

ФГБОУ ВО СПбГМУ  
КАФЕДРА ПРОПЕДЕВТИКИ ВНУТРЕННИХ БОЛЕЗНЕЙ

**ДИАГНОСТИКА ВНЕШНИХ ПРИЗНАКОВ  
ДИЗЭМБРИОГЕНЕЗА**

(учебное пособие для студентов 2 и 3 курса педиатрического, лечебного и  
стоматологического факультетов)

Под редакцией: проф. Земцовского Э.В., проф. Малева Э.Г.

Санкт-Петербург  
2018

Авторы-составители: доценты Реева С.В., Тимофеев Е.В., Парфенова Н.Н., Вютрих Е.В., Лобанов М.Ю.; ассистент Алкак К.Д.Ю., ст. лаборант Голубева О.Р.

Под редакцией профессоров Земцовского Э.В., Малева Э.Г.

Рецензенты:

Зав. кафедрой госпитальной терапии с курсом эндокринологии  
СПбГПМУ д.м.н. профессор Василенко В.С.

Заведующая НИО сердечной недостаточности  
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» д.м.н. профессор Ситникова М.Ю.

Утверждено учебно-методическим советом Университета

**Стигмы дизэмбриогенеза** – это незначительные отклонения анатомического строения того или иного органа или его части, не изменяющие существенно его функции. Диагностическая значимость каждой отдельной стигмы невелика и выявление 1-2 стигм дизэмбриогенеза у взрослых в большинстве случаев не исключает диагноза: «Практически здоров». Вместе с тем, с увеличением количества СД, выявленных у одного индивидуума, увеличивается вероятность обнаружения различных отклонений, а возможно и пороков развития внутренних органов. В педиатрической практике существует такой термин «порог стигматизации», т.е. критическое число внешних СД, выявление которых требует тщательного клинического обследования ребенка. Кроме того, определенное сочетание так называемых СД может оказаться симптомом системных заболеваний, относящихся к группе наследственных нарушений соединительной ткани.

Наследственные нарушения структуры и функции соединительной ткани (ННСТ) чрезвычайно распространены и знание основных принципов их диагностики необходимо врачам самых разных специальностей.

За понятием «наследственные нарушения структуры и функции соединительной ткани» (heritable disorders of connective tissue) в российской медицинской литературе прочно закрепился термин «дисплазии соединительной ткани» (ДСТ). Дисплазия соединительной ткани – генетически детерминированная и/или врожденная аномалия структуры и функции соединительной ткани различных органов и систем, характеризующаяся многообразием клинических проявлений от доброкачественных субклинических форм до развития полиорганной и полисистемной патологии с прогрессивным течением.

В настоящее время принято выделять группу достаточно редко встречающихся моногенных наследственных заболеваний соединительной ткани (синдромы Марфана, Элерса-Данло и Стиклера, несовершенный остеогенез, эластическая псевдоксантома многие другие). Несмотря на успехи генетики в изучении природы таких ННСТ, в их диагностике приоритет сохраняется за

умением врача-клинициста распознать внешние признаки патологии и провести специальные исследования. Кроме этой группы, выделяют также ряд диспластических синдромов и фенотипов, близких по своим фенотипическим проявлениям к известным моногенным заболеваниям, но клинически менее значимые.

### **Признаки ННСТ**

Все проявления ННСТ можно разделить на группы в зависимости от органов и систем, вовлеченных в диспластический процесс.

#### **Костно-скелетные**

1. Килевидная деформация грудной клетки (КДГК)
2. Воронкообразная деформация грудной клетки (ВДГК)
3. Долихостеномелия (изменение соотношений скелета)
4. Арахнодактилия (длинные «паучьи» пальцы)
5. Сколиоз более 20° или спондиллолистез
6. Снижение возможности выпрямления локтя до 170° и менее
7. Медиальное смещение медиальной лодыжки
8. Протрузия вертлюжной впадины любой степени
9. Высокое арковидное небо (более 2,5 см)
10. Неправильный рост зубов
11. Деформации черепа:
  - долихоцефалия (dolichoscephalia; долихо- + греч. kephalē голова; син.: длинноголовость, долихокефалия)
  - гипоплазия маляров
  - энтофтальмоз (от греч. en – в, внутри и ophthalmos – глаз), глубокое положение глазного яблока в глазнице.
  - ретрогнатия, (retrognathia; ретро- + греч. gnathos челюсть) – аномалия развития; сдвиг верхней челюсти кзади при ее нормальных размерах.
  - антимонголоидный разрез глаз
  - нарушения прикуса и роста зубов

