Синдром Элерса–Данло — группа заболеваний, обусловленных мутациями генов формирования коллагена. Нарушение синтеза коллагена вызывает гиперрастяжимость соединительной ткани. Известно 10 типов синдрома Элерса–Данло, связанных с мутациями разных генов и имеющих различные клинические симптомы.
Общее для всех типов синдрома — изменения кожи, её сверхрастяжимость, хрупкость, кровоточивость . Обнаруживают множественные рубцы, стрии, нередко расхождение послеоперационных швов. Суставы пациентов чрезвычайно подвижны, возможно переразгибание коленных, локтевых и других суставов, привычные вывихи. Наблюдают деформации грудной клетки (кифоз, сколиоз, лордоз, вдавление грудины). Изменения со стороны глаз включают птоз, отслойку сетчатки, разрыв глазного яблока (характерны для 6 типа синдрома).

При синдроме Элерса–Данло часты грыжи разных локализаций. При 6 типе синдрома нередко наблюдают тяжёлые осложнения со стороны внутренних органов: спонтанный разрыв кишечника, пневмоторакс. Смертельным для больных может стать разрыв аневризмы сосудов мозга. Во время беременности недостаточная прочность плодных оболочек может приводить к их преждевременному разрыву; во время родов иногда происходит разрыв матки. Тип наследования различен при разных типах синдрома: аутосомно-доминантный — для 1–4, 7, 8-го типов, аутосомно-рецессивный — для 6-го, Х-сцепленный — для 5 и 9-го.

Интересные статьи:

1) Пороки сердца

2) Патология придатков кожи

3) Фагоцитарная недостаточность