

<https://doi.org/10.29296/25877305-2019-12-12>

Случай синдрома Черногубова–Элерса–Данло

Ю. Нефедьева¹, кандидат медицинских наук,
О. Зиганшин¹, доктор медицинских наук, профессор,
Е. Старцева²,
В. Иванова²

¹Южно-Уральский государственный медицинский университет,
Челябинск

²Челябинский областной клинический
кожно-венерологический диспансер
E-mail: women200681@mail.ru

Синдром Элерса–Данло представляет собой редкую онтогенетическую аномалию развития организма, которая относится к числу сложных вопросов современной медицины. Кожа гиперэластическая (синдром Черногубова–Элерса–Данло, десмогенез несовершенный) – наследственное заболевание соединительной ткани, обусловленное недостаточным синтезом коллагена различной этиологии. Встречается с частотой 1:5000–1:560000. В статье описано клиническое наблюдение, касающееся пациента с синдромом Элерса–Данло: анамнез, клиническая картина, схема лечения. Данное клиническое наблюдение представляет интерес как редко встречающийся синдром с типичными объективными признаками: гиперрастяжимость кожи, длительное заживление ран с образованием рубцов, гипермобильность суставов.

Ключевые слова: синдром Элерса–Данло, гиперрастяжимость кожи, гипермобильность суставов, диагностика, лечение.

Для цитирования: Нефедьева Ю., Зиганшин О., Старцева Е. и др. Случай синдрома Черногубова–Элерса–Данло // Врач. – 2019; 30 (12): 46–48. <https://doi.org/10.29296/25877305-2019-12-12>

Синдром Черногубова–Элерса–Данло – это гетерогенная группа наследственных заболеваний с проявлениями со стороны кожи, опорно-двигательного аппарата и других органов, наследственная мезенхимальная дисплазия. Болезнь развивается в связи с дефектами молекулярной структуры коллагена, поражая соединительную ткань организма и формируя симптомокомплекс «гиперэластичности кожи», несовершенного десмогенеза Русакова [1, 7]. Заболевание встречается преимущественно у женщин, распространенность – от 1:5000 до 1:560000 [1, 5, 6].

Синдром Черногубова–Элерса–Данло – типичный пример разнородной гетерогенности. Все мутации, которые вызывают синдром, имеют отношение к синтезу белков волоконных элементов соединительной ткани. Молекулярные механизмы патологии соединительной ткани, выявленные только для сердечно-сосудистой системы, регистрируются примерно в 90% наблюдений [2, 9, 10].

В основе патогенеза синдрома Черногубова–Элерса–Данло лежат нарушения структуры фибрилл, способность которых к растяжению вызвана образованием поперечных

ковалентных связей между микрофибриллами, а также размерами и целостностью пучков волокон, приводящих к их неполноценности [3, 5]. Повышенная кровоточивость обусловлена нарушением взаимодействия тромбоцитов с коллагеном и субэндотелием [3, 9].

В настоящее время выделено 6 типов синдрома Элерса–Данло: классический, гипермобильный, сосудистый, кифосколиотический, артрохалазия, дерматоспараксис, большая часть из которых наследуется аутосомно-доминантно [4]. Клиническое и молекулярно-генетическое разграничение типов синдрома актуально для медико-генетического консультирования, так как разным его типам присущи свой тип наследования, прогноз, они различаются по тяжести клинических проявлений. Чаше встречаются легкие формы данлового синдрома с нерезко выраженной гиперэластичностью кожи и избыточной подвижностью суставов, как правило, сочетающиеся с тромбоцитопатией. Одним из наиболее часто встречающихся типов синдрома Черногубова–Элерса–Данло – классический [1, 5, 6]. Средняя продолжительность жизни пациентов с синдромом Черногубова–Элерса–Данло существенно не отличается от популяционной, чего нельзя сказать о качестве их жизни, ограниченном нарушением функции суставов, скелетно-мышечными болями, повышенной утомляемостью.

