

# ННСТ : чем пациент может помочь себе при поддержке врача

профессор  
М. А. Перекальская



# Соединительная ткань

- Основная ткань организма формирующая его костномышечный скелет и являющаяся опорой и структурной основой для всех органов

# Болезни соединительной ткани

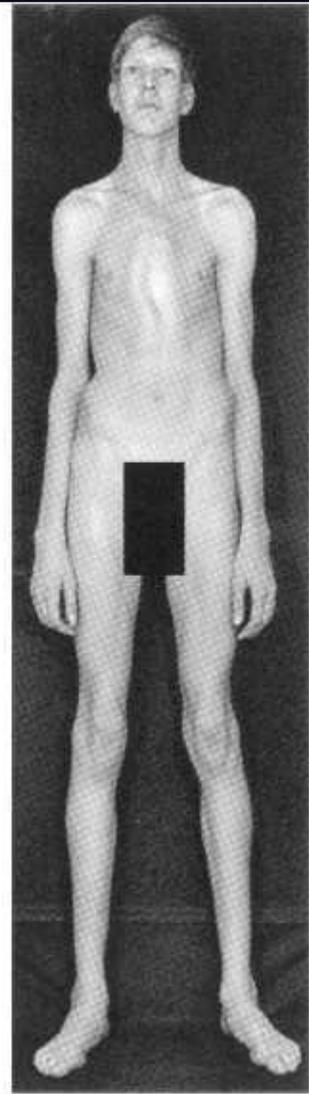
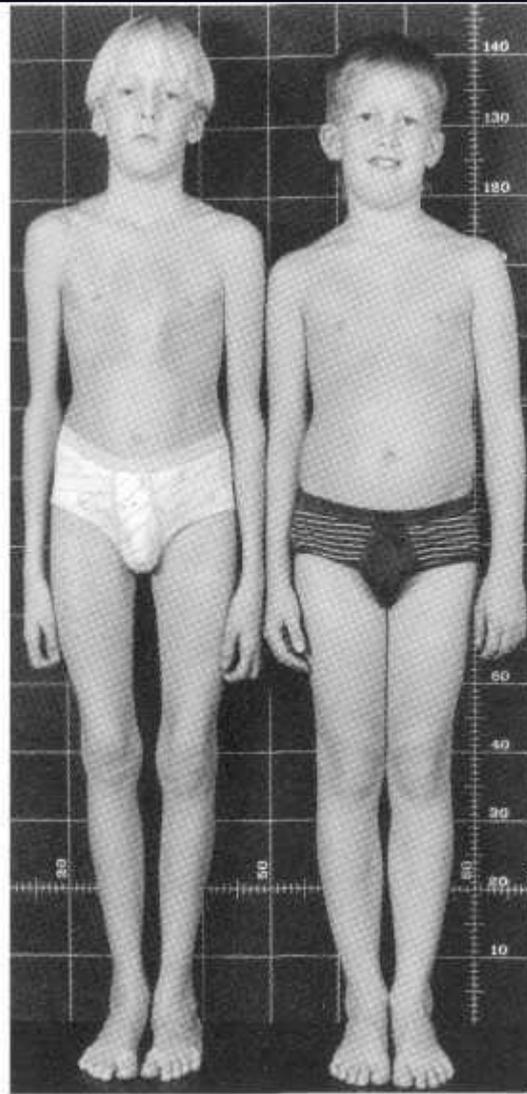
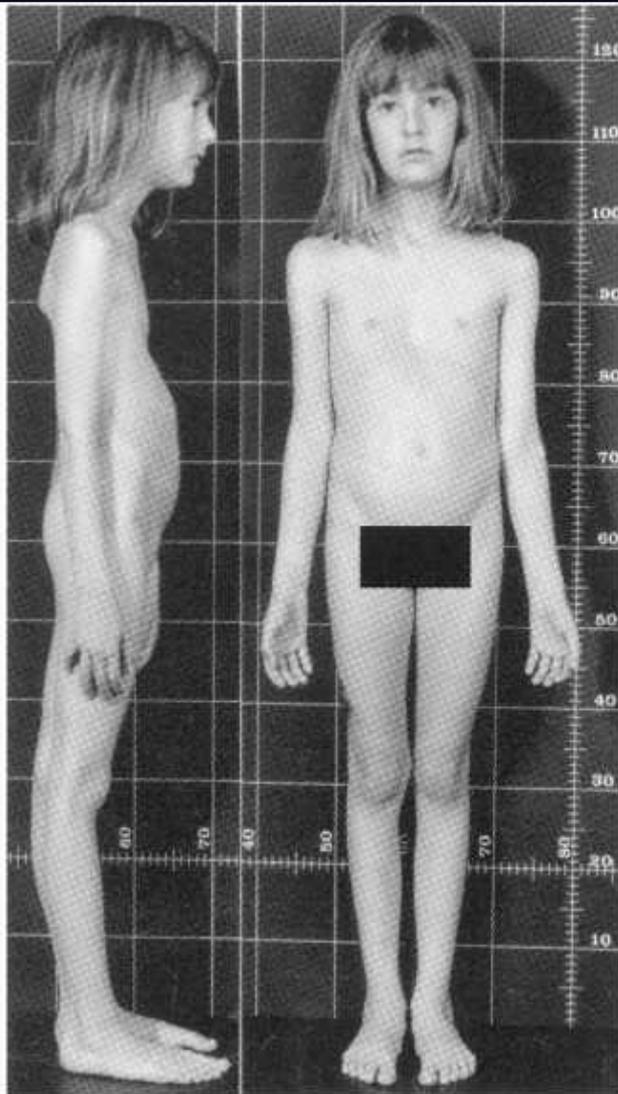
- Приобретенные (волчанка)
- Врожденные (наследственные) –ННСТ:  
основного вещества (гликопротеингликозы)  
волокнистых структур (эластин, коллаген,  
фибриллин и др.)