- вальгусная деформация стопы

### **Кожа и мышцы**

- 1.Повышенная растяжимость кожи (возможность формирования кожной складки над латеральным краем ключицы на 3 см и более)
- 2.Широкие атрофические рубцы
- 3.Тонкая, легко ранимая кожа
- 4.Бархатистая кожа
- 5.Подкожные псевдоопухоли и сферические образования
- 6.Атрофические стрии (не связанные с ожирением и беременностью)
- 7.Грыжи и пролапсы органов и/или послеоперационные грыжи
- 8.Легко появляющиеся гематомы при незначительных ударах

### **Суставные**

- 1.Гипермобильность суставов
- 2.Артралгия более 3х месяцев в 4х и более суставах
- 3.Спондиллез
- 4.Вывихи, подвывихи в более чем в 1 суставе или в одном суставе, но повторяющиеся

### **Зрительные**

1. Голубые склеры
2. Подвывих хрусталика
3. Миопия

Отдельные внешние признаки (или стигмы дизэмбриогенеза), с довольно высокой частотой встречаются и у практически здоровых лиц. При этом определенные сочетания внешних признаков позволяют с высокой вероятностью предположить тот или иной диспластический синдром или фенотип. Сочетание костно-скелетных и суставных признаков дает основание проводить диагностический поиск синдрома Марфана и близких ему ННСТ. Выявление признаков, характеризующих изменения кожи и мышц в сочетании с суставными и\или костно-скелетными фенами указывает на высокую вероятность выявления различных типов синдрома Элерса-Данло. Наконец, наличие необходимого набора признаков гипермобильности суставов при отсут-

ствии признаков выраженного вовлечения костно-скелетной системы и кожи может указывать на синдром гипермобильности суставов (СГМС) – например, гипермобильный тип синдрома Элерса-Данло.

Кроме внешних, выделяют также **висцеральные признаки ННСТ**, характеризующие вовлечение в диспластический процесс внутренние органы. К наиболее распространенным и изученным висцеральным признакам в настоящее время относят малые аномалии сердца (МАС). МАС – структурные аномалии соединительнотканного каркаса сердца, не приводящие к нарушению его функции, но способные усугублять течение некоторых заболеваний. К МАС относят:

1. Ложные хорды и аномальные трабекулы левого желудочка
2. Проплапсы митрального (ПМК) и трикуспидального (ПТК) клапанов
3. Асимметрия трехстворчатого аортального клапана (АТАК)
4. Аневризма межпредсердной перегородки (АМПП)

К проявлениям ННСТ со стороны сердечно-сосудистой системы относят также:

1. Расширение магистральных сосудов, отходящих из сердца (аорты и легочной артерии) восходящего отдела аорты в возрасте моложе 40 лет
2. Обызвествление митрального кольца в возрасте моложе 40 лет
3. Расширение либо расслоение стенки грудной или брюшной аорты в возрасте моложе 50 лет

### **Методика определения внешних признаков дизэмбриогенеза**

#### **Костные признаки:**

1. **Астенический тип конституции (АТК)** определяется по форме грудной клетки (удлиненная, вытянутая по вертикали), эпигастральный угол (угол между реберными дугами) менее 90°. Также для лиц с астенической конституцией характерно снижение индекса массы тела (ИМТ), рассчитываемого по формуле:  $ИМТ = \text{вес} / \text{рост}^2$  (кг/м<sup>2</sup>). При АТК грудная клетка удлиненная за счет уменьшения переднезаднего и боковых размеров, иногда плоская, над- и

подключичные пространства западают, ребра в боковых отделах приобретают более вертикальное положение, лопатки отстают от грудной клетки, мышцы плечевого пояса развиты слабо, край X ребра свободен и легко определяется при пальпации.

