

# Синдром Элерса-Данло сосудистый тип с поражением органов пищеварительной системы, сердца, нервной и опорно-двигательной систем.

Автор: Бахронова М.У Институт медицины и экспериментальной биологии ПсковГУ, специальность лечебное дело, 5 курс, группа 0275-04

Руководитель: д.м.н., зав. кафедрой проф. Н.В. Иванова

## Введение

Синдром Элерса - Данло тип VI сосудистый - гетерогенная группа наследственных заболеваний соединительной ткани, в основе которых лежит недостаточное развитие коллагеновых структур в различных системах организма.

IV тип данного заболевания относится к заболеваниям аутосомно-доминантным типом наследования и связан с мутациями в гене COL3A1. Учитывая распространенность соединительной ткани в организме можно понять полиорганность поражения, однако из-за множества проявлений Синдрома Элерса - Данло не всегда удается понять истинную причину поражений других органов, так как заболевание может проявляться под маской гастроэнтерологических, кардиологических и других заболеваний.

## Цель исследования

продемонстрировать клинический случай Синдрома Элерса-Данло IV типа с полиорганным поражением, которое манифестировало в виде острой хирургической патологии.

## Методы и материалы:

Ретроспективный анализ истории болезни и данных клинических обследований пациентки 45 лет с диагнозом Синдром Элерса-Данло сосудистый тип.

Системы органов	Патологические состояния
Система органов пищеварения	гемангиома печени (рис.9), диффузные изменения поджелудочной железы (рис.10), Гастро-эзофагальный рефлюкс, очаговая атрофическая гастропатия.
Сердечно-сосудистая система	митральная и трикуспидальная, пульмональная недостаточность 1 ст. Признаки начальной легочной гипертензии
Нервная система	вегетативно-сенсорная полиневропатия преимущественно н/конечностей, вялый парализ на фоне соматического заболевания.
Опорно-двигательная система	Двусторонний диспластический коксартроз слева 3 степени, справа 4 степени с относительным укорочением правой нижней конечности 4 ст. Вывих тазобедренного сустава справа (рис.7, рис.8), пластостомия

Таблица 1. Патологии систем органов

## Клинический случай.

Пациентка Н. 45 лет впервые обратилась в больницу в Республике Таджикистан в острых болями в области живота. Была оперирована с подозрениями на аппендицит, однако диагноз не подтвердился. В 2017 году с аналогичными острыми болями была оперирована с подозрением на апоплексию яичника, диагноз не подтвердился, в послеоперационном периоде отмечалось кровотечение из раны. Приступы острых болей в дальнейшем отмечались 2-3 раза в год, в следствие чего был поставлен диагноз панкреатит. В анамнезе гастроэзофагеальный рефлюкс, выпадение прямой кишки и частые соматиты. В 2022 году приступы участились, что стало поводом для обследования на территории РФ в городе Псков. За 2022 год у пациентки было 11 приступов с клиникой острого живота.

В октябре 2022 года по результатам УЗИ были выявлены диффузные изменения поджелудочной железы, очаговая атрофическая гастропатия.

В связи со спонтанными кровоизлияниями по всему телу, врожденным вывихом правого тазобедренного сустава направлена на консультацию к врачу-генетику.

В январе 2023 года врачом-генетиком был выставлен диагноз «Синдром Элерса- Данло, сосудистый тип» по следующим критериям:

### Большие диагностические критерии:

1. Тонкая просвечивающаяся кожа
2. Обширные кровоизлияния и повышенная ранимость (рис1., рис.2)
3. Характерный внешний вид лица: широко посаженные глаза с признаками экзофтальма, вдавленная средняя часть и эпикантус складка у внутреннего угла глаза, прикрывающая слезный бугорок (рис.3)

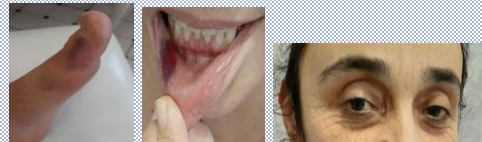


Рис.1 Рис.2 Рис.3

### Малые диагностические критерии:

1. Гипермобильность мелких суставов (рис.4,5)
2. Врожденный вывих правого тазобедренного сустава (рис.7)
3. Акрогерия