# Соединительнотканый континуум

- Синдром Марфана
- Несовершенный остеогенез
- Синдром Элерса-Данло - типы с тяжелыми клиническими проявлениями
- Синдром Элерса-Данло - типы с относительно легкими клиническими проявлениями – гипермобильный СЭД (1-3% населения)
- Нарушения гипермобильного спектра
- Гипермобильность суставов



a



# Причины



- Генетические наследственные спорадические (первичные мутации)
- Мультифакториальные



# Основные признаки ННСТ с патологией волокнистых структур

# Кожа и слизистые

- кожа бледная, матовая (мраморная), тонкая, просвечивающая, легко ранимая, гладкая (вельветовая, шелковистая), мягкая (тестообразная), гиперэластичная, сухая, «гусиная»
- лицо бледное (пастельное), уши мягкие
- перламутровые стрии / отсутствие стрий беременности
- избыток кожи над суставами
- акрогерия (руки, ноги)
- легкое образование гематом
- липомы
- легкое образование мозолей
- раны – нет кровотечений, расхождение краев из-за повышенной эластичности с протрузией жировых долек
- заживление ран медленное, прорезывание швов, широкие атрофические рубцы (папиросная бумага)



1.30, 1.31 Generalised cutaneous elastosis in PXE single heterozygous brother and sister.



1.30, 1.31 Generalised cutaneous elastosis in PXE single heterozygous brother and sister.



1.32 Gaping (fish mouth) scars following minor or other surgery strongly suggests inherited connective tissue disorders. Here they have complicated EDS I/II. Often such scarring is preceded by an initial early keloid reaction.

**Hypertrophic scars (keloids)**

Abnormal hypertrophic scars or keloids (1.33, 1.34) are common over the anterior chest, the deltoid and interscapular regions, face and earlobes. Although typical of EDS IV they also occur in EDS I, II, III and VII, OI and MFS. In the absence of these disorders, keloids preferentially afflict individuals of African, Asian and Mediterranean extraction in whom generalised joint laxity in any case is very common. The terms hypertrophic and keloidal scarring are synonymous, although in some usages the latter refers to especially extensive scarring while the former is confined to the boundaries of the incision.

**Miscellaneous cutaneous changes**

*Fibrous nodules*

Certain other minor cutaneous changes also typify EDS types I and II, such as hypertrophic subcutaneous fibrous nodules (1.7, 1.35) at sites subject to recurrent minor trauma, such as the extensor surfaces of the elbows and olecranon process or the achilles tendons. The differential diagnosis includes rheumatoid nodules, sarcoidosis, gout and hyperlipidaemia (tuberose xanthoma).



1.33 Hypertrophic keloid scar complicating a lower paramedian incision in an EDS IV female.

1.33, 1.34 keloid and Although I, II and disorders, of African, in whom common, aring are the latter while the e incision.

capillary venules  
 1.33, 1.34 keloid and Although I, II and disorders, of African, in whom common, aring are the latter while the e incision.

a strong predisposition to vascular rupture. Lesser changes are more common in MFS, OI, PXE and other forms of EDS.

Extensive premature venous varicosities especially suggest vascular EDS IV, but because of potential difficulties with arterial ligation and haemostasis stripping is contraindicated. Similar venous changes can also complicate EDS I, II, VI, VII and MFS. The resulting venous hypertension sometimes produces generalised pretibial haemosiderosis in this context (1.39).