2. **Долихостеномелия (ДСМ)** диагностируется при наличии удлинённых, вытянутых конечностей, частей тела. Для определения долихостеномелии используются следующие коэффициенты:

- соотношение размаха рук к росту (РР:Р) > 1,03
- отношение верхнего сегмента к нижнему (В:Н) < 0,89

Размах рук измеряется в положении обследуемого стоя, руки вытянуты в стороны, ладонные поверхности кистей вперед. Измеряется расстояние между дистальными фалангами средних пальцев. Нижний сегмент измеряется в положении стоя, ноги вместе, как расстояние от лобкового симфиза до пола.

4. **Сколиотическая деформация позвоночника (СДП)** также может быть определена клинически. Внешние признаки, позволяющие обнаружить СДП позвоночника на ранней стадии:

- асимметрия лопаток;
- крыловидные лопатки;
- асимметрия плеч;
- опущение одного плеча или одной лопатки;
- мышечный валик вдоль позвоночника на одной стороне спины;
- сутулость;
- различная длина ног.

Традиционно визуальная диагностика СДП основывается на отклонении линии остистых отростков от среднего положения и смещении анатомических структур относительно срединной линии туловища. В положении стоя, с выпрямленными ногами выявляют асимметрию надплечий, лопаток, поясничных треугольников, ягодичной складки, перекос таза. Мобильность деформации определяют по изменению формы линии остистых отростков при наклоне туловища во фронтальной плоскости (bending test): при мобильных

деформациях наклон в сторону вершины деформации сопровождается ее выпрямлением, при ригидных – линия не меняет своей формы.

Обязательным признаком структурного сколиоза является торсия, которая клинически проявляется асимметрией паравертебральных мышц и деформацией ребер.

Стадии (степени) сколиоза по клинико-функциональным показателям.

I степень – видна при сгибании, разгибании и боковых наклонах, определяется при функциональных пробах.

II степень – определяется при осмотре больного в положении стоя. Кривизна позвоночника в этой стадии исчезает в положении лежа на животе.

III-IV степень – характеризуется сильным искривлением позвоночника, которое не исчезает в положении лежа на животе. Происходит перераспределение центра тяжести тела. Неправильная нагрузка на мышцы, связки и суставы позвоночника при выраженном сколиозе приводит к грубым морфологическим изменениям тканей: идет частичное обезызствление связок, изменение мышечных волокон, развивается деформирующий спондилоартроз.

Классификация сколиоза

1. По происхождению:

1. группа – сколиозы миопатического происхождения,
2. группа – сколиозы неврогенного происхождения,
3. группа – **диспластические сколиозы**
4. группа – рубцовые сколиозы,
5. группа – травматические сколиозы,
6. группа – идиопатические сколиозы

## 2. По форме искривления:



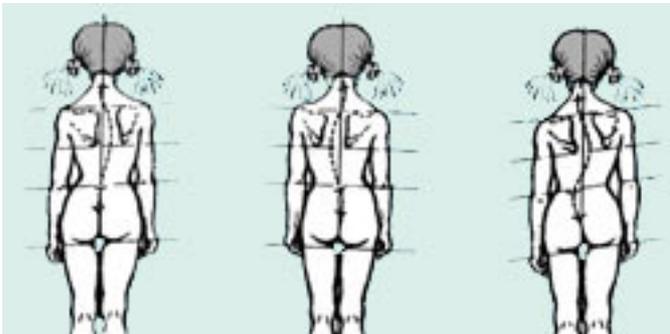
C-образный сколиоз  
(с одной дугой искривления)



S-образный сколиоз  
(с двумя дугами искривления)



E-образный сколиоз  
(с тремя дугами искривления)



правосторонний.. левосторонний.. S-образный  
сколиоз ..... сколиоз ..... сколиоз

5. **Воронкообразная деформация грудной клетки (ВДГК, грудь сапожника, *pectus excavatum*).** ВДГК характеризуется углублением средней и нижней частей грудной стенки в виде воронки, боковой границей углубления обычно служат реберные хрящи, реже костная часть ребер. Грудная клетка при этом выглядит расширенной, усилен изгиб грудного отдела позвоночника. Как правило, с ростом деформация увеличивается. ВДГК – дефект грудной клетки, при котором имеется аномальное западение грудины. ВДГК классифицируют по симметричности и по глубине

воронки. В зависимости от глубины воронки имеется большее или меньшее смещение сердца.