Дифференциальный диагноз проводят с синдромом Марфана, при котором у больных отмечаются высокий рост, арахнодактилия, стрии, врожденная эктопия хрусталика, аневризма аорты, келоидные рубцы плотной консистенции, возможный зуд. Необходимо дифференцировать синдром Черногубова–Элерса–Данло с лимфомой кожи, при которой также выявляется плотная консистенция, но нет связи с травматизацией и липоидным некробиозом, для которого характерен желтоватый оттенок [5].

ПРОВОДИМ КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Большая Н., 17 лет, впервые обратилась в поликлиническое отделение ГБУЗ «Челябинский областной клинический кожно-венерологический диспансер» 04.09.18 по направлению акушера-гинеколога на фоне беременности 35–36 нед с жалобами на высыпания на коже туловища, конечностей.

Из анамнеза жизни известно, что у больной с рождения отмечались длительное заживление ран с образованием рубцов, гипермобильность суставов, повышенная растяжимость кожи. Была консультирована педиатрами, дерматологами, генетиком Областной детской клинической больницы выставлен диагноз: синдром Черногубова–Элерса–Данло. Перенесенные заболевания: острые респираторные вирусные инфекции, грипп, ветряная оспа, ангина, перелом латеральной лодыжки левой нижней конечности. Со слов пациентки, есть соматические заболевания: хронический гастрит. Операции: грыжесечение. Аллергическая реакция (в виде высыпаний) на цитрусовые, шоколад. Лекарственной непереносимости нет. Наследственный анамнез: у бабушки синдром Черногубова–Элерса–Данло. Не курит. Менструальный цикл с 12 лет, по 5 дней, через 28 дней. Беременность первая, срок 35–36 нед.

Объективно: общее состояние удовлетворительное. Органы и системы без особенностей. Температура тела 36,7°C. Периферические лимфатические узлы не увеличены. АД 120/80 мм рт. ст., пульс – 68 в минуту,

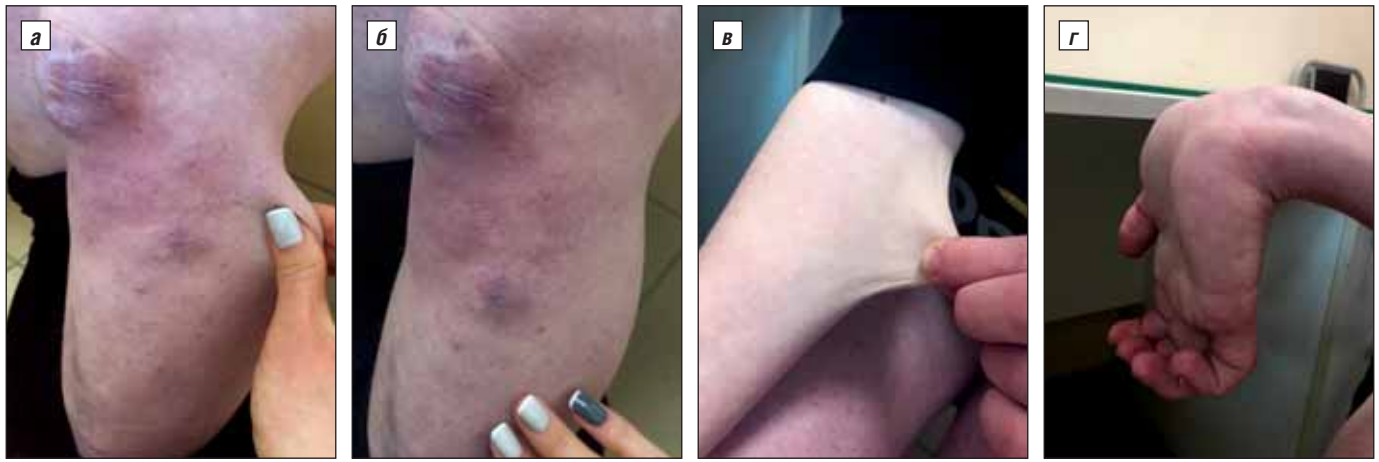


Рис. 1. Больная Н. Клинические проявления синдрома Черногубова–Элерса–Данло у обследованной: а, б – моллюсковые псевдоопухоли; в – повышенная растяжимость кожи; г – переразгибание в лучезапястных суставах

удовлетворительного наполнения. Физиологические отклонения в норме.