also typify ic subca- subject to extensor ess or the s includes and hyper-



1.34 More typical racial keloids are visible over the deltoid region of an Indian Asian patient. (See also 3.29.)



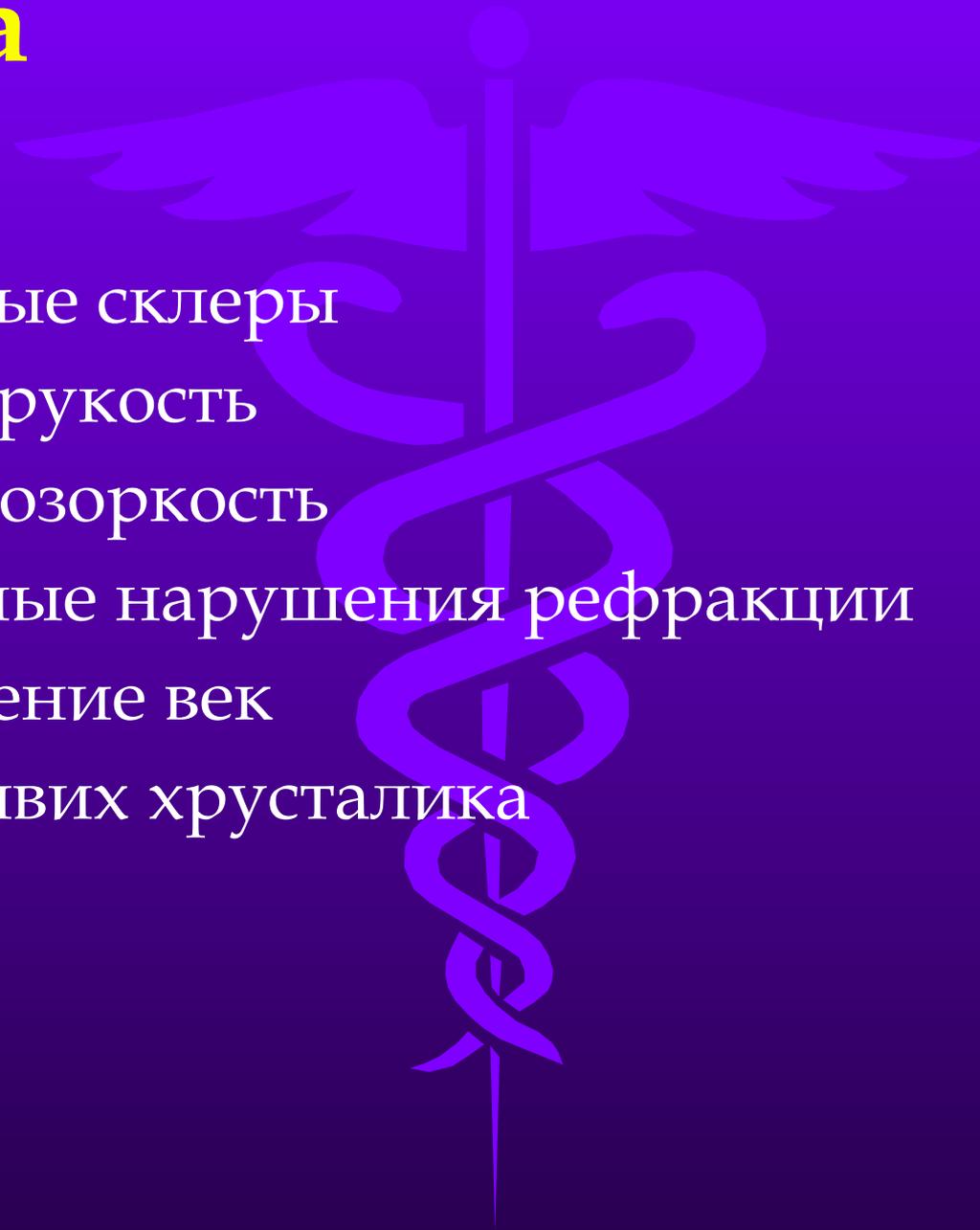
1.35 Typical fibrous nodule over the tibial tubercle in a young EDS I male (note also typical atrophic scarring over the kneecap [compare also 1.3, 1.7].)



1.36, 1.37 Hypertranslucent skin and prominent capillary venules of an infant with EDS IV (1.36, left). Persistent lesions of hyperextensile chest and shoulders of an adult with the same disease (1.37, right). The hyperextensile thumb of 1.37 is shown (1.39). (See also 2.21.)

# Глаза

- голубые склеры
- близорукость
- дальнозоркость
- сложные нарушения рефракции
- опущение век
- подвывих хрусталика