- При первой степени глубина воронки до 2 см. Смещения сердца при этой степени не бывает.
- Вторая степень характеризуется глубиной воронки до 4 см. Сердце может быть смещено со своего обычного места на расстояние до 3 см.
- Глубина воронки более 4 см и смещение сердца более 3 см - это третья степень воронкообразной деформации грудной клетки.

**6. Килеобразная деформация грудной клетки (КДГК).** В зависимости от заинтересованных структур, КДГК клетки разделяют на три типа: манубриокостальный, корпорокостальный и костальный (классификация Г.А. Баирова). Манубриокостальный тип характеризуется изгибом вперед рукоятки грудины и 2-3 сочленяющихся с ней реберных хрящей. Тело грудины и мечевидный отросток смещены кзади. При корпорокостальном типе грудина либо косо направлена вниз и вперед по прямой линии с максимальным выпячиванием в области нижней трети, либо дугообразно выгнута вперед в области средней и нижней трети. Хрящевые отделы ребер нередко искривлены внутрь. Костальный тип обусловлен изгибом вперед реберных хрящей, искривления грудины не выражены и чаще носят ротационный характер. КДГК вызывает у детей только косметический дефект, не приводя к функциональным нарушениям сердечно-сосудистой и дыхательной систем.

**7. Высокое арковидное небо** определяется измерением высоты неба как наименьшего расстояния от поверхности его в срединной плоскости до линии, соединяющей внутренние края альвеол двух больших коренных зубов. Диагностическим принято считать порог в 2,5 см и более.

**8. Арахнодактилия (АРД)** – аномально длинные и тонкие пальцы рук. Для арахнодактилии характерны положительные симптом запястья и симптом большого пальца, а также длина среднего пальца кисти более 10 см. Для оценки симптома запястья, обследуемого просят обхватить за-

пястье большим пальцем и мизинцем, симптом оценивается как на правой, так и на левой руке. Симптом большого пальца считается положительным если большой палец легко укладывается поперек ладони и в этом положении выступает за ее ульнарный край.

9. О **неполном разгибании локтевого сустава** принято говорить, если он не разгибается полностью, а угол между плечевой костью и предплечьем составляет 170 градусов и менее.

10. **Вальгусная деформация стопы** определяется по медиальному смещению медиальной лодыжки.

11. **Плоскостопие** – изменение формы стопы, характеризующееся опущением ее продольного и поперечного сводов. Различают поперечное и продольное плоскостопие, возможно сочетание обеих форм. При поперечном плоскостопии уплощается поперечный свод стопы, ее передний отдел опирается на головки всех пяти плюсневых костей, а не на I и V, как это бывает в норме, длина стопы уменьшается за счет веерообразного расхождения плюсневых костей, отклонения I пальца наружу и молотко-образной деформации среднего пальца. При продольном плоскостопии уплощен продольный свод и стопа соприкасается с полом почти всей площадью подошвы, длина стоп увеличивается.



Отпечатки стоп в норме (а) и при плоскостопии (б)

### **Кожа и мышцы:**

1. **Повышенная растяжимость кожи** определяется по безболезненному ее оттягиванию на 3 см над наружными концами ключиц, либо формированию складки кожи на кончике носа, ушных раковинах.

2. **Атрофические рубцы** (рубцы типа папиросной бумаги) плоские, мягкие, малоподвижные в результате атрофии клетчатки под ними. Кожа рубца истончена, не выступает над здоровой кожей
3. **Атрофические кожные стрии** (не связанные с беременностью у женщин), расположены преимущественно на поясице и в области плечевых суставов. Стрии представляют собой растяжки на коже, возникшие в результате истончения и утраты эластичности ее внутренних слоев и разрушения пучков коллагеновых волокон.
4. **«Бархатная» кожа** (кожа, как замша)
5. **Тонкая кожа** (просвечивает сосудистая сеть), легкоранимая.
6. **Варикозное расширение вен**, определяется анамнестически или при осмотре по наличию видимых глазом расширенных подкожных вен на конечностях. Также необходимо уточнять наследственный анамнез, а именно – наличие патологии клапанного аппарата вен у родителей, старших родственников.