Локальный статус: дерматологический процесс носит распространенный, несимметричный характер, локализуется на коже лица, верхних и нижних конечностей. Представлен рубцами синюшно-фиолетового цвета с четкими границами, неправильной формы, от 2×5 до 9×12 см, явлениями рубцовой атрофии. В зоне рубцовых изменений в области разгибательной поверхности коленных суставов сформировались грыжеподобные мягкие выпячивания подкожной клетчатки – моллюсковые псевдоопухоли (рис. 1, а, б). Кожа истончена, при растяжении быстро возвращается в исходное положение (рис. 1, в); переразгибание в лучезапястных (рис. 1, г), голеностопных, коленных суставах, нередко с подвывихами, скелетно-мышечными деформациями.

Проведено дерматоскопическое исследование (рис. 2, а, б). Выставлен диагноз: синдром Черногубова–Элерса–Данло. Пациентка была направлена на консультацию ортопеда для исключения кифосколиоза. В связи со склонностью к внутриглазным кровоизлияниям, разрыву склеры, роговицы, отслойке сетчатки при травме, периодонтиту рекомендованы консультации офтальмолога, кардиолога, стоматолога, генетика, психолога. В связи с высоким риском

преждевременных родов, возможными осложнениями во время беременности рекомендовано ведение беременности в условиях областных учреждений, расширенное гемостазиологическое исследование.

Пациентке рекомендованы кесарево сечение, профилактика травматизации кожи.

Данное клиническое наблюдение представляет интерес как редко встречающийся синдром с типичными объективными признаками: гиперрастяжимость кожи, длительное заживление ран с образованием рубцов, гипермобильность суставов. Ранняя диагностика и назначение симптоматической терапии позволяют существенно улучшить качество жизни пациента.

Конфликт интересов отсутствует.

Литература/Reference

1. Антонович А.П., Миронович М.М. Синдром Элерса–Данлоса. Актуальные проблемы современной медицины и фармации 2015. Сб. тез. докл. 69-й науч.-практ. конф. студентов и молодых ученых с междунар. участием. Под ред. О.К. Кулаги, Е.В. Барковского / Минск, 2015; с. 1407 [Antonovich A.P., Mironovich M.M. Sindrom Elersa-Danlosa. Aktual'nye problemy sovremennoy meditsiny i farmatsii 2015. Sb. tez. dokl. 69-i nauch.-prakt. konf. studentov i molodykh uchenykh s mezhdunar. uchastiem. Pod red. O.K. Kulagi, E.V. Barkovskogo / Minsk, 2015; s. 1407 (in Russ.)].
2. Аргунова Е.Ф., Иванова О.Н., Гуринова Е.Е. и др. Синдром Элерса–Данлоса у ребенка 6 лет // Тихоокеанский мед. журн. – 2014; 2 (56): 105–6 [Argunova E.F., Ivanova O.N., Gurinova E.E. et al. Ehlers-Danlos syndrome in a child of 6 years // Tikhookeanskii med. zhurn. – 2014; 2 (56): 105–6 (in Russ.)]. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/sindrom-elersa-danlosa-u-rebenka-6-let> (дата обращения: 25.11.2018).
3. Блинная О.Е., Козлова С.И., Прытков А.Н. и др. Клиникогенетическая характеристика синдрома Элерса–Данлоса // Вестн. дерматол. и венерол. – 2005; 2: 45–8 [Blinnikova O.E., Kozlova S.I., Prytkov A.N. i dr. Klinikogeneticheskaya kharakteristika sindroma Elersa-Danlosa // Vestn. dermatol. i venerol. – 2005; 2: 45–8 (in Russ.)].
4. Добрин Б.Ю., Хохлова А.В. Нейросоматическая дезорганизация в синдроме Элерса–Данлоса в аспекте возможных социальных последствий // Загальна патологія та патологічна фізіологія. – 2011; 6 (1): 157 [Dobrin B.Yu., Khokhlova A.V. Neirosomaticeskaya dezorganizatsiya v sindrome Elersa-Danlosa v aspekte vozmozhnykh sotsial'nykh posledstviy // Zagal'na patologiya ta patologichna fiziologiya. – 2011; 6 (1): 157 (in Russ.)].

