue dysplasia. JRA, juvenile rheumatoid arthritis.

Таблица 3.

Патологические изменения костно-мышечной системы в зависимости от возраста

Table 3.

Age-dependent musculoskeletal system pathology

Возраст	Патологические состояния
1 год	Вялая осанка
7 лет	Обменная остеопатия пяточных костей
10 лет	Артропатия коленных суставов. Двусторонняя болезнь Осгуда-Шляттера (остеохондропатия бугристости большеберцовой кости). Плоско-вальгусные стопы
11 лет	Искривление носовой перегородки.
12 лет	Ювенильный хронический артрит
12,5 лет	Начальная стадия левостороннего сколиоза поясничного отдела. Миелодисплазия поясничного отдела позвоночника. Реактивная артропатия на фоне дисплазии соединительной ткани, обменных нарушений.
13 лет	Диспластический синдром. Слабость мышц спины и живота. Гипермобильность суставов. Плоско-вальгусные стопы. Двусторонний коксартроз. Начальные признаки двустороннего сакроилеита. Незаращение дужек S1- S3. MP-признаки сколиотической деформации позвоночника, минимально выраженной дегенеративной болезни позвоночника.
14 лет	Остеохондроз пояснично-крестцового отдела позвоночника, корешковый синдром. Нестабильность тазового кольца. Spina bifida S1-S3. Рекомендовано оформление инвалидности, надомное обучение.

Таблина 4.

Патологические изменения сердечно-сосудистой системы

Table 4. Cardiovascular pathology

Таблица 5.

Патологические изменения мочевыводящей системы

Table 5. Urinary system pathology

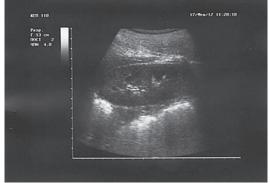
Возраст	Патологические изменения
5 лет	ПМК, миксоматоз створок митрального клапана – нежные вегетации по краям створок клапана
10 лет	Дисфункция митрального и трикуспидального клапана. Пролапс митрального клапана (ПМК). Дополнительные хорды левого желудочка (ДХЛЖ).
12 лет	Пролапс трикуспидального клапана 1 степени с физиологической регургитацией 1 степени. Пролапс митрального клапана 1 степени.

Возраст	Патологические изменения
6,5 лет	Энурез, микрогематурия
10 лет	Нейрогенная дисфункция мочевого пузыря. Дневной энурез. УЗ-признаки удвоения чашечно- лоханочной системы слева. Двусторонняя каликоэктазия.
12 лет	Хронический вторичный пиелонефрит, латентное течение, на фоне аномалии развития мочевой системы: неполное удвоение левой почки, пиелоэктазия правой почки. Нейрогенная дисфункция мочевого пузыря, энурез. Дисметаболическая нефропатия (оксалурия).

Рисунок 4. Двусторонняя каликоэктазия

Figure 4.Bilateral calicectasis





окулист – 12 лет – спазм аккомодации, ангиопатия сосудов сетчатки, 13 лет – миопия слабой степени. Генеалогический анамнез представлен на рис. 3.

Осмотрен генетиком (УДКБ Первого МГМУ им. И. М. Сеченова) в возрасте 12 лет: на основании данных осмотра, выявленных особенностей фенотипа, данных обследования у мальчика выявлено наследственно обусловленное нарушение обмена соединительной ткани – синдром дисплазии соединительной ткани. Синдром Элерса-Данлоса.

Заключение генетика (ДКБ № 13): Синдром Элерса-Данло – наследственное заболевание с аутосомно-доминантным типом передачи.

Рекомендовано:

- 1. Наблюдение окулиста, ортопеда, невролога, гастроэнтеролога, нефролога, кардиолога;
- 2. метаболическая терапия: карнитин+кудесан в возрастных дозировках 2 мес, далее 10 дней каждого месяца (непрерывно);
- 3. ежегодный осмотр;
- 4. тяжелые физические нагрузки противопока-
- 5. противопоказаны упражнения с переразгибанием шеи.

При поступлении в стационар дневного пребывания в возрасте 15 лет состояние ребенка расце-



Рисунок 5. Пигментные пятна на коже мамы и мальчика

Figure 5.
Pigmented spots on the skin of the mother and the boy







Рисунок 6. Гипермобильность суставов

Figure 6. Joint hypermobility

нено как удовлетворительное. Аппетит хороший. Кожа бледно-розовая, на лице, груди, конечностях множественные мелкие пигментные пятна «веснушки» (рис. 5.), кожа умеренно влажная, умеренно растяжимая. Обращает на себя внимание гипермобильность суставов (рис. 6.).

Носовое дыхание не затруднено, видимого отделяемого нет. Зев спокойный. Дыхание в лёгких везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца громкие, ритмичные, систолический шум на верхушке. Живот не вздут, мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах, болезненный в эпигастрии и околопупочной области, симптомов раздражения брюшины нет. Печень+1+0,5+в/3, безболезненная мягко-эластической консистенции. Стул жидкий, с непереваренными остатками до 6 раз в день. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Симптом Пастернацкого отрицательный с двух сторон.

