



НАЦИОНАЛЬНАЯ АКАДЕМИЯ НАУК БЕЛАРУСИ
Отделение медицинских наук

ХИРУРГИЧЕСКИЕ БОЛЕЗНИ: СИМПТОМЫ И СИНДРОМЫ

В 2 томах

*Под общей редакцией
Ю. М. Гаина, Ю. Е. Демидчика*



Минск
«Беларуская навука»
2013

НАЦИОНАЛЬНАЯ АКАДЕМИЯ НАУК БЕЛАРУСИ
Отделение медицинских наук

ХИРУРГИЧЕСКИЕ БОЛЕЗНИ: СИМПТОМЫ И СИНДРОМЫ

ТОМ
2



Минск
«Беларуская навука»
2013

УДК 617-089
ББК 54.5
Х50

А в т о р ы т о м а:

Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, С. В. Шахрай, В. Г. Богдан, С. А. Алексеев,
С. Е. Шелкович, М. Ю. Гаин, Е. Ю. Демидчик

Р е ц е н з е н т ы:

академик РАЕН А. Н. Лычиков,
доктор медицинских наук Г. Г. Мармыш

Хирургические болезни: симптомы и синдромы. В 2 т. Т. 2 /
Х50 Ю. М. Гаин [и др.]; под общ. ред. Ю. М. Гаина, Ю. Е. Демидчика. –
Минск: Беларус. навука, 2013. – 495 с.: ил.
ISBN 978-985-08-1634-4.

В издании представлено несколько тысяч эпонимических симптомов и синдромов. Для лучшего их восприятия они систематизированы по хирургическим нозологиям, разбиты по группам. Многочисленные иллюстрации, схемы и фотографии тех или иных проявлений заболеваний способствуют повышению эффективности усвоения материала.

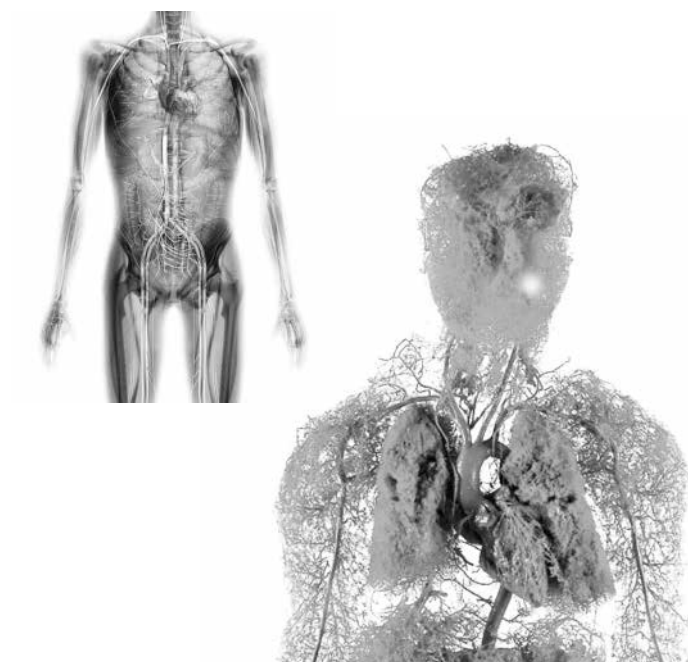
Предназначено для врачей хирургического профиля, врачей-интернов, клинических ординаторов, магистрантов, аспирантов, а также для студентов медицинских университетов, углубленно изучающих хирургические болезни.

УДК 617-089
ББК 54.5

ISBN 978-985-08-1634-4 (т. 2)
ISBN 978-985-08-1600-9

© Оформление РУП «Издательский дом
«Беларуская навука», 2013

ХИРУРГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ СОСУДОВ



ЗАБОЛЕВАНИЯ АРТЕРИЙ

«Для узкого специалиста, получившего технократическое образование и целиком доверяющего лишь показаниям очередного медицинского прибора, тягостна продолжительная беседа с пациентом и затруднителен логический анализ всех клинических проявлений болезни в их динамике. Между тем, неспособность узкого специалиста увязать пёстрый набор клинических признаков страдания в единое целое ложится в основу неправильной и запоздалой диагностики сосудистых заболеваний и, следовательно, причиняемого (пусть и непреднамеренно) здоровью больного непоправимого ущерба. Одна из главных задач данной работы заключается как раз в том, чтобы продемонстрировать, как разнородные, на первый взгляд, симптомы и синдромы сливаются в общий патологический процесс, подтверждаемый в дальнейшем посредством современной техники».

А. Г. Евдокимов, В. Д. Тополянский
«Болезни артерий и вен» (2001)

Классификация всех заболеваний вен и лимфатической системы в соответствии с МКБ-10.

Класс IX. Болезни системы кровообращения (I00–I99).

Болезни артерий, артериол и капилляров (I70–I79):

I70 – атеросклероз;

I71 – аневризма и расслоение аорты;

I72 – другие формы аневризмы;

I73 – другие болезни периферических сосудов;

I74 – эмболия и тромбоз артерий;

I77 – другие поражения артерий и артериол;

I78 – болезни капилляров;

I79 – поражения артерий, артериол и капилляров при болезнях, классифицированных в других рубриках.

В специальной литературе наиболее часто используют следующую классификацию заболеваний артерий:

1. Врождённая патология.

2. Облитерирующие заболевания сосудов нижних конечностей (окклюзионные поражения) – облитерирующий эндартериит, облитерирующий атеросклероз, облитерирующий тромбангиит (болезнь Бюргера).

3. Острая артериальная непроходимость.

4. Артериальные аневризмы (в том числе расслаивающие аневризмы и артерио-венозные аневризмы).

5. Травма артерий.
6. Опухоли артерий.
7. Ангиотрофоневрозы и другие поражения мелких артерий (болезни артериол и капилляров).
8. Артериальные эмболии (тромбоэмболии, газовые, жировые, микотические, воздушные эмболии, эмболии инородными телами).
9. Тромбозы артерий.
10. Воспалительные заболевания артерий (специфические инфекции, неспецифические воспалительные процессы).

Все *эпонимические* синдромы и симптомы заболеваний артерий целесообразно разделить следующим образом:

пороки развития и отдельные патологические синдромы (заболевания) артерий;

общие симптомы и синдромы окклюзионных поражений артерий;

специфические проявления окклюзионных поражений отдельных артерий;

нарушение мезентериального кровообращения;

проявления артериальных аневризм;

ангиотрофоневрозы и другие дистальные поражения артерий.

1.1. Пороки развития и отдельные патологические синдромы (заболевания) артерий

Болезнь Винивартера (синонимы – **артериоз надпочечниковый, спонтанная гангрена, ювенильная гангрена, облитерирующий тромбангиоз, болезнь Фридлендера, облитерирующий эндартериит, надпочечниковый артериоз, спонтанная гангрена, ювенильная гангрена**). Заболевание, характеризующееся окклюзионным поражением артерий (преимущественно нижних конечностей) за счёт разрастания внутренней оболочки (интимы) (рис. 1.1). Этиологически развитию заболевания способствуют интоксикации (никотин, продукты сгорания табака, смолы, тяжёлые металлы, спорынья), переохлаждения, заболевания надпочечников, гипертонус симпатической нервной системы, стрессы. В патогенезе первичными являются стойкий спазм сосудов артериальной стенки (*vasa vasorum*) с нарушением питания артериальной



Рис. 1.1. Поперечный срез артерии при облитерирующем эндартериите (болезни Винивартера)

Приведено по:

<http://www.psychiatry.ru/library/lib/93/image073.jpg>



Рис. 1.2. Болезнь Винивартера. На ангиограмме голени видны резкое сужение артерий с «обрывом» их в дистальных отделах и значительное снижение заполнения сосудистых коллатералей

Наблюдение авторов

интимы, развитие гипертрофии интимы, резкое уменьшение просвета сосуда и тромбоз его в зоне сужения, развитие коллатералей, их декомпенсация и развитие абсолютной ишемии (гангрены) в финале болезни. Характерен периферический и диффузный тип поражения артерий. Заболеванию подвержены молодые люди в возрасте до 40 лет (рис. 1.2).

Описана немецким хирургом А. Winawarter (1848–1917) и немецким патологоанатомом С. Friedlander (1847–1887).

Болезнь Деле–Геллера (синоним – **сифилитический аортит**). Хронический аортит при висцеральном сифилисе, поражающий все оболочки аорты, начиная с наружной, и характеризующийся продуктивным воспалением с образованием лимфоцитарных инфильтратов, иногда – милиарных гумм.

Описана немецкими патологоанатомами К. J. P. Dohle (1855–1928) и А. L. G. Heller (1840–1913).

Болезнь Kawasaki (синонимы – **синдром Kawasaki, острый фебрильный слизисто-кожный лимфаденопатический синдром, мукокутанный лимфоузловой синдром**). Системный артериит, поражающий крупные, средние и мелкие артерии, сочетающийся с кожно-слизистым синдромом (рис. 1.3). Относится к неотложным состояниям, так как у 20 % пациентов развиваются сердечно-сосудистые осложнения и возможны летальные исходы. Предполагают вирусную этиологию заболевания с респираторным типом заражения. Встречается главным образом у маленьких детей (средний возраст – 2,6 года): в 50 % случаев – у детей младше 2 лет, в 80 % случаев – у детей младше 4 лет. Дети старше 8 лет болеют редко. Мальчики болеют в 1,5 раза чаще девочек. В 1–2 % случаев существует риск развития заболевания у братьев и сестёр. У взрослых болезнь Kawasaki в большинстве случаев проявляется токсическим шоком. Вспышки заболевания описаны преимущественно в Японии (за 25 лет зарегистрировано свыше 30 тыс. случаев заболевания), однако может встречаться и в других странах (зафиксированы многочисленные случаи заболевания в США, Германии и России). Заболевание у детей носит циклический характер – пик заболеваемости наблюдается каждые 2–3 года и приходится на зиму и весну. Три эпидемиологических фактора ухудшают прогноз

болезни Kawasaki – мужской пол, возраст до одного года, восточная национальность.

Болезнь проявляется самокупирующейся шейной лимфаденопатией (лимфатические узлы достигают более 1,5 см в диаметре), протекающей с явлениями тяжелой интоксикации (гипертермия, сухие губы, «малиновый язык», артралгия, увеит, конъюнктивит, хейлит и дисария), десквамации кожи кончиков пальцев. Иногда отмечаются желтуха, менингизм, поражение сердца (аневризмы коронарных артерий), прогрессирующее гранулематозное воспаление аорты и её крупных ветвей (в процесс вовлекаются преимущественно экстракраниальные ветви сонной артерии, особенно височная, что может привести к полной потере зрения, если терапия системными стероидами начата несвоевременно) и васкулит по типу узелкового периартериита. Чаще болеют девочки в возрасте от 2 мес. до 9 лет. Считают, что это особая форма реакции на инфекционный (вирусный) фактор. В крови повышено содержание билирубина, трансаминаз, α_2 -глобулина, С-реактивного белка, увеличена СОЭ. Консервативное лечение позволяет быстро (за 3–5 дней) улучшить состояние пациента. В отдельных случаях шейная лимфаденопатия трансформируется в лимфаденит с абсцедированием.

Впервые описана в 1967 г. японским врачом L. Kawasaki.

Болезнь Маршана–Аничкова (синоним – **атеросклероз**). Хроническое заболевание, которое характеризуется системной липидной инфильтрацией внутренней оболочки артерий эластичного и смешанного типа с последующим отложением солей кальция и развитием в их стенках соединительной ткани, которая приводит к сужению просвета сосудов и нарушению кровообращения в разных органах и тканях. Атеросклероз (от греч. *athero* – каша, *sclerosis* – уплотнение) – ведущий фактор развития осложнений со стороны сердечно-сосудистой системы, непосредственно влияющий на показатели продолжительности жизни и смертности населения. Так, в Российской Федерации стандартизированный показатель смертности от болезней системы кровообращения составляет 800,9 на 100 000 населения (для сравнения: во Франции этот показатель самый низкий в Европе – 182,8, в Японии – 187,4) (рис. 1.4).

Этиология атеросклероза многообразна. В развитии заболевания имеют значение избыточное первичное накопление липопротеидов в сосудистой стен-



Рис. 1.3. Кожные проявления болезни Kawasaki

Приведено по: <http://www.aafp.org/aafp/AFPprinter/20061001/1141-f1.jpg>

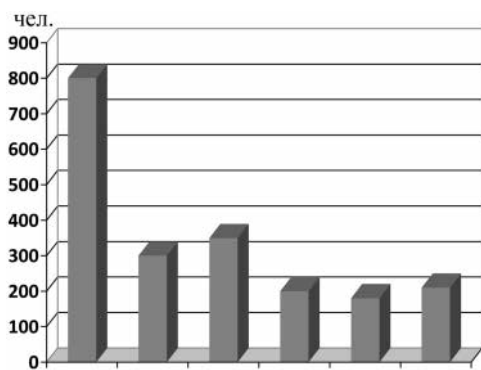


Рис. 1.4. Показатели смертности от болезней системы кровообращения (на 100 тыс. чел.) в России (1), Великобритании (2), Германии (3), Франции (4), Таиланде (5) и Японии (6)

Приведено по: <http://ru.wikipedia.org/wiki>

ке (**теория липопротеидной инфильтрации Н. Н. Аничкова и С. С. Халатова, 1912–1913**), первичное нарушение защитных свойств эндотелия и его медиаторов (**теория дисфункции эндотелия**), первичное нарушение функции макрофагов и лейкоцитов, инфильтрация ими сосудистой стенки (**аутоиммунная теория А. М. Климова, 1970–1980**), первичное возникновение патологического клона гладкомышечных клеток (**моноклональная теория**), первичное вирусное повреждение эндотелия (герпес, цитомегаловирус и др. – **вирусная теория**), первичное нарушение антиоксидантной системы (**перекисная теория**), пер-

вичный наследственный дефект сосудистой стенки (**генетическая теория М. Брауна и Д. Гольдштейна, 1973**). В соответствии с Европейским руководством по предотвращению сердечно-сосудистых заболеваний (European Guidelines on Cardiovascular Disease Prevention) и оценкой на основании шкалы SCORE (Systemic Coronary Risk Evaluation) факторами риска развития атеросклероза являются: курение, гиперлипотеинемия (повышение в крови содержания липопротеидов низкой плотности (ЛПНП) – более 4 ммоль/л, снижение уровня холестерина липопротеидов высокой плотности (ЛПВП) – менее 0,9 ммоль/л), артериальная гипертензия, сахарный диабет, ожирение (индекс Кетле больше 30), малоподвижный образ жизни, эмоциональное перенапряжение, злоупотребление алкоголем, неправильное питание, наследственная предрасположенность (внезапная смерть, инфаркт миокарда или инсульт у родителей: в возрасте до 50 лет – у мужчин и до 55 лет – у женщин), постменопауза, гиперфибриногенемия и гомоцистеинурия.

Патогенез атеросклероза (атерогенез) – совокупность процессов поступления в интиму и выхода из неё липопротеидов и лейкоцитов, пролиферации и гибели клеток, образования и перестройки межклеточного вещества, а также разрастания сосудов и их обызвествления (рис. 1.5). Эти процессы управляются множеством сигналов, часто разнонаправленных.

Первые проявления болезни (так называемые липидные пятна) связаны с местным отложением липопротеидов в интиму. Атерогенными свойствами обладают не все липопротеиды, а только низкой (ЛПНП) и очень низкой плотности (ЛПОНП). Изначально они накапливаются в интиму преимущественно за счёт связывания с компонентами межклеточного вещества (протеогликанами). В местах образования липидных пятен большую роль играет преобладание гепарансульфатов над двумя другими гликозаминогликанами (кератан-

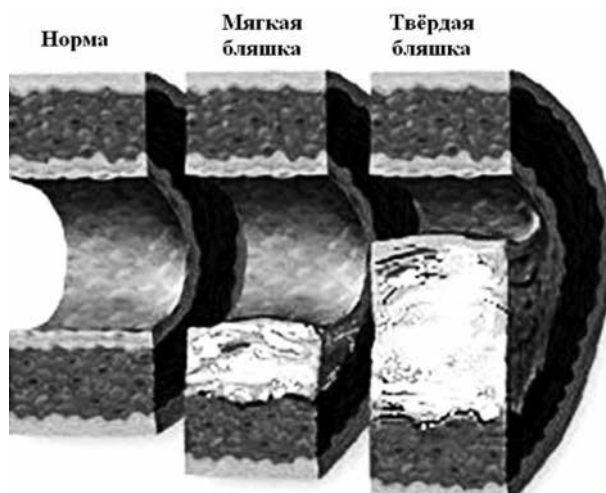


Рис. 1.5. Этапы развития атеросклеротической бляшки

Приведено по: <http://www.surrey.ac.uk/SBMS/MicrobialSciences/research/immunology.html>

сульфатами и хондроитинсульфатами). В интиме липопротеиды (особенно связанные с протеогликанами) могут вступать в химические реакции. Основную роль играют две формы химического взаимодействия – окисление и неферментативное гликозилирование. В результате образуется смесь окисленных ЛПНП (причём окисляются как липиды, так и белковый компонент). При окислении липидов образуются гидроперекиси, лизофосфолипиды, оксистерины и альдегиды (при перекисном окислении жирных кислот). Окисление апопротеинов ведёт к разрыву пептидных связей и соединению боковых цепей аминокислот (обычно β -аминогруппы лизина) с продуктами расщепления жирных кислот (4-гидроксиноненалем и малоновым диальдегидом). Стойкая гипергликемия при сахарном диабете способствует неферментативному гликозилированию апопротеинов и собственных белков интимы, что также нарушает их функции и ускоряет атерогенез.