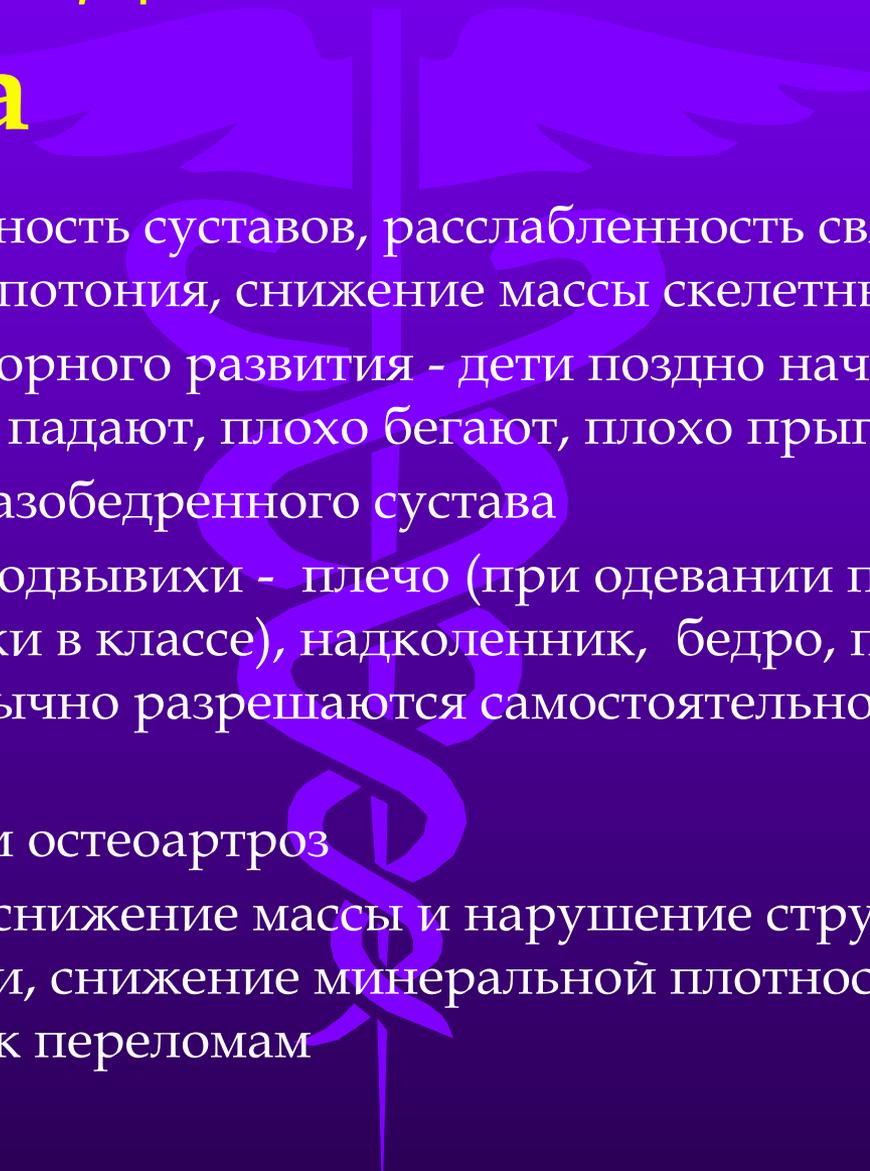
# Полость рта

- микрогнатия
- скученность зубов
- пародонтоз, периодонтит, кровоточивость десен, ранняя потеря зубов
- кровотечения при экстракции зубов
- дисфункция височно-нижнечелюстного сустава - боль в суставе, головная боль, шум в ушах, бруксизм
- патологическая стираемость зубов, расфиксация виниров, коронок
- раздвоенный язычок

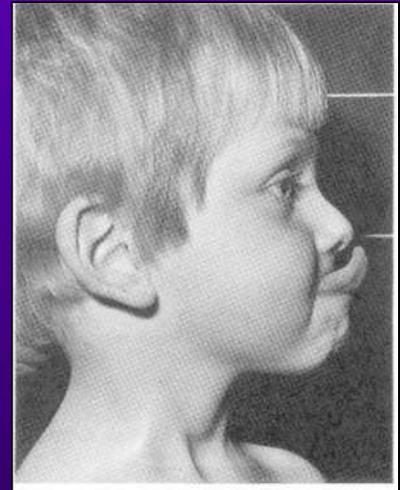
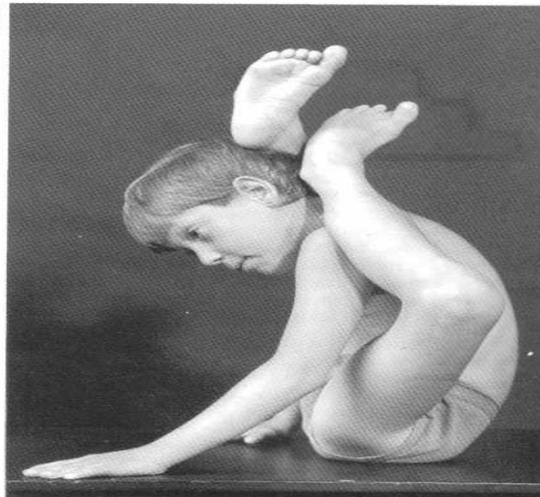
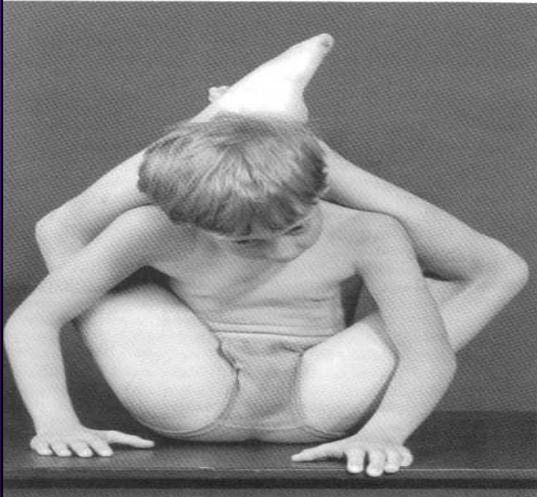
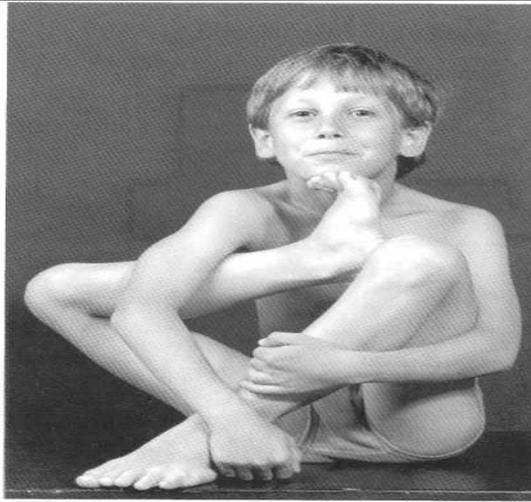
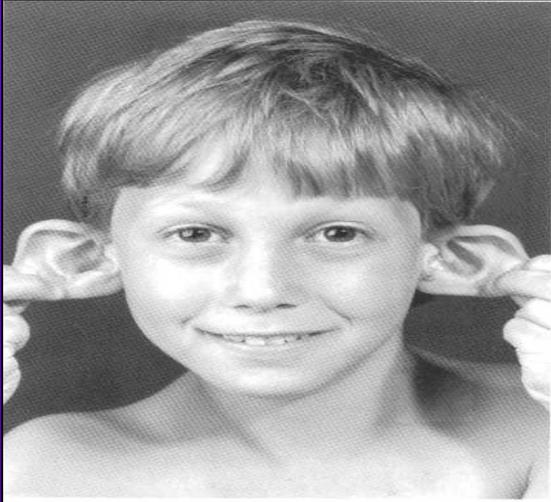
# Внутренние органы