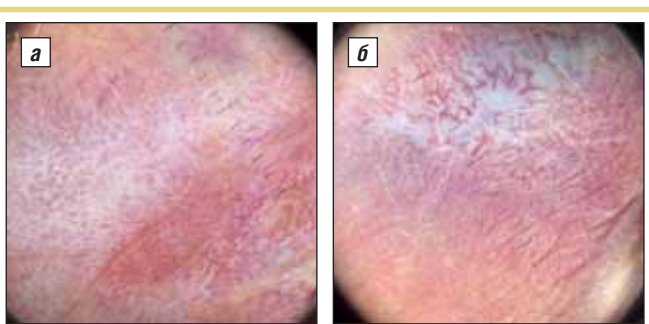


Рис. 2. То же наблюдение. Дерматоскопическая картина синдрома Черногубова–Элерса–Данло (а, б)

5. Земцовский Э.В., Малев Э.Г., Реева С.В. и др. Диагностика наследственных нарушений соединительной ткани. Итоги и перспективы // Рос. кардиол. журн. – 2013; 4 (102): 38–44 [Zemtsovskiy E.V., Malev E.G., Reeva S.V. et al. Diagnostics of inherited connective tissue disorders: achievements and future directions // Russian Journal of Cardiology. – 2013; 4 (102): 38–43 (in Russ.)]. <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2013-4-38-43>.

6. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы имедико-генетическое консультирование: атлас-справочник. 3-е изд., перераб. и дополн. / М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия, 2007; 448 с. [Kozlova S.I., Demikova N.S. Nasledstvennyye sindromy imediko-geneticheskoye konsul'tirovanie: atlas-spravochnik. 3-e izd., pererab. i dopoln. / М.: Т-во nauchnykh izdaniy KMK; Avtorskaya akademiya, 2007; 448 s. (in Russ.)].

7. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению синдрома Элерса–Данлоса [Federal'nye klinicheskie rekomendatsii po diagnostike i lecheniyu sindroma Elersa–Danlosa (in Russ.)].

8. Beington P. Ehlers–Danlos syndrome // Ann. Rheum. Dis. – 1970; 29 (3): 332–33.

9. Schalkwijk J., Zweers M., Steijlen P. et al. A recessive form of Ehlers–Danlos syndrome caused by Tenascin-X deficiency // Engl. J. Med. – 2001; 345 (16): 1167–75. DOI: 10.1056/NEJMoa002939.

10. Schwarze U., Atkinson M., Hoffman G. et al. Null alleles of the COL5A1 gene of type V collagen are a cause of the classical forms of Ehlers–Danlos Syndrome (types I and II) // Am. J. Hum. Gen. – 2000; 66: 1757–65. DOI: 10.1086/302933.

A CASE OF CHERNOGUBOV-EHLERS-DANLOS SYNDROME

Yu. Nefedyeva¹, Candidate of Medical Sciences; Professor **O. Ziganshin**¹, MD; **E. Startseva**²; **V. Ivanova**¹

¹South Ural State Medical University, Chelyabinsk

²Chelyabinsk Regional Clinical Dermatovenereology Dispensary

Ehlers–Danlos syndrome is a rare ontogenetic anomaly in the body's development, which is one of the challenges to modern medicine. Hyperelastic skin (Chernogubov–Ehlers–Danlos syndrome, imperfect desmogenesis) is a hereditary connective tissue disease caused by insufficient collagen synthesis of various etiologies. Its prevalence is between 1:5,000 and 1:560,000. The paper describes a clinical case in a patient with Ehlers–Danlos syndrome, which includes: his medical history, clinical presentations, and treatment regimen. This clinical case is of interest as a rare syndrome with typical objective signs, such as skin hyperextensibility, prolonged wound healing with scarring, and joint hypermobility.

Key words: Ehlers–Danlos syndrome, skin hyperextensibility, joint hypermobility, diagnosis, treatment.

For citation: Nefedyeva Yu., Ziganshin O., Startseva E. et al. A case of Chernogubov–Ehlers–Danlos syndrome // Vrach. – 2019; 30 (12): 46–48. <https://doi.org/10.29296/25877305-2019-12-12>