Вторая стадия развития липидного пятна – миграция лейкоцитов (в основном моноцитов и лимфоцитов) в интиму. Этот процесс обеспечивают расположенные на эндотелии рецепторы – молекулы адгезии. Особого внимания заслуживают молекулы VCAM-1 и ICAM-1 (из суперсемейства иммуноглобулинов) и Р-селектины. Синтез молекул адгезии могут увеличивать цитокины. Так, интерлейкин-1 (ИЛ-1) и фактор некроза опухолей (ФНО- α) вызывают или усиливают синтез эндотелиальными клетками VCAM-1 и ICAM-1. В свою очередь выброс цитокинов клетками сосудистой стенки стимулируется модифицированными липопротеидами, образуя порочный круг. Изменяется и характер тока крови. В большинстве участков неизменённой артерии кровь течёт ламинарно, и возникающие при этом силы снижают экспрессию (проявление) на поверхности эндотелиальных клеток молекул адгезии. Ламинарный

кровоток способствует также образованию в эндотелии окиси азота (NO). Последняя кроме сосудорасширяющего действия, в низкой концентрации подерживаемого эндотелием, обладает противовоспалительной активностью, снижая, например, синтез VCAM-1. В местах ветвления ламинарный ток часто нарушен (именно там обычно возникают атеросклеротические бляшки) (рис. 1.6). После адгезии лейкоциты проходят через эндотелий и попадают в интиму. Липопротеиды могут непосредственно усиливать миграцию – окисленные ЛПНП способствуют хемотаксису лейкоцитов. К дальнейшему образованию липидного пятна причастны моноциты. В интиме моноциты становятся макрофагами, из которых за счёт опосредованного рецепторами эндотелиоза липопротеидов возникают заполненные липидами ксантомные (пенистые) клетки. Предполагается роль скэвенджер-рецепторов макрофагов (связывающих в основном модифицированные липопротеиды) и других рецепторов для окисленных ЛПНП и мелких атерогенных ЛПОНП. Некоторые ксантомные клетки, поглотившие липопротеиды из межклеточного вещества, покидают стенку артерии, препятствуя тем самым накоплению в ней липидов. Если же поступление липопротеидов в интиму преобладает над их выведением с макрофагами (или другими путями), липиды накапливаются и формируется атеросклеротическая бляшка. В растущей бляшке некоторые ксан-



Рис. 1.6. Атеросклероз аорты (аутопсийный материал)

Приведено по: <http://www.pathology.vcu.edu/education/cardio/images/1d-a.jpg>

томные клетки подвергаются апоптозу или некрозу. В результате в центре бляшки образуется полость, заполненная богатыми липидами массами, что характерно для поздних стадий атерогенеза (рис. 1.7). При поглощении модифицированных липопротеидов макрофаги выделяют цитокины и факторы роста, способствующие развитию бляшки.

В атерогенезе существенна роль и небелковых медиаторов. Активированные макрофаги и клетки сосудистой стенки (эндотелиальные и гладкомышечные) вырабатывают свободные радикалы кислорода, которые стимулируют пролиферацию гладкомышечных клеток, усиливают синтез цитокинов, а также связывают NO. С другой стороны, активированные макрофаги способны к синтезу индуцируемой NO-синтазы (этот высокоактивный фермент вырабатывает NO в высоких, потенциально токсичных концентрациях, в отличие от небольшой концентрации NO, создаваемой конститутивной формой фермента – эндотелиальной NO-синтетазой). Помимо макрофагов в удалении холестерина из пора-

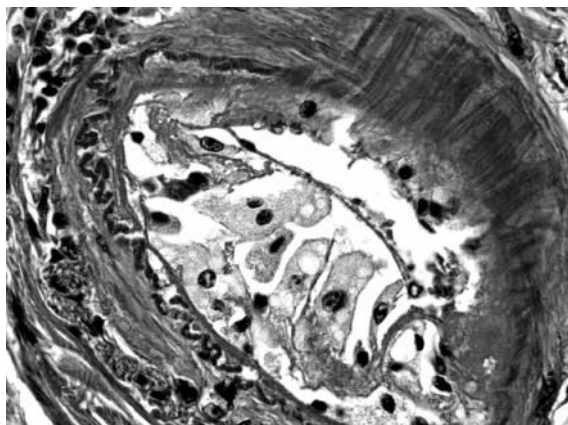


Рис. 1.7. Гистологическая структура атеросклеротической бляшки. Окраска гематоксилином и эозином. $\times 320$

Приведено по: <http://www.kuma.us/images/etc/img/atherol.jpg>

жённой интимы участвуют ЛПВП, обеспечивающие так называемый обратный транспорт холестерина. Доказана чёткая обратная зависимость между концентрацией холестерина ЛПВП и риском развития ИБС. У женщин детородного возраста концентрация холестерина ЛПВП выше, чем у сверстников-мужчин, и во многом благодаря этому женщины реже страдают атеросклерозом. В эксперименте показано, что ЛПВП способны удалять холестерин из ксантомных клеток. Атеросклеротическая бляшка развивается из липидного пятна, но не все пятна становятся бляшками. Если для липидных пятен характерно накопление ксантомных клеток, то для бляшек – фиброз. Межклеточное вещество в бляшке синтезируют в основном гладкомышечные клетки, миграция и пролиферация которых – вероятный критический момент в образовании фиброзной бляшки на месте скопления ксантомных клеток. Миграцию в липидное пятно гладкомышечных клеток, их пролиферацию и синтез межклеточного вещества вызывают цитокины и факторы роста, выделяемые под влиянием модифицированных липопротеидов и других веществ макрофагами и клетками сосудистой стенки (так, тромбоцитарный фактор роста, выделяемый активированными эндотелиальными клетками, стимулирует миграцию гладкомышечных клеток из меди и в интиму; образуемые локально факторы роста вызывают деление как собственных гладкомышечных клеток интимы, так и клеток, пришедших из меди; один из мощных стимуляторов синтеза этими клетками коллагена – трансформирующий фактор роста β). Кроме паракринной (факторы поступают от соседних клеток) отмечается и аутокринная (фактор вырабатывается самой клеткой) регуляция гладкомышечных клеток. В результате указанных изменений ускоряется переход липидного пятна в атеросклеротическую бляшку, содержащую много гладкомышечных клеток и межклеточного вещества. Как и макрофаги, эти клетки могут вступать в апоптоз (его вызывают цитокины, способствующие развитию атеросклероза).

На поздних стадиях развития атеросклероза важную роль играют изменения в свёртывающей системе крови. Липидные пятна появляются независимо от повреждения или суживания эндотелия. В дальнейшем в нём могут возникать микроскопические разрывы – на обнажённой базальной мембране происходит адгезия тромбоцитов и образуются мелкие тромбоцитарные тромбы. Активированные тромбоциты выделяют ряд веществ, ускоряющих фиброз. Кроме тромбоцитарного фактора роста и трансформирующего фактора роста α на гладкомышечные клетки действуют низкомолекулярные медиаторы (например, серотонин). Обычно эти тромбы растворяются, не вызывая никаких симптомов, и целостность эндотелия восстанавливается. По мере развития бляшки в неё начинают обильно вращать *vasa vasorum*. Новые сосуды создают обширную поверхность для миграции лейкоцитов как внутрь бляшки, так и из неё и являются источником (вследствие их ломкости и склонности к разрыву) кровоизлияния в бляшку, которое ведёт к тромбозу. Тромбин крови не только участвует в гемостазе, но и влияет на клетки интимы – стимулирует деление гладкомышечных клеток и выработку ими цитокинов, а также стимулирует синтез эндотелием факторов роста. В результате кровоизлияний бляшки часто содержат фибрин и гемосидерин. Атеросклеротические бляшки обычно обызвествляются (рис. 1.8), а кроме того, они содержат кальцийсвязывающие белки (остеокальцин и остеопонтин) и некоторые другие белки, характерные для костной ткани (в частности, белки – регуляторы морфогенеза кости).

Клинические проявления атеросклероза часто не соответствуют морфологическим изменениям. Характерно преимущественное поражение определённых артериальных бассейнов – от этого зависит и клиническая картина заболевания (рис. 1.9–1.11). При поражении коронарных артерий возникают признаки ИБС (стенокардия и инфаркт миокарда). Поражение мозговых артерий

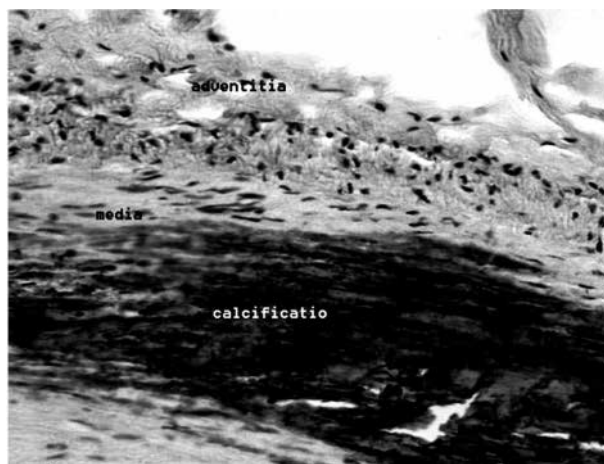


Рис. 1.8. Кальцификация стенки артерии при атеросклерозе

Приведено по: http://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A4%D0%B0%D0%B9%D0%BB:Calcificatio_atherosclerotica.jpg



Рис. 1.9. Внешние признаки облитерирующего атеросклероза сосудов ног: *а* – худые, без волосяного покрова, холодные на ощупь ноги, с отсутствием пульсации на артериях стоп; *б* – начинающаяся гангрена левой стопы на фоне синдрома Лерица

Наблюдения авторов

вызывает либо преходящую ишемию мозга, либо инсульт. Поражение артерий конечностей является причиной артериальной недостаточности ног, проявляющейся перемежающейся хромотой и гангреной конечности. Атеросклероз брыжеечных артерий ведёт к ишемии и гангрене кишечника. Возможно поражение почечных артерий с формированием почки Голдблатта. В пределах отдельных артериальных бассейнов развиваются очаговые поражения с вовлечением специфических участков органов и тканей (так, в сосудах сердца окклюзия наиболее часто возникает в проксимальном отделе передней межжелудочковой ветви левой коронарной артерии). Другая типичная локализация поражения – проксимальный отдел почечной артерии и бифуркация сонной артерии. Некоторые артерии (например, внутренняя грудная) поражаются редко, несмотря на близость к коронарным артериям и по расположению, и по строению. Атеросклеротические бляшки часто возникают в бифуркации артерий (там, где



Рис. 1.10. «Финал» атеросклероза сосудов ног с развитием абсолютной ишемии и гангрены стопы

Наблюдение авторов



Рис. 1.11. Гангрена левой стопы на почве облитерирующего атеросклероза артерий ног (исход болезни)

Наблюдение авторов

кровоток неравномерен), т. е. в расположении бляшек определённую роль играет локальная гемодинамика.

Первые описания заболевания относят к XIII в. В 1755 г. J. F. Heller для описания поражения сосудов ввёл термин «атерома». В 1761 г. О. В. Morgagni, а несколько позже (1829) и J. В. Cruveilhier описали характерные уплотнения артерий при аутопсии. В 1833 г. французский врач J. F. G. Ch. M. Lobstein ввёл термин «артериосклероз». В 1892 г. немецкий патолог R. Virchow для обозначения атеросклероза предложил термин *endarteriitis deformans nodosa*. В 1904 г. немецкий патолог F. J. Marchand (1846–1928) ввёл определение «атеросклероз» и дал его детальное описание. В 1912–1913 гг. учёными Н. Н. Аничковым (1885–1964) и С. С. Халатовым в классических работах доказана прямая зависимость атеросклероза от уровня холестерина крови.

Болезнь (синдром) Рейли I (синоним – «мёртвый палец»). Внезапно наступающий спазм пальцевых артерий приводит к разви-

тию характерного синдрома «мёртвого пальца». Чаще всего поражаются II–IV пальцы кистей (иногда все пальцы кистей и стоп). Нередко появлению заболевания предшествуют психические стрессы (переживания) или голодовое воздействие. Внезапно палец становится мертвенно-бледного цвета, и это длится от нескольких до 40–50 мин. Приступ сопровождается парестезиями, при этом пульс, артериальное и венозное давление не меняются. По окончании спазма сосудов кожа приобретает нормальную окраску.

Описана американским врачом С. М. Riley.

Почка Гольдблатта (синоним – **синдром Гольдблатта**). Патологический синдром, характеризующийся развитием вторичной почечной артериальной гипертензии вследствие стенозирующего поражения почечной артерии (рис. 1.12). Этиологическими факторами данного симптомокомплекса являются: стеноз, аневризма почечной артерии, обусловленные атеросклеротическим процессом; сдавление сосудистой почечной ножки опухолью или инородным телом; склерозирующий педункулит; эмболия почечной артерии, возникающая при заболеваниях сердечно-сосудистой системы; тромбоз почечной артерии. Заболевают чаще женщины в возрасте 20–40 лет. Гипертензия при синдроме Гольдблатта характеризуется внезапным началом, быстрым развитием и тенденцией к злокачественному течению. Отмечается высокое диастолическое давление (до 170 мм рт. ст.). У 30 % пациентов наблюдается ретинопатия.

Продолжительность гипертензии вариабельна (от нескольких недель или месяцев до нескольких лет) и проявляется выраженными симптомами, протекая доброкачественно. Экскреторная урография устанавливает чаще всего замедленное выделение почкой рентгеноконтрастного вещества при нормальной картине мочевых путей на ретроградной пиелограмме. При длительном стенозирующем процессе в почечной артерии объём почки уменьшается (рис. 1.13). Иногда обнаруживается атрофия части органа вследствие окклюзирующего заболевания одной из ветвей почечной артерии или добавочного сосуда (при этом контур почки изменён – истончён корковый слой в атрофичной зоне, чашечки в ней тонкие, узкие по сравнению с более чётко выраженными и широкими чашечками в неизменённой части почки).

Описана в 1935 г. канадским учёным G. Goldblatt.

Симптом Эдсона. Исчезновение пульса на лучевой артерии при поднятии конечности на поражённой стороне и одновременном наклоне головы в ту же сторону. Свидетельствует о сдавлении сосудисто-нервного пучка в области лестничной мышцы.



Рис. 1.13. Артериальная гипертензия вследствие стеноза правой почечной артерии атеросклеротической бляшкой при синдроме Гольдблатта (данные компьютерной томографии)

Наблюдение авторов

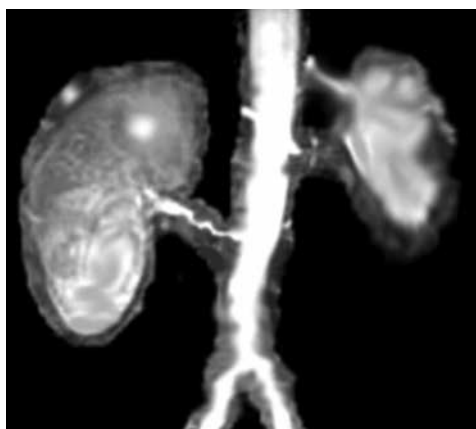


Рис. 1.12. Вазоренальная гипертензия на фоне синдрома Гольдблатта (данные магнитно-резонансной томографии). Имеется критический стеноз правой почечной артерии, окклюзия – левой с атрофией почки; отмечаются признаки выраженного атеросклероза брюшного отдела аорты

Наблюдение авторов

Описан американским хирургом A. Adson (1887–1951).

Синдром Бейфорда. Синдром дисфагии, обусловленный сдавлением пищевода аномально развитой подключичной артерией.