### **Суставные признаки:**

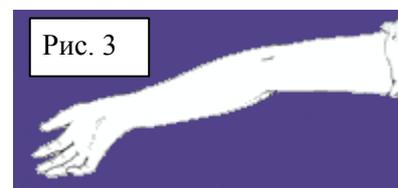
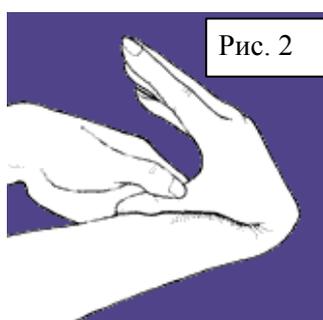
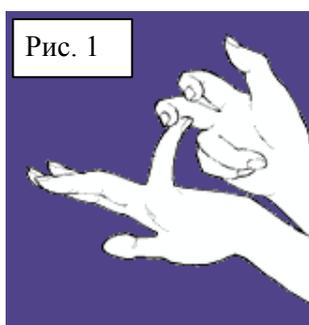
1. **Гипермобильность суставов (ГМС)** является результатом слабости связок, которая носит **наследственный характер** и определяется их фиброзными протеиновыми генами. Особое значение в этом отношении имеют гены, кодирующие коллаген, эластин, фибриллин и тенаскин. Изменения или мутации в таких генах могут дать толчок для возникновения ННСТ.

Гипермобильность может быть **приобретенной**, поскольку объем движений в суставах может быть увеличен до гипермобильного диапазона под воздействием тренировок. Балетным танцорам, которые не обладают наследственной высокой растяжимостью связок, приходится развивать гипермобильность определенных суставов. При этом изначально *нормальные* ткани защищают их от травм.

Десятибалльная шкала гипермобильности Beighton'a

способность	Правый	Левый
пассивно отогнуть назад пятый пястно-фаланговый сустав до $\geq 90^\circ$ (рис.1)	1	1
пассивно приложить большой палец к ладонной поверхности руки (рис.2)	1	1
пассивно разогнуть локоть до $\geq 10^\circ$ (рис.3)	1	1
пассивно разогнуть колено до $\geq 10^\circ$ (рис.4)	1	1
интенсивно прижать кисти рук к полу, не сгибая коленей (рис.5)	1	
ИТОГО	9	

Один балл может быть получен для каждой стороны при манипуляциях 1-4, поэтому показатель гипермобильности должен составлять максимально девять баллов, если все ответы будут положительными



Диагностические пороги для диагностики ГМС различны для разных возрастных групп. Известно, что с возрастом подвижность суставов про-

грессивно снижается. Считается, что у детей до 3 лет ГМС выявляется в 50% случаев и является вариантом нормы. Так, для взрослых европейской популяции выявление 4 баллов по тестам Бейтона позволяет диагностировать ГМС, как феномен (вариант нормы). Однако, для диагностики ННСТ, например синдрома Элерса-Данло, необходимо набрать 5 баллов для взрослых до 50 лет и 4 балла – для лиц старше 50 лет.

2. **Спондиллолистез** — это стойкое смещение одного позвонка относительно другого, принято говорить о смещении верхнего позвонка относительно нижнего. Эти смещения значимы, хорошо видны на рентгенограмме, могут иметь различные стадии в зависимости от величины смещения и степени перекрытия позвоночного канала.

3. **Спондиллез** – это деформация позвонков за счет образования на них остеофитов.

Из числа **зрительных признаков** при общем осмотре могут быть выявлены только голубая окраска склер, эпикант и антимонголоидный разрез глаз. Для выявления остальных признаков патологии органа зрения необходим осмотр специалиста-офтальмолога.