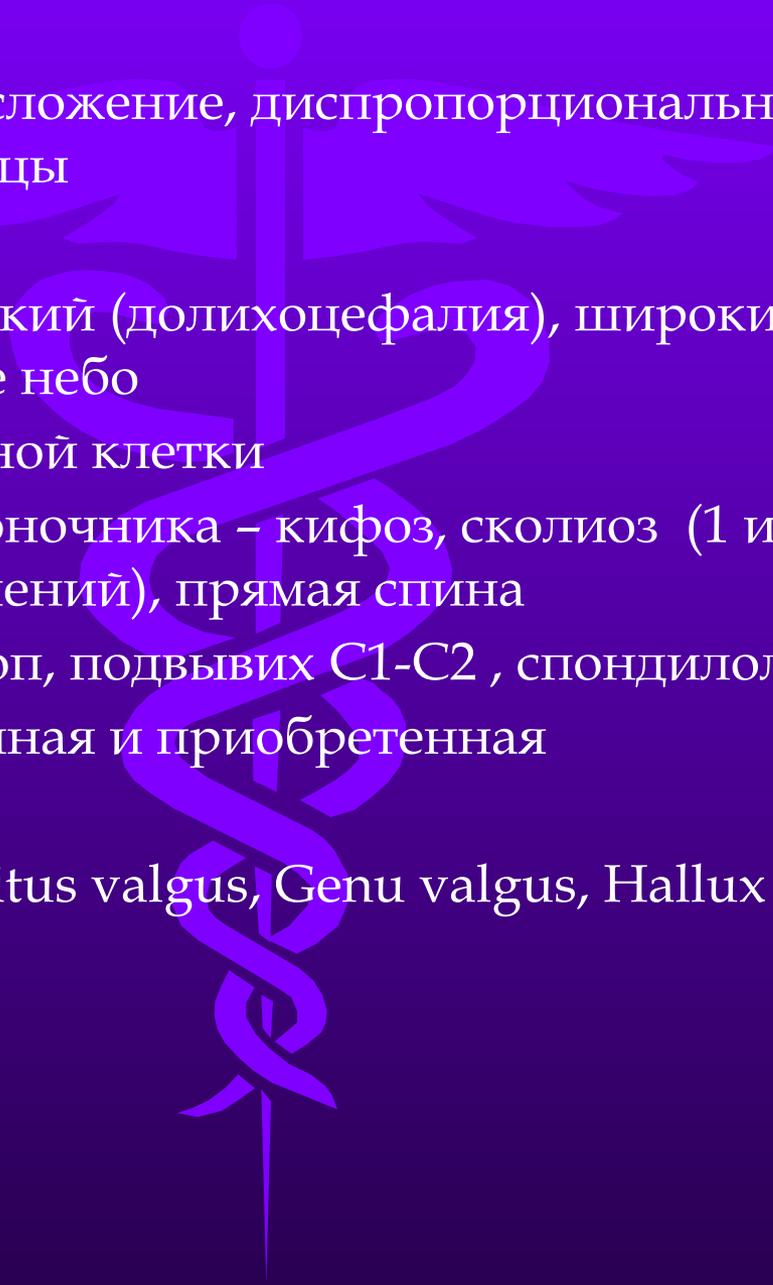
- ПМК , ПТК, миксоматозные клапаны
- ложные хорды, растяжение хорд и створок
- варикозное расширение вен
- аневризмы артерий
- кисты внутренних органов
- несостоятельность мышечно-связочной поддержки диафрагмы, внутренних органов (гастроптоз, энтероптоз, нефроптоз), тазового дна
- структурная патология ЖКТ - деформации ЖП, дивертикулы толстой кишки
- геморрой
- нарушение моторики ЖКТ, мочевыводящих путей, мочевого пузыря
- повышение висцеральной чувствительности

# Опорно-двигательная система



- гипермобильность суставов, расслабленность связок, мышечная гипотония, снижение массы скелетных мышц
- задержка моторного развития - дети поздно начинают ходить, легко падают, плохо бегают, плохо прыгают
- гипоплазия тазобедренного сустава
- привычные подвывихи - плечо (при одевании пальто, поднятии руки в классе), надколенник, бедро, пальцы, ключица (обычно разрешаются самостоятельно самим пациентом)
- остеоартрит и остеоартроз
- остеопения - снижение массы и нарушение структуры костной ткани, снижение минеральной плотности костей, склонность к переломам



- 
- астеническое телосложение, диспропорционально длинные конечности и пальцы
  - низкая масса тела
  - череп длинный, узкий (долихоцефалия), широкие роднички, высокое небо
  - деформации грудной клетки
  - деформации позвоночника – кифоз, сколиоз (1 или несколько искривлений), прямая спина
  - нестабильность шоп, подвывих С1-С2 , спондилолистез
  - кривошея врожденная и приобретенная
  - поскостопие
  - Talipes valgus, Cubitus valgus, Genu valgus, Hallux valgus
  - остеофиты

**ABNORMALITIES OF THE HANDS AND FEET**

Various alterations of hand and foot morphology accompany many inherited defects of connective tissue. Notable features occur in different syndromes. They include abnormally long hands and feet (arachnodactyly), short big toes and thumbs, pes planus, square hands and feet, acroosteolysis, foot deformities and joint contractures. Similar changes are also shown in 1.74–1.100. (See also 2.7, 2.32–2.36, 2.60, 2.64, 2.68, 3.2, 3.3, 6.26, 8.27, 8.29–8.31.)