Синдром (болезнь) Бюргера (синонимы – **синдром Винивартера–Бюргера**, **тромбангит Винивартера–Бюргера** **синдром**, **облитерирующий тромбангит**, **синдром отсутствия пульса на стопах**, **болезнь Бильрота–Винивартера–Бюргера**). Разновидность облитерирующего эндартериита нижних конечностей, при котором аутоиммунный воспалительный про-

цесс (по типу ревматического воспаления с формированием гранулём) распространяется с артерий на мелкие поверхностные вены (с развитием перемежающегося тромбофлебита) либо, наоборот, начавшись с поражения вен, в дальнейшем переходит на артерии. Синхронно или метакронно появляются признаки нарушения артериального кровообращения – повышенная чувствительность нижних конечностей к холоду, парестезии, гиперестезии, перемежающаяся хромота, боль, гангрена пальцев. Течение заболевания прогрессирующее, рецидивирующее. Болеют чаще молодые мужчины.

Описан американским хирургом L. Buerger (1879–1943).

Синдром (болезнь) Гиппеля–Линдау. Множественный ангиоретикуломатоз – системное наследственное заболевание (аутосомно-доминантный тип наследования), поражающее преимущественно нервную систему, сетчатку глаза, печень, почки, поджелудочную и щитовидную железы. Нередки рак почки и гормонально активные опухоли (например, феохромоцитома надпочечников) (рис. 1.14).

Описан немецким офтальмологом E. Hippel (1867–1939) и шведским патологоанатомом A. W. Lindau (1892–1958).

Синдром Гопалана. Приобретённое заболевание с нарушением сосудистого (артериального) тонуса. Проявляется сильным жжением в ногах, болью, повышением температуры конечностей, повышенной потливостью и общей потерей веса. Чаще возникает у лиц, питающихся в основном рисом и овощами, проживающими на юго-востоке Азии. Пульсация периферических сосудов ослаблена. Походка «волочащаяся». Характерны тахикардия, потеря веса, амнезия, упадок сил. Без лечения заболевание быстро прогрессирует и приводит к смерти. Вероятнее всего, заболевание вызывается токсическими веществами, содержащимися в старом рисе.

Описан в 1949 г. индийским врачом C. Gopalan.



Рис. 1.14. Феохромоцитомы надпочечников (стрелками обозначены опухоли) у пациентки с синдромом Гиппеля–Линдау (данные компьютерной томографии)

Приведено по: <http://www.ajronline.org/content/184/3/860/F19.expansion>

Синдром Гренблада–Страндберга. Характеризуется расстройствами со стороны глаз, кожи и сосудов. Возникает в возрасте 20–40 лет. На глазном дне вследствие разрыва стекловидной мембраны Бруха обнаруживаются сосудистые полосы. Они окружают сосок зрительного нерва, образуя неправильной формы кольцо. Иногда наблюдают кровоизлияния или выпот в области жёлтого пятна, обратное развитие и рубцевание. Глазным симптомам сопутствуют кожные изменения в виде *pseudoxantoma elasticum* Дарье (преимущественно на сгибательных поверхностях конечностей, затылке и животе). В стенках кровеносных сосудов отмечаются разрывы эластических волокон, гипертрофия мышечной оболочки, обызвествление, в результате чего уменьшается их просвет, снижается пульсовая волна, отсутствует пульс на конечностях. Гипертрофия мышечной оболочки и обызвествления стенки приводят иногда к желудочно-кишечным кровотечениям. Нередко сочетается с тиреотоксикозом, несхарным диабетом и болезнью Педжета.

Заболевание диагностируется редко. Этиология не известна.

Описан в 1938 г. шведским офтальмологом Е. Е. Groenblad и норвежским дерматологом J. V. Strandberg.

Синдром (болезнь) Куссмауля–Мейера (синонимы – **синдром Гольцкнехта–Якобсона, узелковый периартериит, нодозный панартериит, нодозный периартериит, нодозный полиартериит, узелковый полиартериит**). Болезнь из группы коллагенозов, характеризующаяся острым или подострым диффузным воспалением стенок артерий мышечного типа и артериол внутренних органов, кожи и мышц. Проявляется лихорадкой, болью в животе (кишечная колика), миозитом, сердечной недостаточностью с поражением клапанов сердца. Развиваются множественные кровоизлияния, тромбозы, эмболии, инфаркты, аневризмы. В подкожной основе прощупываются плотные узелки. Возможны судорожные припадки, гемиплегия, афазия. Заболевают преимущественно мужчины молодого и среднего возраста. Обсуждается вирусная этиология процесса, поскольку нередко в крови пациентов обнаруживается HBs-антиген (поверхностный антиген гепатита В) в большой концентрации. Патологоанатомически определяют узловатые диффузные утолщения и сужение периферических артерий вплоть до полной облитерации просвета.

Впервые описан немецким врачом А. Kussmaul (1822–1902).

Синдром Лериша (синонимы – **синдром бифуркации брюшного отдела аорты, «тромб-наездник»**). Окклюзия бифуркации брюшного отдела аорты, чаще атеросклеротической природы (рис. 1.15). Наблюдают у мужчин в возрасте 30–60 лет. Патологический процесс в подвздошных артериях может распространяться до бедренных.

Клинически заболевание характеризуется атрофией мышц, бледностью и слабостью нижних конечностей, отсутствием пульса и осцилляцией артерий нижних конечностей, понижением температуры конечностей, перемежающейся хромотой, болью, спазмами в области икроножных мышц. В случаях острой тромботической окклюзии или «седловидной» эмболии бифуркации

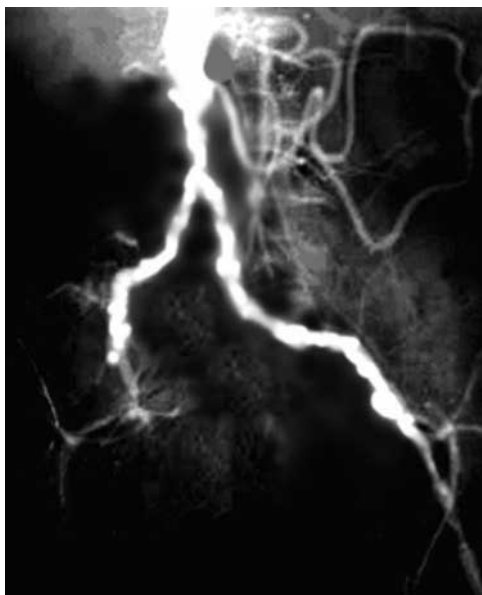


Рис. 1.15. Выраженное сужение дистального отдела аорты и подвздошных сосудов, окклюзия правого подвздошно-бедренного и левого бедренного сегментов при синдроме Лериша (данные аортографии)

Наблюдение авторов

аорты молниеносно развиваются тяжёлые нарушения кровообращения нижних конечностей, что проявляется сильной болью в крестце и нижней половине живота, побледнением, похолоданием нижних конечностей, чувством онемения, бледностью кожных покровов с переходом её в характерную мраморность. Пульс на артериях нижних конечностей не определяется, нарушены все виды чувствительности. Часто наблюдается гематурия, позже возникают цианоз кожных покровов и паралич обеих нижних конечностей. Наблюдают недержание мочи и кала. Начало заболевания может сопровождаться шоком.

Описан французским хирургом R. H. M. Leriche (1879–1955).

Синдром Марфана. Относится к наследственным заболеваниям соединительной ткани. Характеризуется вариабельностью фенотипических проявлений, включающих сердечно-сосуди-

стые, глазные, мышечно-скелетные признаки и поражение центральной нервной системы (рис. 1.16). Встречается в 1–3 случаях на 5 тыс. человек, не имеет расовой и половой детерминированности.

Относится к генным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования, высокой пенетрантностью и различной степенью экспрессивности. В 70–85 % случаев заболевание является наследственным, в остальных – развивается вследствие спонтанных мутаций. Причиной синдрома Марфана в 95 % случаев являются мутации в генах фибриллина-1 и фибриллина-2 (локализация в хромосомах 15q21 и 3p24–p25). Фибриллин – гликопротеид, обеспечивающий основу эластическим волокнам соединительной ткани (он находится в межклеточном матриксе, хрящах, стенках сосудов, хрусталике глаз и др.). В 5 % случаев при синдроме Марфана описывают мутации в α_2 -цепи коллагена типа I. Синдром Марфана (Q87.4) в МКБ-10 рассматривается в классе XVII «Врождённые аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения». Он внесён в каталог V. A. McKusick «Менделевское наследование у человека: каталог человеческих генов и генетических болезней» (MIM), где ему присвоен номер 154700.

Современные критерии синдрома Марфана:

со стороны скелета – достаточным условием для диагностики синдрома Марфана считается наличие не менее четырёх из следующих больших при-

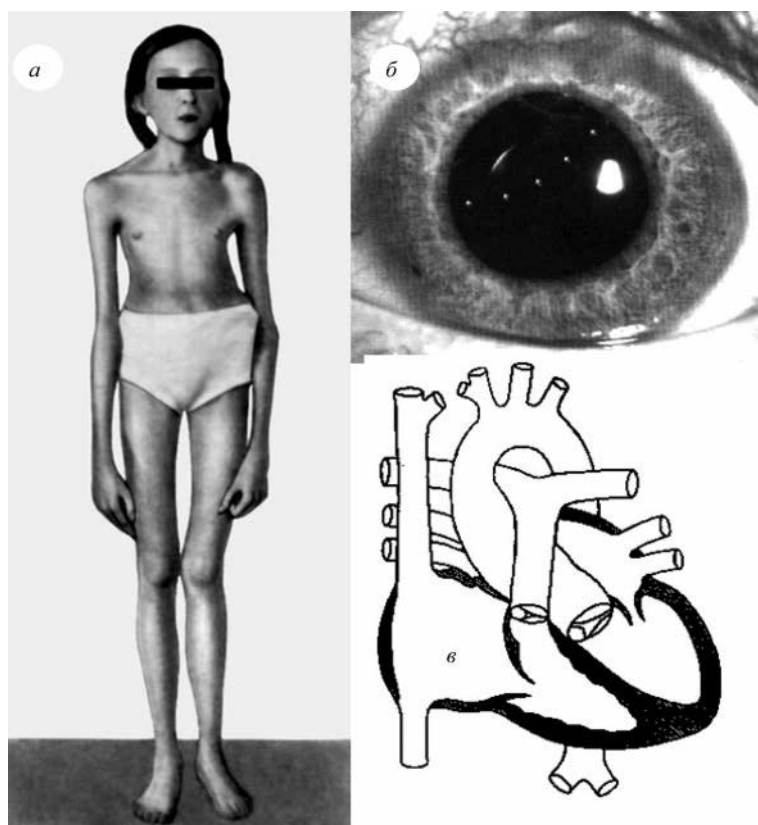


Рис. 1.16. Синдром Марфана: *а* – внешний вид девочки с синдромом Марфана; *б* – эктопия хрусталика глаза при синдроме Марфана; *в* – изменения в сердце при синдроме Марфана: дилатация восходящей аорты, дилатация синусов Вальсальвы, недостаточность аортального клапана (относительная, связана с большой дилатацией аортального корня), пролапс митрального клапана, митральная недостаточность (обусловлена миксоматозной дегенерацией клапана и/или дилатацией левого атриовентрикулярного отверстия)

Приведено по: http://www.mks.ru/library/books/bum/kniga01/glava_04.htm, <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=76677>, <http://www.reper.ru/rus/index.php?catid=209>

знаков либо наличие двух больших критериев или одного большого и двух малых:

большие признаки: воронкообразная или килевидная грудная клетка, нуждающаяся в хирургической коррекции; уменьшение верхнего сегмента тела (расстояние от головы до лобка) по отношению к нижнему (расстояние от лобка до пола) или отношение размаха рук к росту более 1,05; положительный тест запястья или большого пальца; сколиоз более 20° или спондилолистез; ограничение разгибания в локтевом суставе менее 170°; протрузия вертлужной впадины разной степени (устанавливается при рентгенологическом исследовании); медиальное смещение внутренних лодыжек вследствие продольного плоскостопия.

малые признаки: мягкая экскавация грудины, гипермобильность суставов, арковидное нёбо и скученность зубов, характерное лицо;

со стороны органов зрения достаточным условием для диагностики считается наличие одного большого признака (эктопия хрусталика) или двух малых (уплощение роговицы (по данным кератометрии), увеличение аксиально-го размера глазного яблока (по данным ультрасонографии), гипоплазия радужной оболочки или цилиарной мышцы);

со стороны сердечно-сосудистой системы достаточным условием для диагностики считается наличие одного большого признака (дилатация корня аорты с/без регургитации и вовлечения синусов Вальсальвы, расслоение восходящей аорты) или одного малого (аортальная недостаточность, пролапс митрального клапана с/без митральной регургитации, дилатация ствола лёгочной артерии при отсутствии клапанного либо подклапанного или периферического лёгочного стеноза и другой явной патологии у лиц моложе 40 лет, кальцификация митрального кольца у лиц моложе 40 лет, дилатация или расслоение нисходящей грудной и брюшной аорты у лиц моложе 50 лет);

со стороны бронхо-лёгочной системы достаточным условием для диагностики считается наличие одного малого критерия – спонтанного пневмоторакса, апикальных булл, установленных при рентгенологическом исследовании;

со стороны кожи и её дериватов достаточным условием для диагностики считается наличие одного малого критерия – атрофических стрий, не ассоциированных с изменением массы тела, беременностью, гормональными нарушениями; рецидивирующих грыж).

со стороны твёрдой мозговой оболочки достаточным условием для диагностики считается наличие одного большого критерия – пояснично-крестцовой эктазии твёрдой мозговой оболочки (по данным компьютерной или магнитно-резонансной томографии);

со стороны генетических факторов достаточным условием для диагностики считается наличие одного большого критерия – наличия родителей, детей или сибсов с нарушениями, характерными для синдрома Марфана; установления мутаций в гене фибриллина-1, свойственных синдрому Марфана; наличия маркёрного гаплотипа, подобного дефекту фибриллина-1, сцепленного с синдромом Марфана, в семье).

В соответствии с международными критериями для диагностики синдрома Марфана необходимо наличие по одному большому критерию в двух системах и одного малого в третьей.

Впервые описан французским педиатром В. Ж. А. Марфан (1858–1942).

Синдром Менкеберга (синонимы – **артериосклероз Менкеберга, медиа-склероз Менкеберга**). Болезнь, относящаяся к окклюзирующим поражениям и характеризующаяся кальцинозом средней оболочки артерий при отсутствии поражений внутренней и адвентициальной оболочек. Нередко сопровождается сахарным диабетом, в ряде случаев причина болезни не выявляется.

Описан в 1905 г. немецким патологоанатомом J. G. Monckeberg (1878–1925).

Синдром (болезнь) Монтгомери–О’Лири (синонимы – **васкулит Монтгомери–О’Лири, Montgomery–O’Leary–Barker syndrome**). Пальпируемые кожно-подкожные узлы с изъязвлениями по ходу сосудов голени. Течение длительное (годами). Гистологически определяют перивазальные инфильтраты с поражением наружной и средней оболочек мелких артерий и вен.

Описан врачами Н. Montgomery, Р. А. O’Leary и N. W. Barker.

Синдром (болезнь) Нигарда–Брауна (синоним – **эссенциальная тромбофилия**). Болезнь неясной этиологии, характеризующаяся повторным множественным тромбозом артерий нижних конечностей и таза, ускоренным свёртыванием крови и укороченным временем кровотечения при отсутствии изменений со стороны протромбинового индекса. Проявляется сильными болями в икроножных мышцах, перемежающейся хромотой. Болезнь осложняется гангреной конечности.

Описан в 1929 г. американскими врачами К. К. Nygaard и G. E. Brown.

Синдром (болезнь) Нисимото (синонимы – **болезнь моя-моя, болезнь Нисимото–Такеути–Кудо, церебральная базальная телеангиэктазия**). Болезнь неясной этиологии, обусловленная окклюзией или врождённой аномалией развития сонных артерий с образованием патологической сосудистой сети в области основания головного мозга (рис. 1.17). Проявляется нарушениями мозгового кровообращения.

Синдром Райта I (синоним – **синдром гиперабдукции**). Нейроциркуляторные нарушения, возникающие вследствие длительной гиперабдукции одной или обеих рук. Это положение пациенты принимают чаще во сне или при работе (художники). Проявляются парестезией, слабостью, болью, отёком рук. Могут возникать некротические изменения кончиков пальцев. У 40 % пациентов наблюдают развитие синдрома Рейно. Симптоматика и частота пульса изменяются в зависимости от положения конечностей (в положении гиперабдукции – резкое усиление симптомов).

Описан в 1939 г. американским врачом I. S. Wright.