Согласно данным проведенного обследования анализ крови общий, анализ крови биохимический (АЛТ, АСТ, билирубиин общий, прямой, панкреатическая амилаза, глюкоза, мочевина, креатинин) в пределах нормы, анализ мочи общий – следовая протеинурия, копрограмма – без признаков воспаления, умеренная амилорея, анализ кала на антиген Н. Руlori отрицательный. Проведена контрольная ЭГДС – выявлены рефлюкс-эзофагит 3 степени, недостаточность кардии антральный гастрит (без отрицательной динамики). По данным УЗИ органов

брюшной полости – эхопризнаки (косвенные) гастродуоденита, диффузных изменений поджелудочной железы (без отрицательной динамики).

Окончательный диагноз сформулирован Основной: Q79.6 Синдром Элерса-Данло, классический подтип.

Сопутствующий:

- 1. Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь. Эрозивный эзофагит 3 степени. Хронический гастродуоденит, НР-негативный, обострение. Хронический колит (проктосигмоидит).
- 2. Пролапс трикуспидального клапана 1 степени с физиологической регургитацией 1 степени. Пролапс митрального клапана 1 степени. Вегетососудистая дистония
- Аномалии развития мочевой системы: неполное удвоение левой почки, пиелоэктазия правой почки. Хронический вторичный пиелонефрит, латентное течение.
- 4. Искривление носовой перегородки

Осложнение:

- 1. Энкопрез.
- 2. Нейрогенная дисфункция мочевого пузыря. Энурез.
- 3. Двусторонний коксартроз. Двусторонний сакроилеит. Остеохондроз пояснично-крестцового отдела позвоночника, корешковый синдром. Нестабильность тазового кольца. Spina bifida S1-S3.
- 4. Миопия слабой степени.

Заключение

Данный клинический пример демонстрирует сложность диагностики синдрома Элерса-Данло, полиорганность поражения при наследственном нарушении соединительной ткани (HHCT) – син-

дроме Элерса-Данло, классический подтип.

Дефектный коллаген увеличил растяжимость соединительной ткани, что отразилось на функционировании многих органов и систем: желудочно-кишечного тракта и желчевыводящих путей, опорно-двигательного аппарата, мочевыводящей, сердечно-сосудистой систем. Малые аномалии развития привели к функциональным (моторным) нарушениям, которые, в свою очередь, способствовали развитию органической патологии (эрозивный рефлюкс-эзофагит, гастродуоденит, ЖКБ, проктосигмоидит, хронический пиелонефрит, хронический синусит), характеризующиеся хроническим течением.

Учитывая полиорганность поражения, прогредиентное течение костно-суставных изменений,

раннюю инвалидизацию, можно говорить о серьезном прогнозе для здоровья данного ребенка. Важен мультидисциплинарный подход к разработке плана диспансерного наблюдения за ребенком (ортопед, гастроэнтеролог, кардиолог, окулист, нефролог). Необходимо своевременное проведение реабилитационных мероприятий, курсов лечебной физкультуры, массажа, метаболической и противорецидивной терапии с целью «затормозить» прогредиентное течение наследственного заболевания соединительной ткани.

Литература | References

- Hereditary connective tissue disorders. Russian guidelines. Developed by Committee of experts of the All-Russian Scientific Society of Cardiology (Heart connective tissue dysplasia section), 2013. (in Russ).
 - Наследственные нарушения соединительной ткани. Российские рекомендации разработаны комитетом экспертов Всероссийского научного общества кардиологов (секция «Дисплазии соединительной ткани сердца»), 2013
- Mu, W., Muriello, M., Clemens, J. L., Wang, Y., Smith, C. H., Tran, P. T., Rowe, P. C., Francomano, C. A., Kline, A. D., & Bodurtha, J. (2019). Factors affecting quality of life in children and adolescents with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorders. *American journal of medical genetics. Part A*, 179(4), 561–569. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61055
- 3. Shabalov N.P., Shabalova N.N. The modern state of the problem of connective tissue dysplasia and the

- significance of this pathology for a pediatrician's clinical practice. *Journal "Pediatria" named after G. N. Speransky*, 2013; 92 (4): 6–12
- Шабалов Н. П., Шабалова Н. Н. Современное состояние проблемы дисплазии соединительной ткани и значение данной патологии для клинической практики педиатра. // Педиатрия им. Г. Н. Сперанского, 2013. –Том 92 (4). С. 6–12.
- Feldman ECH, Hivick DP, Slepian PM, Tran ST, Chopra P, Greenley RN. Pain Symptomatology and Management in Pediatric Ehlers-Danlos Syndrome: A Review. Children (Basel). 2020 Sep 21;7(9):146. doi: 10.3390/children7090146. PMID: 32967103; PMCID: PMC7552757.
- Fransiska Malfait, Clair Francomano, Peter Byers et al. Research Article The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes. American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics). 2017, 175C:8–26. Doi:10.1002/ajmg.c.31552