**Arachnodactyly**

Disproportionately long fingers and feet such as spider fingers (*pattes d'araignée* or arachnodactyly) (1.74–1.79; see also 3.1–3.3) particularly suggest MFS (1.74–1.79; see also 3.1–3.3) particularly suggest MFS. The metacarpal index (ratio of length to width) exceeds 8. Similar changes affect certain EDS III and IV, Stickler syndrome, OI and PXE patients but other cardinal signs of MFS, such as pectus deformities, congenital lens dislocation and a span in excess of the height, are usually absent. Arachnodactyly can also complicate congenital contractural arachnodactyly. In very mild disorders, such as EDS III/BHS, the flexibility and elongation is advantageous for



1.74, 1.75 Typical examples of arachnodactyly (of the hands) respectively of MFS (1.74, left) and EDS IV (1.75, right).



1.76 Elongated feet (similar to the MFS) from a patient with acrogeric EDS IV (she had a glycine substitution at residue 1003 of the COL3A1 gene. Note severe bilateral premature hallux valgus.



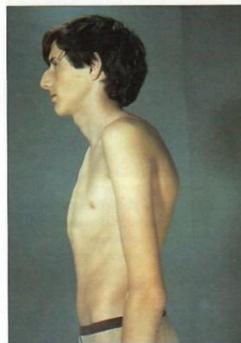
1.77 X-ray of MFS hands showing increased length to width ratio (metacarpal index).

**EXTERNAL CHEST DEFORMITIES**

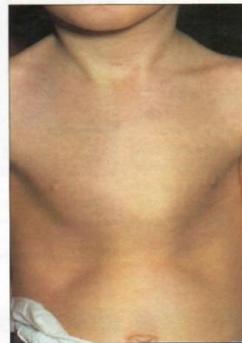
Rib cage deformities, such as pectus carinatum and excavatum, especially typify MFS in which kyphoscoliosis is also frequent (1.101, 1.102). Such changes follow asymmetrical rib and spine development. Similar changes complicate homocystinuria, EDS III, VI and VII, OI, PXE, Stickler syndrome and cystic medial necrosis (1.103; see also 2.53, 2.54, 3.2). Barrel-shaped, misshapen chests especially suggest progressively deforming OI III and EDS VI or VII.

**Kyphoscoliosis**

Severe kyphoscoliosis typifies EDS VI but less degrees also complicate EDS VII, MFS, OI III and PXE. (1.103) Mild to moderate benign idiopathic kyphoscoliosis without neuromuscular disease complicates EDS II and III and BHS, and idiopathic scoliosis may have similar mechanisms. Severe kyphoscoliosis in the absence of neurological problems suggest either EDS VI or VII. The former will be accompanied by lowered lysyl hydroxylase levels and gene defects.



1.101 Lateral view of an MFS patient, whose long fingers and thin wrists are illustrated in 1.78 and 1.79. Chest deformity includes asymmetrical flattening of the ribs, projection of the manubrium sterni and a perceptible kyphosis of the mid-thoracic spine. (See also 3.8 and 3.12).