Синдром Рандю–Ослера (синонимы – **болезнь Ослера–Рандю, болезнь Рандю–Вебера–Ослера, геморрагический ангиоматоз, наследственная геморрагическая ангиома, наследственная геморрагическая телеангиэктазия**). Множественные наследственные телеангиэктазии (рис. 1.18), сопровождающиеся повторными кровотечениями. Основной симптом –

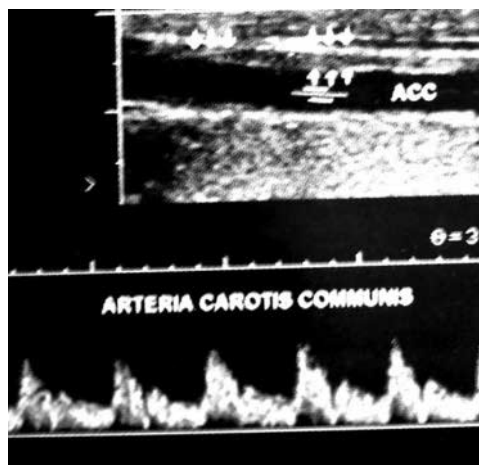


Рис. 1.17. Изменения со стороны общей сонной артерии при синдроме Нисимото во время ультразвукового сканирования и доплеровской флуометрии

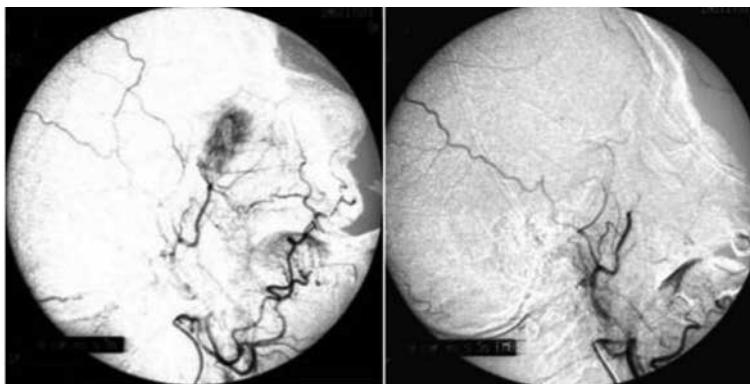


Рис. 1.18. Изменения со стороны сосудов мозга в виде телеангиэктазий при синдроме Рандю–Ослера (данные каротидной ангиографии)

Приведено по: <http://www.health-reply.com/img/ao/with-hereditary-hemorrhagic-telangiectasia/pe0125338002.jpeg>

кровотечение, характер, частота и интенсивность которого зависят от величины, локализации и количества телеангиэктазий. Кровотечения из поражённых опухолю мест возникают спонтанно или после травмы. Наиболее часты носовые кровотечения, но могут быть и внутренние (из пищевого канала, лёгких, почек). Этиология не известна. Гистологически определяются синусообразные расширения сосудов, в стенке которых сохранён эндотелий. Врождённая слабость мезенхимы обуславливает возникновение телеангиэктазий с последующим кровотечением.

Описан английским врачом W. Osler (1849–1919) и французским врачом H. J. L. M. Rendu (1844–1902).

Синдром (болезнь) Рокитанского–Куссмауля–Мейера (синоним – **узелковый периартрит**). Образование узелков связано с инфильтратами наружной и средней оболочек артерий. Клиника многообразна – лихорадка, резкая потливость, слабость, адинамии, истощение. На коже эритематозные высыпания, кровоизлияния, буллёзные и некротические язвенные поражения, в подкожной клетчатке – узелки. Позднее поражаются сосуды внутренних органов. Поражение сосудов почек приводит к боли в пояснице, гипертензии, гематурии и альбуминурии, при вовлечении в процесс сосудов лёгких возникают пневмония, астма, кровохарканье и кровотечение. Отмечают нейромиозиты, невриты, шумы в сердце, тахикардию, инфаркт миокарда, гепатит, панкреатит, энтерит, язвы желудка и кишок с прободением и кровотечением. Заболевание может протекать остро (с летальным исходом в течение нескольких дней) или подостро (болезнь длится несколько лет). Болеют чаще мужчины. После инфекционных заболеваний (а иногда и после приёма медикаментов) в артериях развивается гиперергическая реакция, выражающаяся некрозом и белковым пропитыванием стенок артерий. При гистологическом исследовании определяют воспаление артерий среднего и мелкого калибра, мелкие

аневризмы, тромбозы и разрывы артерий с кровотечением. В крови нарастают анемия, нейтрофилёз со сдвигом формулы крови влево, отмечаются лимфоцитопения, увеличение СОЭ. В диагностике заболевания помогает биопсия мышц.

Впервые описан австрийским патологоанатомом С. Rokitansky (1804–1878).

Синдром (болезнь) Такаясу (синонимы – **аортоартериит, синдром дуги аорты, болезнь «отсутствия пульса»**). Системное окклюзионное заболевание, характеризующееся воспалительными изменениями дуги аорты и её ветвей, постепенным развитием частичной или полной их облитерации (рис. 1.19). Этиология не известна. Предполагают, что в основе заболевания лежит альтеративно-продуктивный панартериит плечевой или подключичной артерии. Заболевание относят к иммунно-аллергическим. Большинство исследователей связывает природу синдрома с атеросклерозом, другие авторы причисляют его к группе коллагенозов. При гистологическом исследовании поврежденных сосудов определяют воспалительную реакцию с инфильтрацией и гигантскими клетками. Отмечается склонность к гипергаммаглобулинемии, имеются указания на связь с HLA Bw₅₂.

Выделяют 6 клинических форм: подключичную, подключично-позвоночную, позвоночную, сонную, безымянную и комбинированную формы поражения. Отмечается гиперкоагуляция, способствующая тромбообразованию. Обращает на себя внимание широкое распространение синдрома в азиатских



Рис. 1.19. Аортоартериограмма пациента с синдромом Такаясу

Приведено по: <http://coolmristuff.files.wordpress.com/2008/02/takayasu.jpg>

странах, поражение женщин молодого возраста. Проявляется хронической ишемией в бассейнах кровообращения плечеголовных сосудов (снижением или отсутствием пульса на руках, сонных артериях; болями, парестезиями и слабостью в руках, усиливающимися при физической нагрузке; приступами головокружения; потерей сознания), нередко – поражением ветвей брюшной аорты. Заболевание прогрессирует медленно, приводя к снижению трудоспособности. Наблюдают изменения глазного дна, атрофию радужной оболочки, пигментацию и атрофию сетчатки, а также катаракту. Верхние конечности бледные, холодные. Наблюдаются атрофия мышц и подкожной основы лица, шеи, плечевого пояса, парестезии. Могут наступить трофические изменения кожи лица, перфорации носовой перегородки. Артериальное давление на верхних конечностях снижено или не определяется, в то время как на нижних оно повышено. Прогноз неблагоприятный.

Описан в 1910 г. японским врачом М. Takayasu.

Синдром Уиллешира–Грубёка. Синдром добавочного шейного ребра (рис. 1.20). Характеризуется сдавлением подключичной артерии добавочным шейным ребром (иногда процесс локализуется с двух сторон). При определённом положении руки происходит сдавление подключичной артерии, появляются признаки артериальной недостаточности (ишемии) руки. Обычно страдает весь сосудисто-нервный пучок – хроническая травма сосуда приводит к утолщению адвентиции, периартерииту, что может служить причиной

тромбоза подключичной артерии. Данный синдром усугубляется тем, что может сочетаться с неспецифическим артериитом.

Синдром Харкзюэя. Аллергический артериит системного характера. Течение приступообразное, часто злокачественное. Гистологически определяют некротический артериит в артериях среднего калибра различных органов.

Синдром Хейвна (синоним – **синдром лестничной мышцы**). Характеризуется болью в шейных позвонках с рефлекторным сокращением мышц при резких поворотах головы, парестезиями или гиперестезиям в области ульнарных пальцев, снижением артериального давления на соответствующей



Рис. 1.20. Добавочные шейные рёбра со сдавлением подключичной артерии при синдроме Уиллешира–Грубёка

Приведено по: <http://www.spinnet.ru/conference/see.php?id=4644>

конечности, венозным застоем, парезами и параличами мышц ладони. Синдром развивается в результате сдавления кровеносных сосудов и нервов в области лестничной мышцы.

Синдром (болезнь) Хортон (синоним – **височный артериит**). Системное заболевание, характеризующееся гигантоклеточным (гранулематозным) воспалением средней оболочки аорты и отходящих от неё крупных сосудов (преимущественно бассейна сонной артерии). Нередко болезнь сочетается с ревматической полимиалгией. Возникает в основном у лиц пожилого и старческого возраста. Женщины болеют чаще мужчин. Этиология не известна. Предполагается роль инфекционного агента – вирусов (в частности, поверхностного антигена гепатита В, аденовирусов и т. д.). Определённое значение имеет наличие генетических факторов (семейной агрегации, носительства HLA B₁₄, HLA B₈ и HLA A₁₀).

В патогенезе важную роль отводят нарушениям иммунитета (в первую очередь клеточно-опосредованным иммунным реакциям, направленным против антигенов стенок артерий, которые обуславливают гранулематозный характер клеточных инфильтратов). При частом поражении височных артерий беспокоит головная боль, отмечаются выраженная болезненность при пальпации этих артерий, гиперестезия кожи головы и лица. Иногда внезапно ухудшается зрение или наступает слепота (ишемический неврит зрительного нерва и поражение глазодвигательных мышц). При поражении аорты развивается картина поражения дуги аорты, при поражении коронарных артерий – ишемическая болезнь сердца. Характерны лихорадка, повышенная утомляемость, снижение аппетита, похудание, полимиалгия и психическая депрессия. В крови СОЭ всегда ускорена, отмечаются умеренный лейкоцитоз и нейтрофилёз, повышение активности С-реактивного протеина, серомукоида, фибриногена и иммуноглобулинов. Течение заболевания носит прогрессирующий характер (своевременное лечение может существенно затормозить процесс).

Описан в 1934 г. американскими врачами В. Т. Horton, Т. В. Magath и G. E. Brown (1885–1935).

1.2. Общие симптомы и синдромы окклюзионных поражений артерий

Классификация облитерирующих заболеваний артерий ног по Фонте-ну–Покровскому (синоним – **классификация Фонтейна–Покровского**). Классификация включает 4 стадии (табл. 1.1).

Предложена французским хирургом F. M. Fontan и хирургом А. В. Покровским.

Симптом (проба) Алексеева I. После измерения температуры в I межпальцевом промежутке стопы пациенту предлагают пройти обычным шагом до появления сильной боли в икроножных мышцах или стопах. Путь до появления боли измеряют и повторно определяют температуру кожи. У здорового человека после ходьбы на 2000 м температура кожи повышается в среднем на 1,8–1,9 °С. Пациенты с нарушенным кровообращением в нижних

Таблица 1.1. Классификация облитерирующих заболеваний артерий ног по Фонтену–Покровскому

Стадия	Клиническая картина	Лодыжечно-плечевой индекс
I (начальные проявления)	Зябкость, чувство похолодания, бледность, повышенная потливость, нарушение чувствительности	0,75–1,0
II (перемежающаяся хромота)	В покое боли в ногах нет, но она появляется: при прохождении менее 200 м при прохождении более 200 м	0,35–0,9 0,35–0,7
III (боли в покое)	Боли в ногах по ночам, сон сидя, ходьба без боли при прохождении менее 50 м	< 0,4
IV (появление язв, гангрена)	Сильные боли, язвы, гангрена	< 0,25

конечностях (облитерирующие заболевания сосудов ног) проходят до появления боли 200–400 м, при этом температура кожи у них снижается на 1–2 °С (рис. 1.21). Проба позволяет выявить функциональную недостаточность коллатерального кровообращения. Пробу для верхних конечностей проводят путём сгибания и разгибания в локтевых суставах в течение 5 мин. Температуру кожи измеряют до и после упражнения.

Симптом Ахутина–Орнатского. Гиперадреналинемия у пациентов с облитерирующим эндартериитом.

Впервые описан хирургом М. Н. Ахутиным (1898–1948).

Синдром Багратури (синонимы – **ревматическая полимиалгия, артериитическая полимиалгия, гигантоклеточный артериит, миалгический синдром у лиц пожилого возраста**). Проявляется болью в мышцах спины, плечевого и тазового пояса, из-за чего движения затруднены, но суставы интактны; увеличением СОЭ. Заболевание связывают с гигантоклеточным артериитом, который обнаруживают при гистологическом исследовании.

Симптом (проба) Боголепова. Пациенту предлагают вытянуть вперёд обе верхние конечности с разогнутыми пальцами и определяют на тыльной

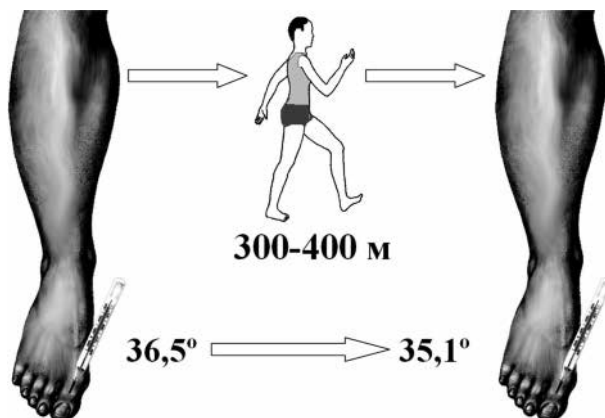


Рис. 1.21. Положительный симптом Алексеева – признак облитерирующего заболевания сосудов ног

стороне кистей и пальцев окраску кожи, состояние вен (степень расширения, наличие венозного стаза) и капиллярной сети ногтевого ложа. После этого предлагают поднять правую конечность вверх, а левую опустить вниз на 30 с, затем конечностям придают исходное положение и наблюдают характер изменений венозного и капиллярного кровообращения. При отсутствии патологии сосудов возникшие изменения кровенаполнения нормализуются в течение 30 с. При недостаточности периферического кровообращения побледнение поднятой руки и цианоз опущенной исчезают тем медленнее, чем более выражено нарушение периферического кровообращения. Проба положительна при облитерирующих заболеваниях верхних конечностей на стороне поражения.

Описан врачом Н. К. Боголеповым (1900–1980).

Симптом Бока. Гипертромбоцитоз ($15 \cdot 10^5$ в 1 мкл и более) вследствие гиперэритремии. Отмечают при облитерирующем эндартериите.

Симптом (проба) Бурденко. Пациенту, стоящему на полу босыми ногами, предлагают быстро согнуть нижнюю конечность в коленном суставе под углом до 45° и осматривают стопу. По интенсивности мраморной окраски кожи на подошвенной поверхности, а также по длительности сохранения «белого пятна» на коже при надавливании пальцем на ткани стопы судят о нарушении кровообращения. Симптом положителен при окклюзионном поражении артерий нижних конечностей (облитерирующем атеросклерозе и эндартериите).

Описан хирургом Н. Н. Бурденко (1876–1946).

Симптом Бюргера. Появление парестезий в пальцах ног, боли и побледнения в области стоп, ощущения жжения в подошвах при охлаждении или при ходьбе. Наблюдают при нарушениях кровообращения в сосудах ног.

Описан американским хирургом L. Buerger (1879–1943).

Симптом Гирголава. Повышенная вязкость крови у больных облитерирующим эндартериитом.

Описан хирургом С. С. Гирголавом (1881–1957).

Симптом Глинчикова. Шум, выслушиваемый над бедренной артерией при облитерирующем атеросклерозе.

Описан врачом В. И. Глинчиковым.

Симптом Гольдфлама. В положении лёжа на спине пациент приподнимает обе нижние конечности, слегка сгибает их в коленных суставах и производит сгибательные и разгибательные движения в голеностопных суставах. При нарушении кровообращения в поражённой конечности отмечается быстрая утомляемость, которая развивается в первую очередь на стороне поражения.

Описан польским невропатологом S. V. Goldflam (1852–1932).

Симптом (проба) Ипсена. Сравнивают температуру кожи с интенсивностью её окраски. При сужении артериол и капилляров (а также при нарушении магистрального артериального кровотока) кожа холодная и бледная, при их расширении – тёплая, покрасневшая. Если при сужении артериол, расши-

рении капилляров и венул субкапиллярного сплетения кожа холодная, цианотичная, а при расширении артериол и сужении капилляров – тёплая, бледная, имеется нарушение артериоло-капиллярного кровообращения.

Описан врачом В. Ipsen.

Симптом (проба) Казаческу. По переднебоковой поверхности нижней конечности тупым предметом проводят линию (по типу проверки дермографизма). У пациентов с облитерирующим поражением артерии линия резко бледнеет ниже уровня окклюзии.

Симптом (проба) Кемена–Гейле–Лексера. Пульсирующее кровотоечение из периферического конца приводящей артерии при её сдавлении во время операции по поводу окклюзионного поражения свидетельствует о хорошем коллатеральном кровотоке.