Рис.4 Рис.5 Рис.6

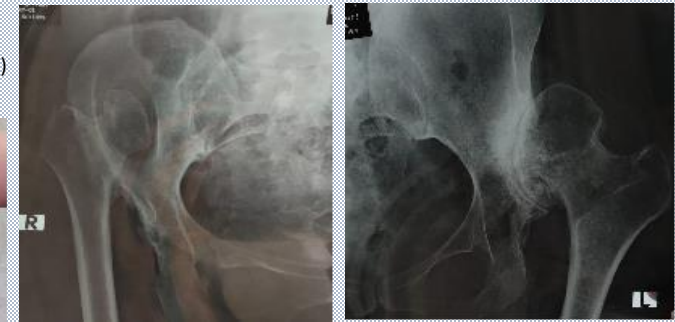


Рис.7 Рис.8

Двусторонний диспластический коксартроз слева 3 ст, справа 4 ст. Вывих тазобедренного сустава справа.

Также у пациентки наблюдается гиперрастяжимость кожи (рис.6), мышечной гипотонии, врожденная двухсторонняя дисплазия тазобедренного сустава с относительным укорочением правой нижней конечности 4 степени (рис.7, рис.8), в связи с чем можно сделать вывод о присутствии Атрохалазийного типа синдрома Элерса- Данло.

У пациентки наблюдались судороги икроножных мышц, бедренных мышц, мышц кистей и межреберных мышц в совокупности 20 раз в течение месяца. Чаще всего встречались судороги икроножных мышц. Также пациентка жаловалась на резкие режущие боли в межпальцевых суставах кисти при разгибании.

Наблюдение специалистов таких как хирург, хирург-ортопед, гастроэнтеролог, кардиолог, невролог, представлены в таблице 1.



Рис.9. УЗИ поджелудочной железы. Поджелудочная железа не увеличена, головка 25 мм, тело 12 мм, хвост 14 мм, контуры ровные четкие. эхо структура однородная, определяются диффузные точечные и линейные гиперэхогенные включения.



Гемангиома печени

Рис.10 УЗИ печени. Печень не увеличена, контуры ровные, края острые. Структура обычной эхогенности, в 5 сегменте определяется гемангиома 10x8 мм.

**Результаты и обсуждение:** из-за дефекта проколлагена увеличилась растяжимость соединительной ткани, что привело к недостаточности нижнего пищеводного сфинктера, к митральной, трикуспидальной и пульмональной недостаточности. Спазм мышечной стенки сосудов, возникающий из-за дефекта проколлагена, вызывал острые боли в животе, которые давали клинику острой хирургической патологии. Также синдром Элерса-Данло негативно отразился на функционировании нервной и опорно-двигательной системы уменьшением чувствительности в ладонях и стопах, судорогами, органическим ходьбы из-за относительного укорочения правой нижней конечности и резкими режущими болями в межпальцевых суставах при разгибании кисти. Учитывая полиорганность поражения, костно-суставных изменений, инвалидизацию, можно сказать о неблагоприятном прогнозе.

**Заключение:** Данный клинический пример показывает, что синдром Элерса-Данло является генетической мутацией, влияющий на синтез коллагена, что приводит к полиорганности поражения. Так же данный синдром сложно поддается диагностики из-за множества проявлений, одним из которых является клиника острой хирургической патологии. Учитывая полиорганность поражения, костно-суставных изменений, инвалидизацию, можно сказать о неблагоприятном прогнозе, важности комплексного подхода в лечении и проведении реабилитационных мероприятий для пациента.

**Список литературы:** Борзакова С.Н., Харитоновна 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-ecg-185-1-183-190  
 Арсентьев В.Г., Кадурина Т.И., Аббакумова Л.Н. Новые принципы диагностики и классификации синдрома Элерса – Данло // Педиатр. – 2018. – Т. 9. – № 1. – С. 118–125. doi: 10.17816/PED91118-125  
 Поступила в редакцию: 07.12.2017  
 С.Д. Подымова. Болезни печени: Руководство. - 4 издание, переработанное и дополненное. - М.: ОАО «Издательство «Медицина», 2005. - 768 с.