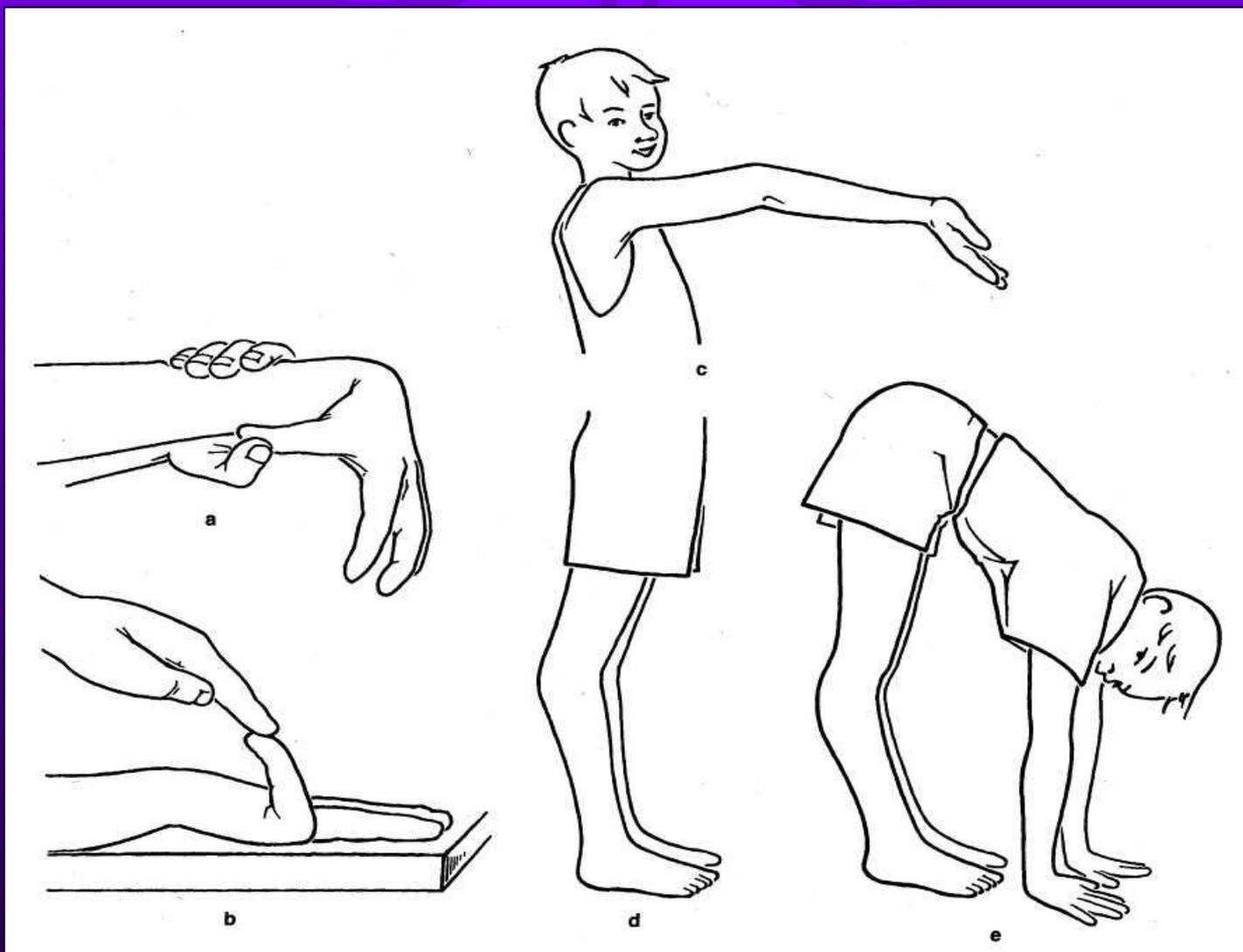
1.102 Severe pectus carinatum of a 5-year-old child with congenital heart disease and cystic medial necrosis.



1.103 This young woman with EDS VI had especially severe kyphoscoliosis and very obvious rib and chest deformities. Her facial features are shown in 1.46.



# Гипермобильность суставов



# ГМС: фазы

- Гипермобильная
- Болевая
- Тугоподвижности



# Рекомендации при ГМС

- упражнения для улучшения баланса
- аэробные упражнения для улучшения самочувствия
- плавание, велосипед
- гидротерапия
- ходьба ежедневно
- хондропротекторы
- психологическое консультирование, образовательные программы

# Внесуставные проявления при ГМС

- дизавтономия
- головные боли, фибромиалгия
- сердечно-сосудистые проявления
- нарушения сна, синдром беспокойных ног, судороги
- психологические нарушения
- стоматологическая патология
- изменения желудочно-кишечного тракта
- гинекологические и тазовые нарушения
- синдром активации тучных клеток

# Дизавтономия

- синдром хронической усталости
- ортостатическая гипотония
- непереносимость ортостаза
- синдром неадекватной ортостатической тахикардии
- нейрогенные синкопы
- мигрень
- гипервентиляционный синдром
- синдром раздраженного кишечника
- нарушения мочеиспускания

# Гипервентиляционный синдром нарушение модели дыхания

- изменение модели дыхания
- гипервентиляция
- панические атаки

Рекомендации:

дыхательная гимнастика

ходьба

медитация

массаж

Mg

# Синдром хронической усталости

- физическая и психологическая слабость
- нарушения памяти
- боли в теле, головные боли
- неосвежающий сон
- слабость после физических нагрузок
- артериальная гипотония
- увеличение риска травм и падений

## Рекомендации:

- питание
- ходьба
- Mg
- Q 10
- L-карнитин

# Сердечно-сосудистая система

- тахикардия, перебои, боли в грудной клетке
- предобмороки, обмороки
- признаки периферической вазоконстрикции (холодные руки и ноги)
- ортостатическая гипотония, непереносимость ортостаза, синдром неадекватной ортостатической тахикардии
- асимметрия АД свыше 10 мм рт. ст. на плечевых артериях
- WPW, нарушения реполяризации, наджелудочковая тахикардия и экстрасистолия

## Рекомендации

- умеренные регулярные динамические аэробные физические нагрузки
- йога, медитации, психотерапевтическая коррекция
- соблюдение режима питания, коррекция питания
- адекватная регидратация, достаточный прием поваренной соли
- бета-адреноблокаторы
- антидепрессанты
- Mg

# Психологические нарушения

- снижение настроения, негативное мышление, снижение доверия к себе, безнадежность
- тревожность
- депрессия
- страхи
- агорафобия, клаустрофобия