Впервые описан хирургом Е. Lexer.

Симптом (проба) Коллинза–Виленского. У обследуемого, находящегося в приподнятом положении, руками опорожняют периферические вены ног. Когда пациент встаёт на ноги, отмечают заполнение венозной сети ног (в норме – в среднем через 6–10 с). Увеличение времени заполнения вен (более 0,5 мин) свидетельствует о нарушении артериального притока, т. е. об окклюзионном поражении артерий ног.

Описан ортопедом-травматологом В. Я. Виленским и английским врачом Е. Т. Collins (1862–1932).

Симптом (проба) Короткова. Проба показана при наличии у пациента окклюзионного поражения артерий конечности.

Пациент лежит на спине на твёрдой кушетке. Конечность обескровливают с помощью эластического бинта, туго наложенного от концов пальцев до места, где предполагается исследовать развитие коллатералей. Выше этого уровня накладывают манжетку от аппарата Рива-Роччи и нагнетают в неё воздух до давления, превышающего систолическое. Выше манжетки магистральную артерию сдавливают пальцами, по возможности на ограниченном участке, чтобы не выключить при этом из кровообращения коллатерали. Затем быстро снимают бинт. Конечность остается бледной. После этого начинают постепенно выпускать воздух из манжетки, не прекращая сдавливать пальцами артерию. Как только на наружной поверхности стопы появляется реактивная гиперемия, определяют величину давления в коллатеральных данного участка конечности. Давление ниже 35 мм рт. ст. свидетельствует о неполноценном коллатеральном кровообращении в конечности и недостаточном развитии коллатералей. Очень важно правильно пережать приводящую артерию (при недостаточном её пережатии некоторое количество крови поступает по основному артериальному стволу и реактивная гиперемия наступает не только за счёт коллатерального кровообращения). У пациентов с травматическими аневризмами манжетку накладывают ниже аневризмы, а артерию сдавливают выше. При низком давлении в коллатеральных перевязка магистральной артерии во время операции может привести к гангрене конечности.

Описан врачом Н. С. Коротковым (1874–1920).

Симптом Краковского (синоним – **симптом скованности движений пальцев**). При выраженных нарушениях кровообращения в магистральных артериях голени сгибательно-разгибательные движения осуществляет большой палец стопы, остальные пальцы могут производить только слабые качательные движения.

Описан врачом Н. И. Краковским.

Симптом (проба) Ланель–Лавастина. Признак облитерирующего заболевания артерий. При надавливании на подошвенную или ладонную поверхность дистальных фаланг первых пальцев (или на тыльную поверхность стопы вблизи большого пальца) на месте надавливания возникает белое пятно, которое в норме сохраняется в течение 2–4 с (рис. 1.22). Увеличение времени побледнения более 4 с свидетельствует о нарушении кровообращения.

Симптом (проба) Льюиса I. В течение 10–30 мин пациент находится в положении лёжа, после чего его переводят в положение сидя с опущенными вниз ногами. Появление интенсивного цианоза к концу 1-й или в начале 2-й минуты свидетельствует о тяжёлом нарушении кровообращения в соответствующей ноге.

Описан в 1949 г. английским хирургом Т. Lewis.

Симптом (проба) Льюиса II. Конечность обследуемого помещают на 10 мин в воду (35 °С) для устранения спазма сосудов, затем её поднимают вверх для обескровливания и проводят продольный массаж до резкого побледнения кожи. Манжетой сфигмоманометра сдавливают бедро, и конечность вновь помещают на 10 мин в теплую воду, после чего манжету снимают. Замедление гиперемии конечности до 2–5 мин указывает на окклюзионное поражение сосудов.

Описан в 1949 г. английским хирургом Т. Lewis.

Симптом Марбурга. Синюшные пятна на бледной подошвенной поверхности стопы при нарушении кровообращения в магистральных артериях ноги.

Описан австрийским врачом О. Marburg (1874–1948).

Симптом (проба) Мошковича. Метод определения границы удовлетворительного кровоснабжения конечности (например, для решения вопроса об уровне её ампутации).

Обе ноги поднимают на 2–3 мин, накладывают на основания бедра жгут,



Рис. 1.22. Синдром Ланель–Лавастина

а затем укладывают конечности горизонтально. Жгут снимают через 3–5 мин по линии реактивной гиперемии, ориентировочно определяют уровень ампутации ноги. Есть и другой (упрощённый) вариант пробы. Пациенту предлагают поднять ноги вверх на 2–3 мин, а затем резко встать на ноги. Отмечается гиперемия верхнего сегмента ноги, граница которого с бледными (ишемизированными) тканями приблизительно соответствует уровню окклюзии (рис. 1.23).

Описан в 1914 г. австрийским хирургом L. Moszkowicz.

Симптом Окснера–Гейджа. У пациента с синдромом Наффзигера определяют боль, возникающую при надавливании пальцами на сухожилие лестничной мышцы над ключицей.

Симптом (проба) Оппеля I (синоним – **симптом Оппеля–Бюргера**). В положении лёжа на спине пациент поднимает нижние конечности, разогнутые в коленных суставах под углом 45° , и удерживает их в таком положении 1 мин. При недостаточности периферического артериального кровообращения в области подошвы на стороне поражения наблюдается побледнение, которое в норме отсутствует. Чем раньше возникает побледнение (следят по секундомеру) и чем сильнее оно выражено, тем больше нарушено кровообращение.

Описан русским хирургом В. А. Оппелем (1872–1932).

Симптом (проба) Оппеля II. Уменьшение боли при опускании конечности вниз у пациентов с облитерирующим заболеванием сосудов ног. Есть другое проявление симптома – пациент спит сидя, опустив ноги вниз (так ему легче). Объясняется улучшением кровообращения за счёт венозного застоя крови.

Описан русским хирургом В. А. Оппелем (1872–1932).

Симптом Панченко. Пациент с облитерирующим заболеванием нижних конечностей в положении сидя запрокидывает больную ногу на здоровую так, чтобы подколенная ямка больной ноги находилась на колене здоровой. В таком положении ему предлагают посидеть 3–5 мин. При этом отмечают побледнение стопы больной ноги, онемение и чувство «ползания мурашек»



Рис. 1.23. Упрощённый вариант пробы Мошковича для ориентировочного определения уровня окклюзии артерии

в стопе и пальцах, боль в икроножной мышце. Пациент не может сидеть, закинув ногу на ногу.

Описан в 1939 г. врачом Д. И. Панченко.

Симптом (проба) Пиккеринга. Метод диагностики облитерирующего заболевания сосудов нижних конечностей, основанный на определении момента появления гиперемии пальцев стопы или кисти после снятия манжетки, сдавливавшей сосуды поднятой конечности в течение 5 мин.

Описан в 1938 г. английским врачом G. W. Pickering.

Симптом Пратта. Мышечная ригидность в области раны при некрозе или гангрене нижней конечности на почве облитерирующего заболевания артерий.

Описан американским врачом J. H. Pratt (1872–1956).

Симптом (проба) Ратшова I (синоним – **проба Ратшоу I**). В положении лёжа пациент поднимает ноги под углом до 45° и медленно их скрещивает. Побледнение кожи подошвенной поверхности стоп и появление боли в икроножных мышцах спустя 2 мин указывает на облитерирующее заболевание сосудов ног. После появления боли в икроножных мышцах пациента усаживают с опущенными книзу ногами, следят за временем появления, интенсивностью и распространением гиперемии. У здоровых людей спустя 1–2 с возникает розово-красная гиперемия, захватывающая и кончики пальцев. При нарушении проходимости артерий покраснение наступает позже и имеет пятнистый («мраморный») рисунок. О нарушении их проходимости говорит также наполнение вен в течение более 5 с.

Описан в 1959 г. немецким хирургом M. Ratschov.

Симптом (проба) Ратшова II (синоним – **проба Ратшоу II**). В положении стоя пациент поднимает над головой слегка согнутые в локтевых суставах руки и в размеренном темпе сжимает и разжимает пальцы в течение 30 с. В норме побледнения не наблюдается, а при нарушении артериального кровоснабжения (окклюзионном поражении артерий системы плечеголовных стволов) ладони и пальцы бледнеют.

Описан в 1959 г. немецким хирургом M. Ratschov.

Симптом (проба) Русанова I. Способ функциональной оценки достаточности коллатерального кровоснабжения конечности, при котором сопоставляют длительность активных движений кисти или стопы пациента до и во время сдавления магистрального сосуда.

Описан в 1949 г. хирургом С. А. Русановым.

Симптом (проба) Сэмюэlsa (синоним – **проба Самуэlsa**). В положении лёжа пациенту предлагают поднять обе выпрямленные ноги и произвести быстрые сгибательные и разгибательные движения в голеностопных суставах. У пациентов с нарушениями кровообращения на фоне облитерирующих заболеваний сосудов ног уже через несколько секунд или 1–2 мин отмечается побледнение пальцев стоп (рис. 1.24). Для исследования сосудов верхних конечностей пациенту предлагают поднять руки вверх и несколько раз сжать кулаки. При нарушении кровообращения пальцы бледнеют.

Описан в 1939 г. американским хирургом S. S. Samuels.

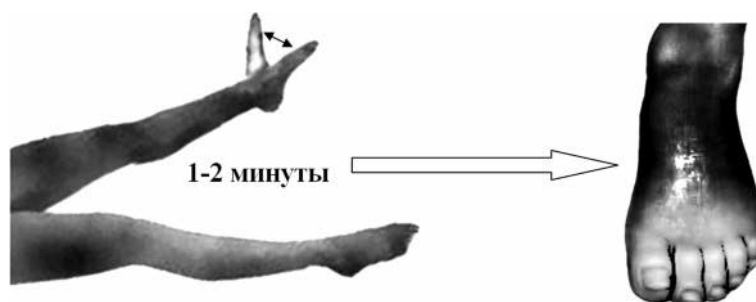


Рис. 1.24. Проба Сэмюэlsa

Симптом Ситенко (синоним – **симптом реактивной гиперемии**). Обследуемый находится 30 мин в положении лёжа. Далее на поднятую на 2–3 мин вверх нижнюю конечность накладывают манжету и раздувают её до исчезновения пульса на периферии. Конечность переводят в горизонтальное положение и через 3–5 мин снимают манжету. На здоровой конечности реактивная гиперемия стопы появляется через 30 с. Появление её через 1–1,5 мин свидетельствует о недостаточности кровообращения в конечности.

Описан хирургом М. И. Ситенко (1885–1940).

Симптом (проба) Тейкетса I. Метод функциональной диагностики некоторых поражений сосудов, заключающийся во внутривенном введении гепарина с последующей регистрацией реакции сосудов кожи.

Описан в 1929 г. американским хирургом G. de Takats.

Симптом (проба) Тейкетса II. Метод оценки степени нарушения кровоснабжения нижней конечности при облитерирующем эндартериите, заключающийся в определении времени, по прошествии которого наблюдается первый приступ перемежающейся хромоты при ходьбе со скоростью 2 шага в секунду (рис. 1.25).

Описан в 1932 г. американским хирургом G. de Takats.



Рис. 1.25. Симптом (проба) Тейкетса II

Симптом Тюффье. При одновременном пережатии магистральной артерии и вен конечности последние напрягаются только при развитом коллатеральном кровообращении.

Описан французским хирургом М. Th. Tuffier (1857–1929).

Симптом Хертцеля. Если наложить жгуты на артерии нижних конечностей и одну руку, то на другой руке артериальное давление у здорового человека поднимается на 7,5 гПа (5 мм рт. ст.), а при атеросклерозе сосудов – на 65 гПа (50 мм рт. ст.) и более.

Описан немецким учёным Е. Herzfeld.

Симптом (признак) Хилла (синонимы – **симптом Хилла–Флека, симптом Хилла–Тессье**). Повышение систолического артериального давления на 104–130 гПа (80–100 мм рт. ст.) в артериях нижних конечностей по отношению к систолическому давлению, измеряемому на лучевой артерии. У здоровых лиц разница не превышает 52 гПа (40 мм рт. ст.). Наблюдают при недостаточности полулунных клапанов аорты, гипертиреозе, артериовенозных анастомозах, а также при склерозе брюшного отдела аорты, стенозе артерий, отходящих от дуги аорты.

Впервые описан английскими физиологами L. E. Hill (1866–1952) и M. W. Flack (1852–1931).

Симптом Цеге-Мантейфеля II. Пульс то появляется, то исчезает на некоторых артериях при облитерирующем атеросклерозе артерий конечностей.

Описан хирургом В. Г. Цеге-Мантейфелем (1857–1926).

Симптом (проба) Шамовой. Ногу пациента поднимают выше уровня тела, на бедро накладывают манжетку, которую раздувают до прекращения кровотока. Затем манжетку снимают, а ногу пациента опускают в горизонтальное положение. Сохранение бледности ноги в течение более чем 30 с свидетельствует о наличии облитерирующего заболевания сосудов, питающих эту ногу.

Симптом Элера (синоним – **симптом Олера**). Бледные и холодные стопы ног при облитерирующих заболеваниях сосудов ног.

Описан в 1921 г. немецким врачом J. Oelner.

Синдром Даниелопулу. Глубокие сосудистые изменения при эндартериите, осложнённом гангреной конечности (рис. 1.26).

Синдром Образцова. Гипергликемия без глюкозурии, отмечаемая у пациентов с гангреной конечности на почве облитерирующих заболеваний сосудов нижних конечностей. При этом чем процесс тяжелее, тем больше сахара в крови.

Описан терапевтом В. П. Образцовым (1849–1920).



Рис. 1.26. Синдром Даниелопулу при облитерирующем эндартериите артерий ног

Наблюдение авторов

Синдром Оппеля I. Отсутствие артериального пульса на конечности, сочетающееся с пониженной местной температурой и низким венозным давлением. Наблюдается при отсутствии кровотока в магистральной артерии и стойком спазме коллатеральных сосудов.

Описан хирургом В. А. Оппелем (1872–1932).

Синдром Фальконера–Ведделля (синонимы – **костоклавикулярный синдром, костоклавикулярный компрессионный синдром, Falconer–Weddell costoclavicular syndrome**). Боль и венозный стаз в верхней конечности, исчезновение пульса на лучевой артерии, возможны трофические изменения кожи. Симптомы усиливаются при опускании плеч книзу и отведении конечностей назад в стойке «смирно». Синдром обусловлен уменьшением подключичного пространства и сдавлением подключичной артерии и плечевого сплетения – проявления и осложнения такие же, как при синдромах Наффзигера и Уиллешира–Груббека.

Описан в 1943 г. английскими врачами М. А. Falconer и G. Weddell.

Синдром (болезнь) Холта–Орама. Наследственный порок развития, заключающийся в дефекте межпредсердной перегородки, гипоплазии артерий и вен крупного калибра, а также дисплазии кисти (рис. 1.27).

Описан в 1957 г. английскими врачами М. Holt и S. Oram.

Синдром Шарко (синонимы – **перемежающаяся хромота, синдром Шарко–Эрба, claudicatio intermittens**). Появление или усиление боли в нижних конечностях при ходьбе в результате функционального или органического сужения кровеносных сосудов и недостаточного кровоснабжения мускулатуры конечностей. Судорожная боль и парестезии вынуждают пациента останавливаться. После короткого отдыха боль ослабевает или затихает.

Описан французским врачом J. M. Charcot (1825–1893).



Рис. 1.27. Внешний вид и рентгенограмма руки пациента с синдромом Холта–Орама

Приведено по: <http://www.pnas.org/content/96/6/2919/F2.large.jpg>, <http://www.learningradiology.com/images/cardiacimages1/cardiacgallerypages/Holt-Oram2-AEMC.jpg>

Триада Лериша. Признак окклюзии дистального отдела аорты – перемежающаяся хромота, отсутствие пульса на артериях нижних конечностей и импотенция.

Описана французским хирургом R. H. M. Leriche (1879–1955).

1.3. Специфические проявления окклюзионных поражений отдельных артерий

Симптом Вастони. При подозрении на поражение сонной артерии прижатие противоположной сонной артерии сопровождается головокружением, онемением верхних конечностей.

Симптом Глазго. Систолический шум, прослушиваемый над плечевыми артериями при сужении устьев подключичной артерии, плечевого ствола или аорты (рис. 1.28).

Описан американским врачом W. C. Glasgow (1845–1907).

Симптом Гуревича М. О. (синоним – **окулоостатический феномен**). Склонность к падению назад при конвергенции глаз и взгляде вверх и к падению вперед при дивергенции и взгляде вниз, сопровождающаяся шумом в ушах, головокружением и тошнотой. Наблюдается при окклюзионном поражении вертебробазилярных артерий и при сотрясении головного мозга.

Описан врачом М. О. Гуревичем (1878–1953).