### Алгоритмы выявления ННСТ

**Синдром Марфана** – аутосомно-доминантное ННСТ. В настоящее время для его диагностики используются Гентские критерии 2010 года. Вместо множества признаков, встречающихся при синдроме Марфана, выделены два, обладающих наибольшей специфичностью: аневризма/расслоение аорты и эктопия хрусталика. Все остальные признаки оценены с точки зрения специфичности для данного заболевания. Наиболее значимые признаки сведены в таблицу, анализ которой позволяет оценить выраженность системного вовлечения соединительной ткани. При этом проведение генетического исследования (определение мутации в гене FBN1) не является обязательным (в связи с его высокой стоимостью). Кроме того, диагностика синдрома Марфана зависит и от семейного анамнеза.

## Шкала системного вовлечения соединительной ткани

ПРИЗНАКИ	Баллы
Признак запястья и большого пальца	3
Признак запястья или большого пальца	1
Воронкообразная деформация грудной клетки	1
Килевидная деформация грудной клетки	2
Вальгусная деформация стопы	2
Плоскостопие	1
Спонтанный пневмоторакс	2
Дуральная эктазия	2
Отношение верх/низ $\leq 0,86$ и размах рук/рост $\geq 1,05$	1
Сколиоз или кифоз	1
Недоразгибание локтя	1
Миопия	1
Кожные атрофические стрии	1
Пролапс митрального клапана любой степени	1

Диагноз синдрома Марфана может быть установлен при сочетании расширения корня аорты и признаков системного вовлечения (7 баллов и более). Также, синдром Марфана может быть диагностирован у пациентов с наследственной отягощенностью по синдрому Марфана, при наличии системного вовлечения 7 и более баллов.

Большинство признаков, входящих в шкалу оценки системного вовлечения соединительной ткани могут быть оценены визуально, т.е. при осмотре пациента. Таким образом, выявление у пациента с отягощенным семейным анамнезом арахнодактилии (оба симптома – 3 балла), воронкообразной деформации грудной клетки (1 балл), вальгусной деформации стопы (2 балла) и плоскостопия (1 балл – итого 7 баллов) позволит если не диагностировать, то обоснованно заподозрить синдром Марфана и назначить обследование для

выявления патологии аорты (эхокардиографию) и органа зрения (осмотр офтальмолога).

О **марфаноидной внешности (МВ)** как о диспластическом фенотипе следует говорить при наличии признаков вовлечения костной системы (Гентские критерии, 1996) и отсутствии клинически значимых признаков вовлечения органа зрения, сердечно-сосудистой и дыхательной систем. Костная система считается вовлеченной, если выявлено не менее четырех костных признака, среди которых обязательно сочетание арахнодактилии (наличие хотя бы одного из симптомов – запястья или большого пальца) и долихостеномелии (выполнение хотя бы одного из коэффициентов):

- уменьшение отношения верхнего сегмента к нижнему – ( $V:H < 0,89$ );
- увеличение отношения размах рук к росту – ( $PP:P > 1,03$ ).

Остальные признаки обладают неодинаковой специфичностью – наиболее важными признаками являются деформации грудной клетки (воронкообразная и килевидная) и арковидное небо. Менее специфичны в плане выявления дефекта костной системы такие признаки как сколиотическая деформация позвоночника, плоскостопие и лицевые дизморфии.

Установлено, что у пациентов с МВ чаще выявляются кардиальные проявления ННСТ – малые аномалии сердца и пограничное расширение корня аорты, снижение локальной систолической сократимости левого желудочка, а также нарушения сердечного ритма и проявления вегетативной дисфункции. Для юношей с МВ характерно нарушение костеобразования, проявляющееся снижением минеральной плотности костной ткани и развитием остеопении.

**Синдром Элерса-Данло (СЭД)** – гетерогенная группа моногенных заболеваний, обусловленных нарушением метаболизма коллагена, структуры и функции миоматрикса, синтеза протеогликанов. Данная патология характеризуется гиперэластичностью кожи, подкожными сферулами, переразгибанием суставов, ранимостью тканей и геморрагическим синдромом. В международной клинической классификации 2017 года описано 13 типов с разным наследованием, клиническими особенностями и биохимическими дефектами,

для каждого из которых разработаны большие и малые критерии, диагностически значимые клинические, молекулярно-генетические и биохимические маркеры. Среди наиболее изученных типов:

*Классический тип* с аутосомно-доминантным наследованием, для которого характерны гиперрастяжимость кожи, атрофические рубцы и генерализованная гипермобильность суставов.