## Рекомендации

- психологическое консультирование, гипноз
- медитации, йога
- антидепрессанты

# Желудочно-кишечный тракт

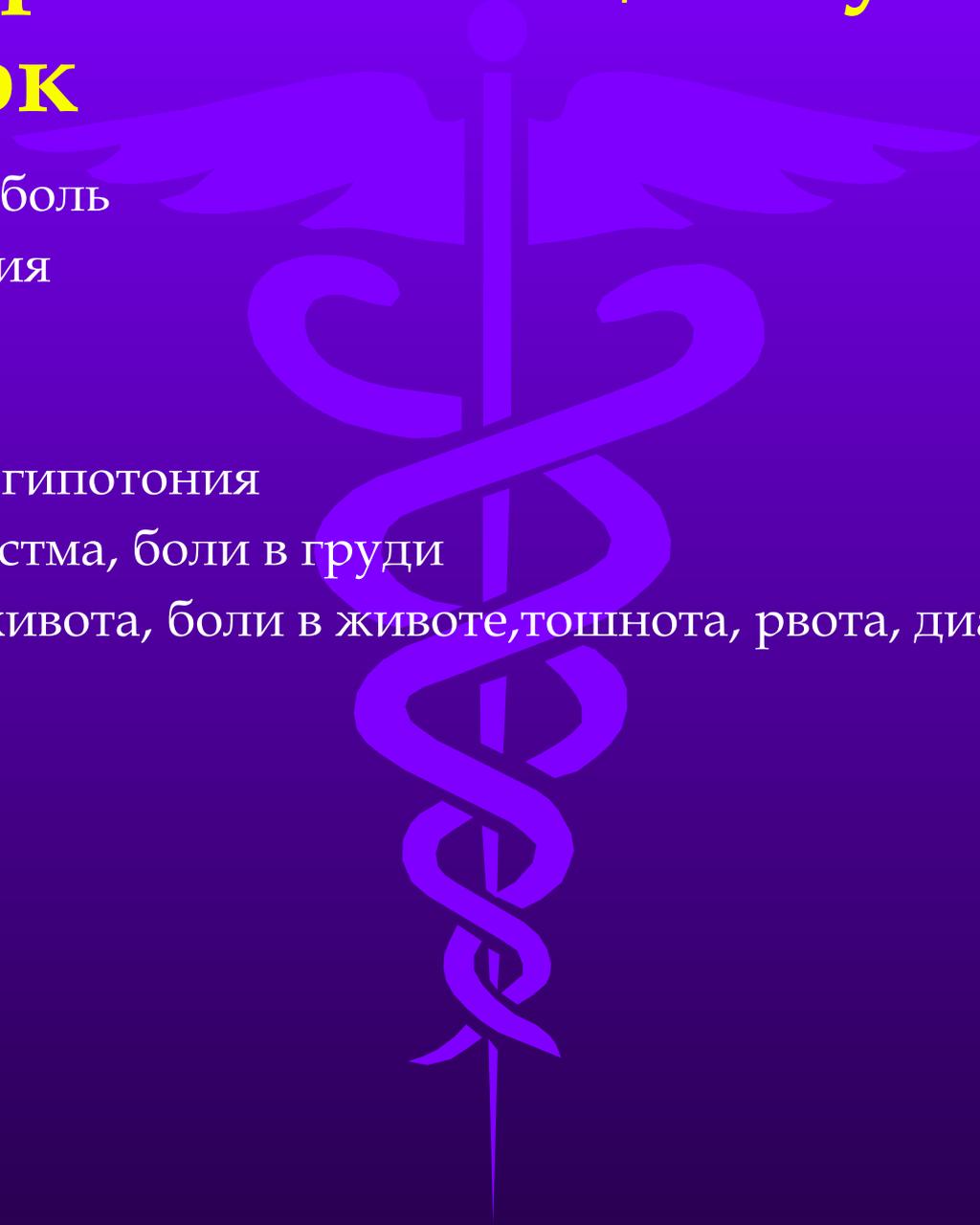
- нарушения моторики пищевода, дисфагия (поперхивание, кашель, нарушение глотания )
- боли в животе
- гастроэзофагеальный и дуоденогастральный рефлюкс
- синдром раздраженного кишечника, диаррея , запоры, нарушение мочеиспускания
- растяжение желудка, кишечника
- нарушения кинетики желчных путей
- геликобактер пилори
- плохая переносимость некоторых видов пищи (лектины, глютен, лактоза)

# Акушерство и гинекология, тазовое дно

- меноррагии
- пролапс матки, мочевого пузыря, прямой кишки
- цервикальная недостаточность
- кровотечения в среднем триместре
- преждевременные, быстрые роды
- недержание мочи после родов
- паховые, бедренные, пупочные грыжи, грыжи рубцов

# Синдром активации тучных клеток

- головная боль
- тахикардия
- приливы
- зуд
- слабость, гипотония
- кашель, астма, боли в груди
- вздутие живота, боли в животе, тошнота, рвота, диарея
- судороги
- тревога



# Общие рекомендации

- холистический подход
- знать, понимать и чувствовать потребности, возможности и ограничения своей соединительной ткани
- механическая защита и повышение прочности соединительной ткани (Mg , венотоники, вит С, А, В, Е, цинк, селен)
- ограничение нагрузки на соединительнотканые структуры (коррекция питания, адекватная физическая нагрузка, коррекционная обувь, эргономическая мебель)
- коррекция походки (компьютерный анализ биомеханики)
- неполезны: активное солнце , холод, спортивные соревнования, силовые виды спорта, подъем тяжестей, длительные фиксированные положения тела
- адаптация стиля жизни и профессионального выбора к возможностям организма
- обучение детей правилам безопасной, комфортной и счастливой жизни





Ever