Симптом Добротворского. Асимметрия пульса на лучевых артериях, а также уменьшение его наполнения и напряжения при выраженном экссудативном перикардите, обусловленные сдавлением подключичной артерии в начальной части плечевого ствола.

Описан хирургом В. И. Добротворским (1869–1937).

Симптом Итона. Снижение артериального давления и мягкость пульса на лучевой артерии при повороте головы в сторону больной конечности и одно-

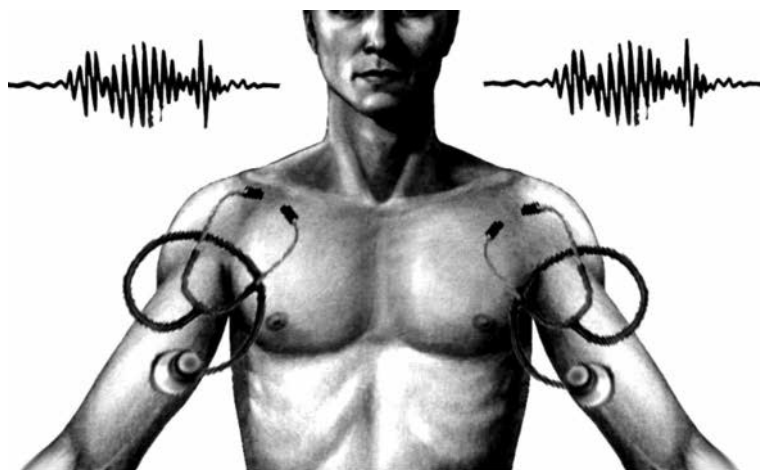


Рис. 1.28. Сужение устьев подключичных артерий при симптоме Глазго



Рис. 1.29. Симптом Либермейстера при воздушной эмболии

Приведено по: www.thecardiacicu.com

временным глубоким вдохом при синдроме передней лестничной мышцы (**синдроме Наффзигера**).

Симптом Либермейстера. Ранний признак артериальной воздушной эмболии – бледные пятна на языке (рис. 1.29) и чувство его онемения.

Описан немецким врачом К. Liebermeister (1833–1901).

Симптом Мочутковского. Исчезновение пульса на несколько секунд в лучевой или задней большеберцовой артерии при быстром и кратковременном её прижатии к кости (раздражение артерии) свидетельствует о спазме артерии, наступившем вследствие повышенной возбудимости артериальной стенки.

Описан в 1894 г. врачом О. О. Мочутковским.

Симптом Сиротинина–Куковерова. Появление (или усиление) систолического шума в точке выслушивания аортального клапана при поднятых руках (например, когда кисти рук пациента находятся на затылке) – признак атеросклероза восходящего отдела грудной аорты.

Описан терапевтами В. Н. Сиротининым и Н. Г. Куковеровым.

Синдром Барре–Льеу (синонимы – **шейная мигрень, синдром позвоночной артерии, синдром Бертчи–Решена**). Проявляется болью в области шеи и головы, вестибулярными и зрительными нарушениями. Боль начинается с шеи и распространяется на затылочную, теменную, височную и скуловую области, а затем иррадирует в области лба, глаза, уха, позвоночного столба, в верхнюю часть грудной клетки и верхние конечности. Может носить приступообразный или постоянный характер, быть одно- или двусторонней. Отмечают тошноту, головокружение, звон или шум в ушах, быструю утомляемость. Симптоматика нарастает при повороте головы. В основе синдрома лежит нарушение кровотока в позвоночной артерии (рис. 1.30), наиболее частой причиной которого являются спондилёз, остеохондроз, травмы и опухоли позвоночного столба.

Впервые описан французским невропатологом J. A. Barre (1880–1967) и китайским врачом Y. Ch. Liéou.

Синдром Брода. Признак окклюзионного поражения почечной артерии. При определении раздельного выделения почками крапинина разница не превышает 5–6 %. Увеличение этого показателя говорит о поражении той почки, со стороны которой отмечено уменьшение экскреции креатинина.

Синдром Врайта. Гиперабдукционный синдром – сдавление подключичной артерии сухожилием малой грудной мышцы и клювовидным отростком при поднятии и отведении руки.

Рис. 1.30. Концентрическое сужение правой позвоночной артерии при синдроме Барре-Льеу, обусловленное протрузией С6–С7 диска справа и артрозом унковертебрального сочленения на этом уровне (данные МРТ-ангиограммы)

Приведено по: http://nld.by/imagebase/ib199/ib_stat113.htm

Синдром Гавена (синоним – **синдром Хавена**). Боль в запястье, иррадирующая в плечо, исчезновение пульса на лучевой артерии. Заболевание вызвано сдавлением подключичной артерии лестничной мышцей.

Описан в 1949 г. американским врачом Н. Haven.

Синдром Денерея. Оклюзия почечных артерий.

Синдром Милликена–Зикерта. Сочетание преходящего головокружения и двоения в глазах, иногда с кратковременным расстройством сознания, обусловленное нарушением кровообращения в системе базилярной и позвоночных артерий.

Описан в 1971 г. американскими врачами С. Н. Millikan и R. G. Siekert.

Синдром Наффзигера (синонимы – **синдром лестничной мышцы**, **синдром шейных рёбер**, **синдром передней лестничной мышцы**, **syndromum musculi scaleni anterioris**, **скаленус-синдром**, **синдром Наффзигера–Хавена**, **синдром Наффзигера–Эдсона**, **синдром Наффзигера–Хавена–Козье–Дебеки**, **синдром Наффцигера**). Сдавление плечевого сплетения и подключичной артерии при наличии «шейных рёбер», врождённом увеличении поперечного отростка VII шейного позвонка, поражении шейно-грудного отдела позвоночного столба (рис. 1.31), а также при морфологических изменениях со стороны лестничной мышцы (чаще – гиперплазии или воспалительной инфильтрации и рубцовом перерождении) и её сухожилия (рис. 1.32), при некоторых особенностях анатомического строения плечевого пояса или пороках развития этой области. При определённом положении головы (опрокидывании назад, повороте в противоположную сторону), поднятии рук кверху лестничная мышца напрягается и сдавливает подключичную артерию в области I ребра. При этом отмечаются боль в плечевом поясе, которая иррадирует в кисть, резкая мышечная слабость, мышечная атрофия, особенно коротких мышц кисти, расстройство чувствительности, падение артериального давления и мягкость пульса на лучевой артерии при повороте головы в сторону по-





Рис. 1.31. Схема первого варианта синдрома Наффзигера: 1 – дополнительные рёбра шеи; 2 – первое ребро

Приведено по: http://www.eorthopod.com/images/ContentImages/shoulder/shoulder_thoracic_outlet/shoulder_thoracic_outlet_syndrome_causes01.jpg

Сочетание боли в области малой грудной мышцы с акропарестезией, побледнением и трофическими расстройствами кисти и пальцев, наблюдающееся при сдавлении сосудов подмышечной области и нервных стволов плечевого сплетения.

Описан американским врачом I. S. Wright (1901–1955).

Синдром Унтерхарншейдта (синоним – **синдром позвоночной артерии**).

У пациентов с шейным остеохондрозом позвоночника со сдавлением позвоночных артерий или при окклюзионном их поражении резкий поворот головы в сторону может привести к резкому снижению мышечного тонуса, что приводит к потере равновесия и падению, а иногда к потере сознания. В случае сохранения сознания отмечается шум в ушах.

Описан немецким невропатологом F. Unterharnscheidt.

Синдром Фольмана. Боли внизу живота у пациентов с облитерирующими заболеваниями сосудов нижних конечностей (окклюзии бедренных артерий или синдроме Лериша), обусловленные оттоком части крови по коллатералям из бассейна нижней брыжеечной артерии к ногам, в результате чего происходит «обкрады-

ражённой конечности с одновременным глубоким вдохом (**симптом Итона**). Периартериит усугубляет проявление синдрома. Надключичная ямка не выражена (выполнена тканями). Страдают чаще женщины в возрасте старше 30 лет.

Синдром носит имя американского хирурга Н. С. Naffziger (1884–1956), который в 1935 г. описал его совместно с коллегой А. W. Adson (последний демонстрировал пациентов со «скаленным» синдромом в 1927 г). Приблизительно в это же время о scalenus anticus syndrome сообщили врачи Н. Haven, А. J. Cosier и М. E. DeBakey.

Синдром Райта II (синоним – **синдром малой грудной мышцы**).



Рис. 1.32. Схема второго варианта синдрома Наффзигера со сдавлением артерии увеличенной передней лестничной мышцей (sclenus anticus syndrome)

Приведено по: <http://www.tosmri.com/images/history/hist-1956-tos.jpg>

вание» кишечника (стилл-синдром). Боли внизу живота носят схваткообразный характер, больше слева, возникают во время ходьбы, бега, сопровождаются болями в икроножных мышцах. При этом имеются все признаки облитерирующего заболевания сосудов ног с отсутствием пульсации на бедренных артериях.

1.4. Нарушения мезентериального кровообращения

Нарушения мезентериального кровообращения (НМК) – многообразные по своим клиническим проявлениям патологические состояния, варьирующиеся по симптоматике от незначительных расстройств, вызывающих дискомфортные явления со скудной клинической симптоматикой, до острых нарушений с тяжелейшим течением и высокой летальностью, которая, по данным различных авторов, достигает 50–100 %.

Выделяют:

острое нарушение мезентериального кровообращения (ОНМК или острая мезентериальная ишемия), характеризующееся внезапным (острым) прекращением артериального кровообращения в системах верхней и нижней брыжеечных артерий с развитием абсолютной ишемии кишечника;

хроническое нарушение мезентериального кровообращения (ХНМК), проявляющееся постепенным сужением брыжеечных сосудов и растянутым во времени нарушением кровообращения в их бассейне с хроническим (иногда волнообразным) течением.

Демографические изменения, происходящие в настоящее время в обществе (прогрессирующее старение населения экономически развитых стран наряду с процессом «омоложения» сосудистой патологии, ростом её частоты и тяжести проявлений), несомненно, делают проблему НМК чрезвычайно актуальной. Способствуют этому также многочисленные нерешённые проблемы диагностики и лечения, о чём свидетельствуют высокие показатели летальности при данной патологии, несмотря на последние достижения медицинской науки и практики. Если в конце XX в. удельный вес пациентов с ОНМК в структуре госпитализированных в хирургические стационары составлял 0,1–0,39 %, то в первое десятилетие нынешнего века этот показатель достиг 0,4–0,63 %. Средний возраст пациентов с ОНМК составляет $72,4 \pm 3,95$ года. Доминируют случаи развития острой абдоминальной ишемии у лиц женского пола (56,1–66,7 %).

С конца XIX в. (от времени первого анатомического наблюдения тромбоза брыжеечной артерии D. Tiedemann в 1843 г. и описания гангрены кишечника немецким патологом R. Virchow в 1847 г.) до середины XX в. в медицинской литературе описывались лишь единичные случаи заболевания, а патологическая анатомия и патологическая физиология происходящих нарушений изучались только в острых экспериментах на животных. Накопление числа клинических наблюдений НМК, рост заболеваемости, совершенствование методов

диагностики позволили перевести данную проблему из чисто теоретической в сугубо практическую плоскость.

Следует отметить, что вследствие схожести клинических проявлений и в силу некоторой инертности мышления довольно длительное время хирурги склонны были относить данную патологию к острой непроходимости кишечника, считая её одной из динамических форм заболевания (В. С. Савельев, И. В. Спиридонов, 1979). Однако ещё в 1903 г. А. А. Кадьян в работе «Повреждения и хирургические заболевания кишок и брыжейки» обращал внимание хирургов на то, что «...при всей клинической схожести данных патологий закупорка сосудов брыжейки всё же является самостоятельным заболеванием, требующим отличных подходов к диагностике и лечению». В настоящее время НМК признано самостоятельным заболеванием, имеющим свою рубрику (K55) в МКБ 10-го пересмотра. Данное отличие носит принципиальный характер, так как акцентирует внимание врача на сосудистой проблеме, определяя основное направление для её коррекции – вмешательство должно осуществляться в первую очередь на сосудистом русле и только потом должно быть дополнено манипуляциями на кишечнике. Касаясь лечебных аспектов, следует отметить, что ещё в 1939 г. G. R. Murray и J. MacKenzie предлагали применение гепарина при мезентериальном тромбозе. Идея эмболектomie (тромбэктomie) из брыжеечных сосудов принадлежит хирургу В. Г. Цеге-Мантейфелю, который высказал её в 1913 г. А первое успешное извлечение тромбозембола из верхней брыжеечной артерии выполнил в 1951 г. английский хирург Н. Stewart.

Этиология и патогенез заболевания. В соответствии с этиологическими принципами и патогенетическими механизмами острую мезентериальную ишемию разделяют на три принципиально различных типа.

Тромботический тип развивается в результате острого артериального тромбоза проксимального сегмента сосуда (чаще всего устья верхней брыжеечной артерии) на фоне атеросклеротического поражения сосудов, сердечной недостаточности, гиперкоагуляции, полицитемии, травмы, панкреатита, приёма оральных противозачаточных препаратов или вследствие опухолевых процессов.

Эмболический тип развивается вследствие окклюзии, вызванной смещением с током крови эмболов (тромбоземболов), первоначально возникающих в проксимальных отделах сердечно-сосудистой системы (на фоне пороков сердца, мерцательной аритмии, ИБС, пристеночного тромбоза левого желудочка сердца после инфаркта, расстройств коагуляции, аневризм аорты). При этом тромбоземболы склонны к фрагментации и смещению в дистальные отделы сосуда, вызывая сегментарный тип прерывистой ишемии кишечника.

Неокклюзивный (неокклюзионный) тип чаще всего развивается на фоне резкого снижения системного кровотока, обусловленного атеросклерозом мезентериальных артерий и низким сердечным выбросом, спазмом брыжеечных сосудов, гиповолемией (вследствие шока, сепсиса, дегидратации, арит-

мии). Возможна комбинация всех трёх типов факторов. В дальнейшем в зависимости от выделяемых вариантов течения (с компенсацией, субкомпенсацией и декомпенсацией кровотока) последовательно реализуются три патогенетические стадии заболевания – *ишемия, некроз кишки (гангрена) и перитонит*. Некоторые авторы отдельно выделяют ещё и стадию *динамической кишечной непроходимости*.

В *стадию ишемии* полностью (или практически полностью) прекращается кровообращение в стенке кишечника. Клинические проявления обусловлены преимущественно рефлекторными реакциями. В *стадии гангрены* в кишечной стенке прогрессируют некротические процессы. Кишечная стенка постепенно теряет свои барьерные функции – начинается процесс транслокации бактерий (из просвета кишечной трубки в портальную систему и лимфатические коллекторы, а оттуда – в системный кровоток, стимулируя развитие септической реакции), которые свободно проникают в брюшную полость, способствуя переходу процесса в третью стадию – *стадию перитонита*.

Клиника ОНМК. На I стадии заболевания развиваются острые, очень интенсивные («морфинные», нестерпимые) боли в животе, от которых пациент кричит, стонет, не может найти себе места. Исключение составляет развитие венозного мезотромбоза, когда заболевание развивается постепенно, исподволь. Наличие выраженного болевого синдрома (иногда с явлениями шока, падения АД) при отсутствии объективных данных (мягкий живот, мало болезненный при пальпации, без чёткой локализации) – это уже повод предположить наличие ОНМК. Из других жалоб пациентов обращают на себя внимание тошнота и рвота (в более поздние сроки – с примесью несвежей крови). В отличие от кишечной непроходимости в начале заболевания у пациентов значительно чаще отмечается жидкий стул. Стул типа «малинового желе» отмечается достаточно редко, преимущественно на поздних стадиях развития заболевания (начиная с развития некроза кишечной стенки). При объективном исследовании чаще всего живот бывает симметрично вздут, участвует в акте дыхания, мягкий и малоболезненный. Нередко I стадия завершается «фазой мнимого благополучия», когда в результате некроза нервных окончаний, развития парабактериального торможения в центральной нервной системе существенно уменьшается болевой синдром, что расценивается пациентом как «исчезновение болезни».

На II стадии заболевания развивается гангрена кишечника, для которой характерна кишечная непроходимость (резкое симметричное вздутие живота, отсутствие перистальтических шумов, появление положительных симптомов Матье–Склярова, Спасокукоцкого, Кивуля, Бейли и др., рентгенологических симптомов илеуса – симптомов Штирлина, Кейси, чаш Клойбера). На этой стадии может определяться **симптом Мондора I** (пальпируемое болезненное тестоватое опухолевидное образование, мало смещаемое, обусловленное отёком и геморрагическим пропитыванием кишки и её брыжейки).

Прогрессирование процесса приводит к появлению в III стадии заболевания классической перитонеальной симптоматики.