*Клапанно-сердечный тип* с аутосомно-рецессивным наследованием, проявляющийся прогрессирующими нарушениями аортального и митрального клапанов. Для этого типа также характерно вовлечение кожи (повышенная эластичность, атрофические рубцы, истончение, легкость образования синяков) и гипермобильность (генерализованная или ограниченная небольшими суставами).

*Сосудистый тип*, имеющий аутосомно-доминантное наследование. Основными проявлениями этого типа являются разрыв аорты в молодом возрасте, спонтанная перфорация сигмовидной кишки в отсутствие дивертикулов или другой патологии, спонтанный разрыв матки/промежности.

*Синдром хрупкой роговицы* с аутосомно-рецессивным наследованием. Для этого типа характерны проявления со стороны зрительного аппарата: тонкая роговица, синие склеры; отмечается раннее начало прогрессирующего кератоконуса.

*Гипермобильный тип* (гСЭД) характеризуется генерализованной гипермобильностью суставов, признаками системной манифестацией генерализованного расстройства соединительной ткани (приведены ниже), наличием признаков гСЭД у близких родственников, отсутствием признаков воспалительного поражения суставов и исключением других ННСТ, в т.ч. синдрома Марфана. В настоящее время не установлен ген, ответственный за формирование гСЭД, поэтому генетическое обследование невозможно. Таким образом, клиническое обследование и сбор семейного анамнеза становятся единственными методами диагностики этого типа СЭД.

**\*Признаки системной манифестации генерализованного расстройства соединительной ткани (необходимо не менее 5 признаков):**

1. необычно мягкая, бархатистая кожа
2. легкая гиперрастяжимость кожи
3. стрии
- 4 двусторонние пьезогенные папулы на пятках
5. рецидивирующие грыжи
6. атрофические рубцы
7. пролапсы гениталий, прямой кишки
8. скученность зубов или высокое арковидное небо
9. Арахнодактилия (двусторонний симптом большого пальца и двусторонний симптом запястья)
10. Соотношения размаха рук и роста более 1,05
11. Пролапс митрального клапана
12. Расширение аорты (Z-критерий  $> +2$ ).

\*цит.по Malfait F., Francomano C., Byers P. et al. The 2017 International Classification of the Ehlers–Danlos Syndromes. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2017 Mar; 175(1): 8-26. doi: 10.1002/ajmg.c.31552.

\*\*\*

Суммируя вышеизложенное, следует подчеркнуть, что внешний осмотр и выявление клинически незначимых признаков дизэмбриогенеза позволяет определить несколько наследственных синдромов и диспластических фенотипов, каждый из которых имеет определенный набор внешних признаков. Сегодня можно с уверенностью говорить, что марфаноподобный фенотип и марфаноидная внешность имеет определенное клиническое значение, так как часто сочетаются с малыми аномалиями сердца, сопровождаются изменениями гемодинамики. Дальнейшее изучение наследственных синдромов и диспластических фенотипов будет способствовать углублению наших знаний о наследственных нарушениях и их роли в развитии клинической патологии.

**Литература:**

1. Наследственные нарушения соединительной ткани в кардиологии. Диагностика и лечение. Российские рекомендации (I пересмотр). Российский кардиологический журнал. 2013;1(99):1-32. ISSN: 1560-4071
2. Аббакумова Л.Н., Арсентьев В.Г., Гнусаев С.Ф. и др. Наследственные и многофакторные нарушения соединительной ткани у детей. Алгоритмы диагностики. Тактика ведения. Российские рекомендации. Педиатр. 2016;7(2): 5-39.
3. Воронцов И.М., Мазурин А.В. Пропедевтика детских болезней. – Издательство: Фолиант. – 2010.
4. Земцовский Э.В. Диспластические синдромы и фенотипы. Диспластическое сердце. СПб. – «Ольга»-2007.-80 с.