Диагностика ОНМК. Лабораторные показатели при данном заболевании весьма неспецифичны. Многие авторы указывают на специфичный для данного процесса высокий лейкоцитоз (гиперлейкоцитоз) с выраженным сдвигом формулы влево. Ряд исследователей указывают на повышение у пациентов с ОНМК уровня лактата в сыворотке крови (этот показатель имеет 100 %-ную чувствительность при 40 %-ной специфичности). Для диагностики заболевания применяют специальные методы обследования.

Обзорная рентгенография живота. Специфической рентгенсемиотики не существует. Ряд авторов отмечают при ОНМК симптом «безгазового живота» (диффузное матовое затемнение при малом или практически полностью отсутствующем скоплении газов в кишечнике), ригидность и утолщение кишечной стенки (симптом характерен для стадии инфаркта и перитонита и возникает достаточно поздно). Как характерный признак терминальной стадии рассматривается наличие пузырьков газа в стенке кишки (симптом интрамурального газа). Контрастное исследование ЖКТ путём оценки пассажа водной взвеси сульфата бария мало информативно (отмечено, что применение данного подхода при подозрении на ОНМК затягивает сроки выполнения информативных методов обследования и хирургического лечения).

Ультразвуковое исследование. Выявляет неспецифические признаки заболевания (утолщение кишечной стенки и наличие свободной жидкости в брюшной полости). Отличить ишемию от воспалительной инфильтрации кишечной стенки с помощью УЗИ практически невозможно. Описаны случаи выявления тромбоза брыжеечных вен и окклюзии брыжеечной артерии при выполнении цветного дуплексного сканирования (данная методика – единственный ультразвуковой метод, позволяющий это сделать).

Компьютерная томография. Чувствительность этого метода изучена к настоящему времени недостаточно. В литературе можно найти неоднозначные трактовки его эффективности при ОНМК. Одно несомненно – отдельные специфические признаки заболевания (например, наличие газа в брыжейке и стенке кишки, инфильтрация кишечной стенки) выявляются достаточно хорошо (рис. 1.33). Способ эффективен при венозном мезотромбозе, поскольку позволяет установить наличие тромбов в системе воротной вены.

Ангиография. Данный метод обладает высокой специфичностью в выявлении ОНМК, поскольку позволяет довольно точно определить характер и уровень окклюзии мезентериальных сосудов. Для детализации поражения ангиографию следует выполнять во фронтальной и боковой проекциях.

Лапароскопия. Высокоспецифичный и информативный метод диагностики ОНМК. Он может служить как для диагностики (при подозрении на нарушение мезентериального кровообращения), так и для уточнения распространённости и давности процесса, а также для определения показаний к хирургическому лечению. К настоящему времени установлены достаточно чёткие



Рис. 1.33. Компьютерная томография живота при острой окклюзии верхней брыжеечной артерии с развитием гангрены тонкой кишки

Приведено по: [http:// www. joplink. net/prev/200501/02_fig7. jpg](http://www.joplink.net/prev/200501/02_fig7.jpg)

лапароскопические признаки ОНМК: 1) изменение цвета петель кишечника (от неестественно бледного до цианотичного в ранний период заболевания до кирпично-красного и чёрного в стадии гангрены); 2) отсутствие пульсации краевых сосудов кишки; 3) изменение сосудистого рисунка в кишечной стенке (в норме он имеет поперечный характер, а с развитием заболевания этот рисунок исчезает и появляется большее число сосудов, ориентированных по ходу кишки); 4) специфический выпот, наличие фибрина – в терминальной стадии заболевания.

Диагностическая лапаротомия. Высокоспецифичный метод диагностики ОНМК, способствующий установлению большинства форм заболевания (рис. 1.34).

В *эпонимическом* плане целесообразно привести следующие симптомы и синдромы.

Симптом Блинова. Повышение артериального давления у пациентов с тромбозом брыжеечных сосудов.

Описан в 1962 г. хирургом Н. И. Блиновым.

Рис. 1.34. Некроз кишечника, обусловленный тромбозом в системе верхней брыжеечной артерии (интраоперационная картина)

Наблюдение авторов



Симптом Мондора I (синоним – **симптом Мондора–Кадьяна**). При тромбозмболии (тромбозе) брыжеечных сосудов в период развития паралитической кишечной непроходимости пальпируется «опухоль» тестоватой консистенции, представляющая собой раздутую отёчную кишку с имбибированной кровью брыжейкой.

Описан французским хирургом Н. J. Mondor (1885–1962).

Синдром Дегоса–Делора–Трико (синонимы – **злокачественный атрофический папулёз, болезнь Дего, болезнь Дегоса, папулёзно-чешуйчатый атрофический дерматит, болезнь Кельмейера–Дегоса, синдром Кельмейера–Дегоса, папулёз, кожнослизистокишечный синдром, кожнокишечный диссеминированный тромбангит, капельная рубцующаяся фарфороподобная эритема**). Редко встречающееся заболевание, которое проявляется кожными симптомами и заканчивается летально при явлениях «острого живота». Вначале на коже появляются рецидивирующие светло-розовые слегка отёчные папулёзные высыпания, центр которых через некоторое время стягивается, окраска становится белой, измененная ткань отторгается, а на этом месте открывается отграниченная язва с каймой гиперемии. Через несколько недель или месяцев отмечаются сильная боль в надчревной области, рвота кровью, лихорадка, а через несколько дней наступает летальный исход. При аутопсии обнаруживают тромбоз вен толстой кишки и её некроз без перфораций.

Описан в 1962 г. французскими врачами R. G. Degos, J. Delort и R. Tricot.

Синдром Лобри–Сулля. Сочетание избыточного содержания газов в желудке и толстой кишке с высоким стоянием купола диафрагмы при атеросклерозе коронарных и брыжеечных сосудов, обусловленное гипокинезией пищеварительного тракта.

Описан французскими врачами Ch. Laubry (1872–1941) и P. L. J. Soulle (1903–1960).

Синдром (болезнь) Ортнера II (синонимы – **атеросклеротическая интестинальная диспраксия, брюшная ангина**). Приступообразная боль в животе, рвота, вздутие живота, запор, одышка. Болевой синдром провоцируется физической и пищевой нагрузкой. Заболевание развивается в пожилом воз-

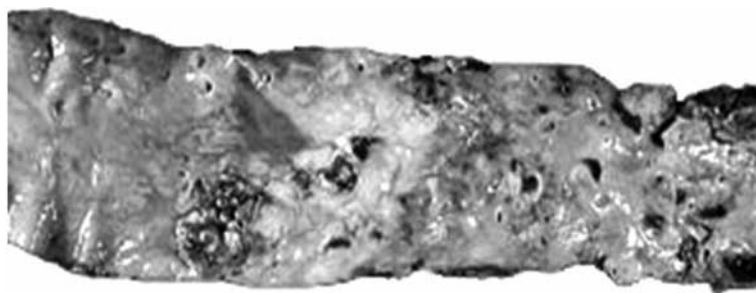


Рис. 1.35. Выраженный атеросклероз аорты с кальцинозом, распадом бляшки и закрытием устья верхней брыжеечной артерии (аутопсийный материал)

расте в результате нарушения кровообращения в мезентериальных сосудах вследствие их поражения атеросклерозом (рис. 1.35).

Описан австрийским врачом N. Ortner (1865–1935).

1.5. Проявления артериальных аневризм

Аневризма (от лат. *aneurysmo* – расширяю) – это патологическая дилатация сосудистой стенки более чем в 2 раза по сравнению с неизменённым участком или нормальным для данного пола и возраста диаметром артерии, возникающая под воздействием разнообразных факторов, снижающих прочность и эластичность сосудистой стенки. По локализации аневризмы артерий подразделяются на аневризмы периферических артерий, аневризмы висцеральных артерий (органные аневризмы) и аневризмы аорты.

В зависимости от механизмов формирования и строения различают следующие виды аневризм: 1) истинные (мешотчатые и веретенообразные), когда стенка представлена всеми тремя слоями артерии; 2) ложные, или псевдоаневризмы (дефект в стенке артерии, обычно травматического происхождения, связан с околоартериальной полостью, а стенкой такой аневризмы является соединительная ткань); 3) расслаивающиеся аневризмы (кровь проникает между слоями сосудистой стенки, вследствие чего происходит отслойка интимы или слоя «интима–мышечная оболочка» с формированием нового просвета сосуда, при этом отслоившийся участок нередко перекрывает кровоток по основному просвету сосуда или коллатералям, приводя к развитию острой артериальной недостаточности в бассейне кровообращения данной артерии) (рис. 1.36).

Причины возникновения и механизмы развития. Аневризмы артерий могут быть обусловлены врождённым заболеванием стенки сосуда (синдром Марфана, синдром Элерса–Данлоса, болезнь Эртгейма, кистозный медианекроз, дисплазия, коарктация и др.), атеросклерозом, травмой, сифилитическим и микотическим процессами, поражением сосуда на фоне эндокринной пато-

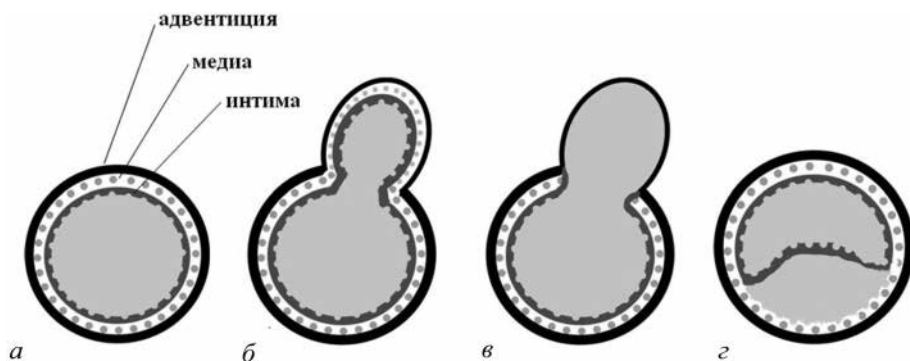


Рис. 1.36. Разновидности артериальных аневризм: а – нормальная структура артериального сосуда; б – истинная аневризма; в – ложная аневризма; г – расслаивающаяся аневризма

логии (диабетическая ангиопатия) и другими причинами. Таким образом, они могут носить как врождённый, так и приобретённый характер. Кроме того, аневризма образуется иногда сразу за сужением сосуда (постстенотическая аневризма).

Истинные аневризмы – локализованные поражения артерий в виде бухтообразных выпячиваний их стенки (рис. 1.37), которые имеют мешотчатую или веретенообразную форму и затрагивают все три слоя артериальной стенки. Причины истинных аневризм артерий – дегенерация сосуда (в 70–80 % случаев атеросклеротического генеза), преимущественно его внутреннего слоя. Среди других причин истинных аневризм следует назвать хроническую слабость соединительной ткани (при синдроме Марфана и Элерса–Данлоса) или вследствие кистозного, медиального или постстенотического некроза участка сосудистой стенки. Гораздо реже причиной истинной аневризмы может стать инфекционный фактор (сифилис, грибковое поражение). Расположение аневризмы, как правило, соответствует месту отхождения других сосудов (например, для брюшной аорты это место отхождения почечных артерий).

Ложные аневризмы – локализованные поражения артерий после травмы её стенки и формирования паравазальных гематом с трансформацией последних в полость, связанную с просветом сосуда (рис. 1.38). В отличие от истинной аневризмы ложная не имеет в своей структуре всех слоёв артериальной стенки. В большинстве случаев она даже не выстлана эндотелием. При одновременном поражении артерии и вены может развиваться артериовенозная аневризма, которая, как правило, тоже носит ложный характер.

Особый вариант аневризмы – *расслаивающаяся аневризма* (рис. 1.39), когда после надрыва интимы происходит отслойка внутренней оболочки артерии (или интимы вместе с мышечным слоем). При этом образуется скопление (поток) крови в самой стенке сосуда. Отслоение интимы может быть на значительном расстоянии, что блокирует кровоток в бассейне кровоснабжения дан-

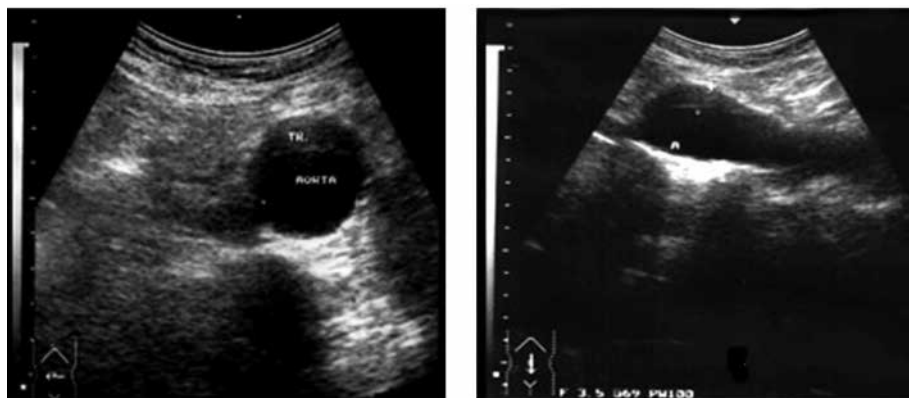


Рис. 1.37. Истинные аневризмы аорты: а – мешковидная; б – веретенообразная
Приведено по: А. И. Кушнеров (2006) (<http://nld.by/slpresent/kushnerov/aneurysm.htm>)

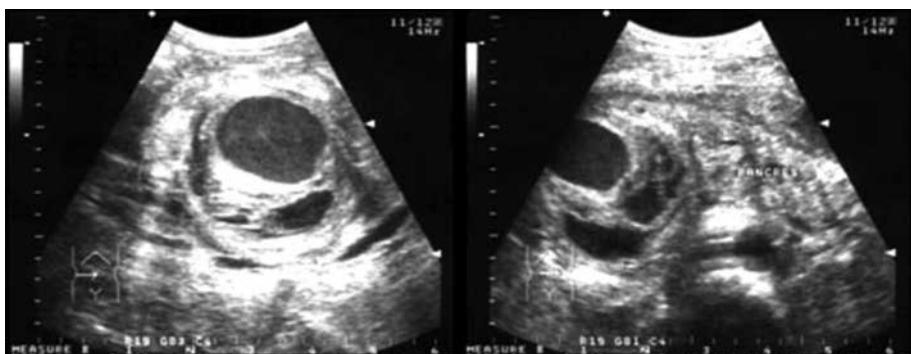


Рис. 1.38. Ложная аневризма селезёночной артерии после перенесённого некротизирующего панкреатита

Приведено по: А. И. Кушнеров (2006) (<http://nld.by/slpresent/kushnerov/aneurysm.htm>)

ной артерии и приводит к развитию острой артериальной недостаточности (рис. 1.40). Кровь через разрыв интимы входит внутрь стенки аорты и распространяется между внутренними двумя третями и наружной третью меди. По мере продвижения вдоль стенки сосуда она «создаёт» двухпросветную аорту. Кровь, поступающая в новый (ложный) канал в стенке аорты, возвращается в её просвет (истинный канал) где-то дистальнее. Ложный канал может достаточно долго оставаться открытым, функционируя наравне с истинным. Он может стать доминантным, сдавливая основной просвет аорты и перекрывая устья отходящих от неё артерий. В некоторых случаях со временем происходит спонтанное тромбирование ложного канала. Подобное самостоятельное «излечение» происходит преимущественно при расслоении нисходящей аорты, и, вероятно, этот процесс и отвечает за выживание отдельных пациентов, не подвергавшихся хирургическому лечению.

Частота расслаивающихся аневризм аорты составляет 5–10 случаев на 1 млн населения ежегодно. Среди аневризм аорты различного происхождения расслаивающие аневризмы составляют 6 %. Поперечно ориентированный разрыв интимы в 61 % случаев обнаруживается в точке, расположенной на несколько сантиметров выше аортального клапана, в 16 % – между отхождением левой подключичной ар-

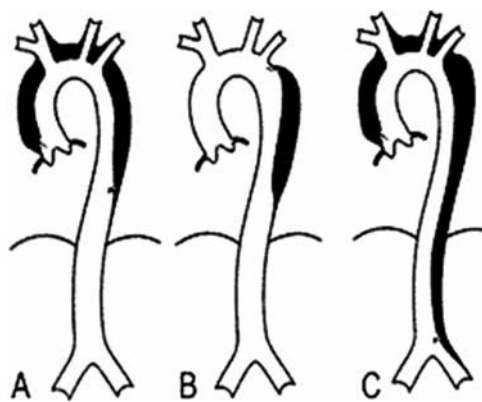


Рис. 1.39. Типы расслаивающей аневризмы аорты: тип А – расслоение начинается выше правой коронарной артерии и переходит на нисходящую аорту; тип В – расслоение начинается ниже отхождения левой подключичной артерии; тип С – расслоение типа А с абдоминальным распространением расслоения до бифуркации аорты

Приведено по: А. И. Кушнеров (2006) (<http://nld.by/slpresent/kushnerov/aneurysm.htm>)



Рис. 1.40. Расслаивающая аневризма аорты (по данным УЗИ)

Приведено по: А. И. Кушнеров (2006) (<http://nld.by/slpresent/kushnerov/aneurysm.htm>)

терии и *ligamentum arteriosum*. Менее типичными местами разрыва интимы являются нисходящая аорта (9 %), дуга аорты (8 %) и брюшная аорта (2 %). Без лечения 25 % пациентов умирают в течение 24 ч, 50 % – в течение 48 ч и только 10 % проживают 1 год.

Таким образом, по строению аневризмы бывают истинными (все три слоя артерии участвуют в формировании аневризмы) и ложными (этот принцип не соблюдается, например, при посттравматических аневризмах).

По анатомическому принципу выделяют:

аневризмы аорты (грудного и брюшного отделов: грудного – восходящей аорты, дуги аорты и нисходящей аорты, брюшного – супраренальная, ренальная, инфраренальная, бифуркационная аневризма аорты (95 % аневризм располагается ниже почечных сосудов));

аневризмы периферических артерий;

аневризмы сердца;

артериальные аневризмы и артериовенозные мальформации головного мозга;

висцеральные аневризмы другой локализации.

Клиническое течение аневризмы брюшного отдела аорты. Течение скрытое, симптоматика скудная. В начале заболевания пациент чувствует периодические боли в животе без чёткой локализации, пульсацию. По мере расширения аневризмы при обследовании слева от позвоночника выявляют пульсирующее опухолевидное образование, над которым выслушивается систолический шум. Позднее присоединяется боль в животе после приёма пищи, отмечаются явления перемежающейся хромоты. Если задняя аневризма сдавливает корешки спинного мозга, боль становится нестерпимой. Более чем в 40 % случаев аневризму обнаруживают случайно (например, при обследовании по поводу другого заболевания (рис. 1.41)) или при развитии осложнений (разрыв аневризмы или её расслоение). В этих случаях отмечают сильнейшие боли в животе и признаки внутреннего кровотечения. Частота разрыва колеблется от 10 % (при диаметре аневризмы 5,5 см) до 40–80 % (при диаметре 8 см и более). Диагностика основывается на обнаружении пульсирующей опухоли в животе, обзорной рентгеноскопии брюшной полости (более чем в 80 % случаев кальцификация стенки аорты видна на снимке), ультразвуковом исследовании, аортографии, компьютерной или рентгеновской томо-

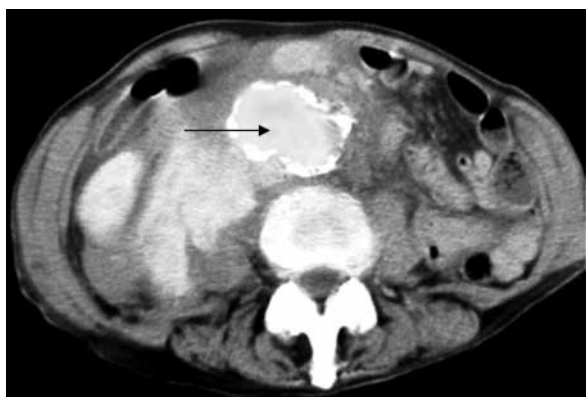


Рис. 1.41. Аневризма брюшного отдела аорты с кальцинозом стенок (обозначена стрелкой)
Наблюдение авторов

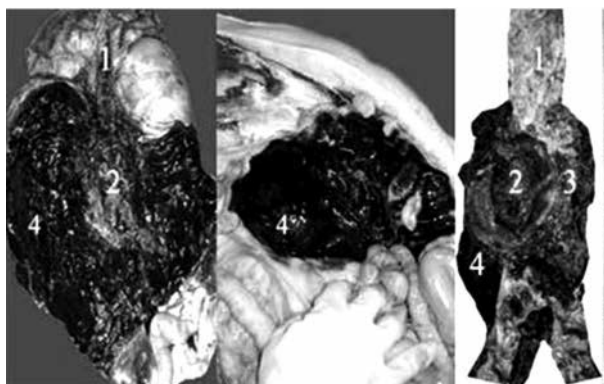


Рис. 1.42. Расслаивающая аневризма брюшного отдела аорты с разрывом и формированием большой парааортальной гематомы (аутопсия): 1 – аорта выше аневризмы; 2 – отслоившаяся интима; 3 – стенка аневризмы; 4 – парааортальная гематома

графии (послойные рентгеновские снимки), доплерографии и других методах диагностики (рис. 1.42).

Клиническое течение аневризмы грудного отдела аорты. Пациенты жалуются на слабость, шум в ушах, потемнение в глазах, головную боль. Кожные покровы их бледные. Иногда вследствие сдавления верхней полой вены или трахеи могут наблюдаться одутловатость верхней половины туловища, синюшность кожных покровов, изменение голоса, затруднение дыхания. Обследование пациента выявляет клинические признаки недостаточности аортального клапана с характерным шумом в сердце. На рентгенограмме грудной клетки видно значительное расширение восходящей аорты (рис. 1.43). При нарастании симптомов недостаточности кровообращения (вследствие попадания крови обратно в сердце через расширенный аортальный клапан) пациент может умереть.

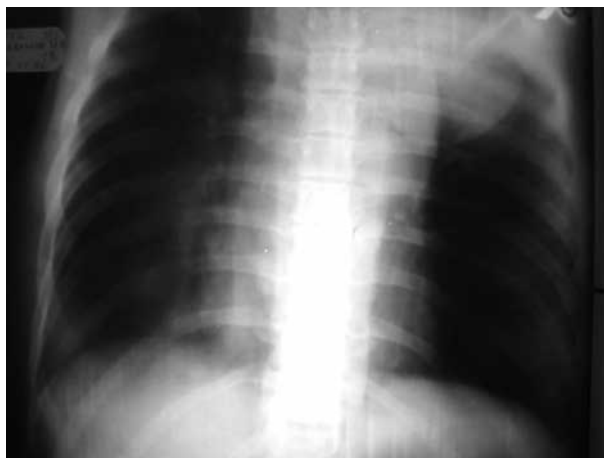


Рис. 1.43. Разрыв аневризмы грудного отдела аорты (на рентгенограмме видны контуры аневризмы и расширенная тень средостения)

Наблюдение авторов

Клиническое течение аневризмы дуги аорты. Атеросклеротическое поражение дуги аорты развивается у пациентов старше 60 лет. Симптомы заболевания схожи с симптомами атеросклеротического поражения сосудов сердца (ишемическая болезнь сердца), сосудов головного мозга (нарушение памяти, мышления, слабоумие). Аневризма может сдавливать ветви дуги аорты, вызывая соответствующие клинические симптомы. При травматическом происхождении аневризмы пациенты жалуются на боль в грудной клетке, осиплость голоса (парез возвратного нерва), одышку. На рентгенограмме грудной клетки выявляют расширение дуги аорты и отложение кальция в её стенке.

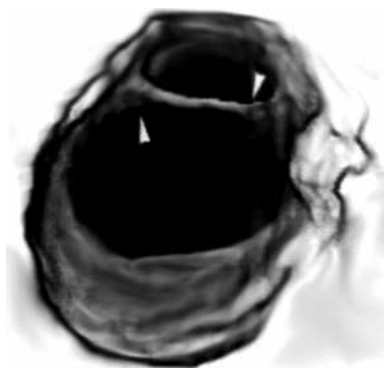


Рис. 1.44. Расслаивающаяся аневризма аорты при спиральной томографии (стрелками обозначена отслоенная интима аорты)

Приведено по: http://www.celt.ru/articles/art_116.phtml

Аортография и компьютерная томография помогает точно установить локализацию и характер изменений стенки дуги аорты (рис. 1.44).

Клиническое течение аневризмы нисходящего отдела грудной аорты. Болеют чаще мужчины в возрасте 50–70 лет. Симптомы заболевания определяются сдавлением нервных корешков, пищевода, левого лёгкого и тел позвонков. Заболевание сопровождается артериальной гипертензией. Пациенты жалуются на сильную боль между лопатками, затруднения при проглатывании пищи. Сдавление пищевода приводит к нарушению питания его стенки, сопровождается небольшими пищеводными кровотечениями. Эти кровотечения являются предвестниками прорыва аневризмы с образованием аортопищеводного соустья (свища).

Кроме того, у пациентов возникают повторяющиеся лёгочные кровотечения. Основной метод диагностики – рентгенография. На рентгенограмме грудной клетки обнаруживается расширение аорты (рис. 1.45). Для атеросклеротической аневризмы характерен веретенообразный вид дефекта, а для сифилитического поражения – мешковидный. Если в основе заболевания лежит атеросклероз, то аневризма обычно располагается в верхнем отделе нисходящей аорты. Сифилитическая аневризма может располагаться в любом участке этого сосуда. Кроме того, на снимках можно увидеть изменения в телах грудных позвонков.

Диагноз подтверждается с помощью компьютерной томографии, а также аортографии.

Клиническое течение аневризмы периферических сосудов. Характерными для этой аневризмы симптомами являются признаки нарушения кровоснабжения конечности или органа. Одновременно выявляют ухудшение от-

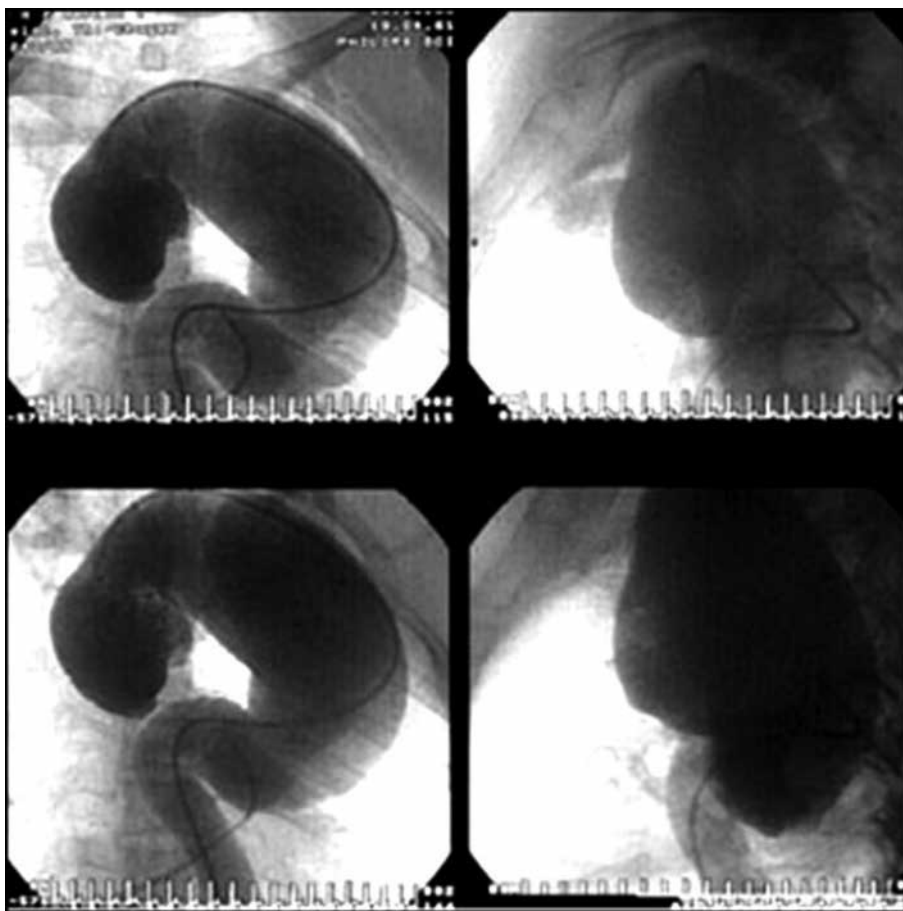


Рис. 1.45. Аортография при аневризме дуги аорты
Приведено по: <http://www.eurodoctor.ru/files/berlin/aneurism2.jpg>



Рис. 1.46. Посттравматическая аневризма плечевой артерии (данные ангиографии)

Приведено по: http://nld.by/498/stat14_4.jpg

тока венозной крови из-за сдавления рядом лежащей вены. Пациент испытывает сильные боли в области локализации аневризмы. Участок больной конечности становится бледным, холодным на ощупь. Над аневризмой определяется пульсирующая опухоль с выслушиваемым над ней систолическим шумом. Если кровообращение не восстановлено в результате лечения или перераспределения крови по коллатеральным сосудам, развивается гангрена. Другими осложнениями могут быть: тромбозы и эмболии нижележащих отделов сосуда, разрыв аневризмы с кровотечением. При длительном существовании аневризмы артерии какого-либо внутреннего органа могут развиваться признаки сдавления или оттеснения соседних органов с нарушением их функции.

Диагноз аневризмы подтверждается с помощью ультразвуковой доплерографии, компьютерной томографии, ангиографии (рис. 1.46, 1.47).

С *эпонимической* точки зрения целесообразно выделить следующие признаки аневризм.

Аневризма Бржозовского (синоним – **концевая аневризма Бржозовского**). Травматическая артериовенозная аневризма, при которой полный поперечный разрыв артерии и вены приводит к сообщению центрального конца артерии с периферическим концом вены.

Описана хирургом А. Г. Бржозовским (1870–1961).

Аневризма Расмуссена. Аневризма артерии, находящаяся в полости туберкулёзной лёгочной каверны. Разрыв этой аневризмы – наиболее частая причина массивного лёгочного кровотечения при туберкулёзе.

Описана датским патологоанатомом F. U. Rasmussen (1834–1877).

Симптом Бабеша. При аневризме брюшного отдела аорты отмечаются ригидность мышц передней брюшной стенки и повышенная её чувствительность в проекции селезёночной артерии.

Описан румынским врачом V. Babes (1854–1926).

Симптом Боццоло I. Выраженное раздувание крыльев носа при аневризме грудной аорты.

Описан итальянским врачом C. Bozzolo (1845–1920).

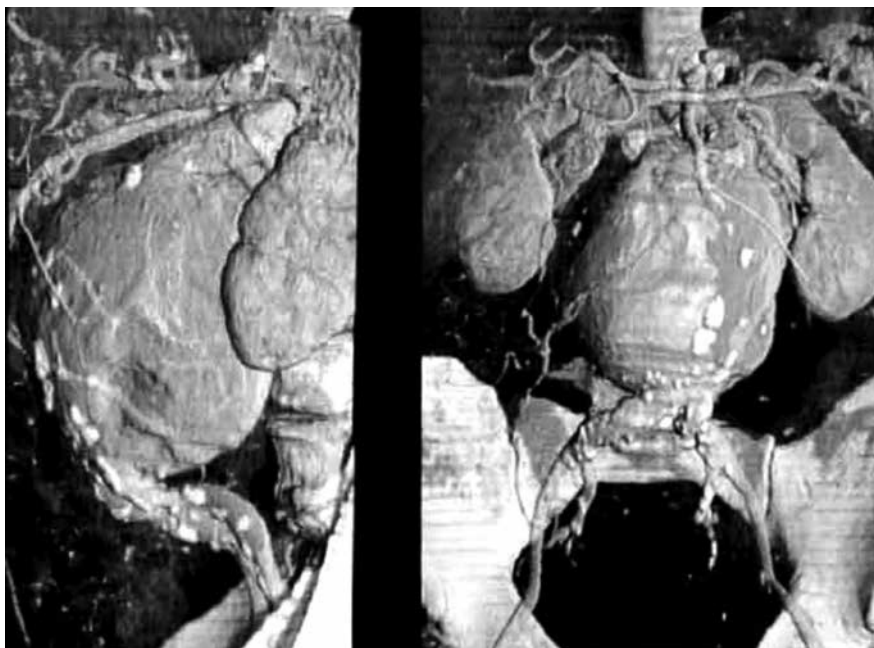


Рис. 1.47. Аневризма брюшного отдела аорты (данные спиральной 3D-томографии)
Приведено по: <http://www.chirurgiavascolarepadova.it/images/angioTC-AAA-web.jpg>

Симптом Боццоло II. Видимая на глаз пульсация артерий, расположенных на внутренней поверхности крыльев носа, – непостоянный признак аневризмы грудной аорты.

Описан итальянским врачом С. Bozzolo (1845–1920).

Симптом Бренема. Замедление пульса, нарастание диастолического давления и исчезновение сердечных шумов при надавливании пальцами на опухоль конечности, выявляемые при артериовенозной аневризме.

Симптом Герхардта III. Отсутствие движений гортани во время дыхания при аневризме аорты.

Описан немецким врачом С. А. Ch. J. Gerhardt (1833–1902).

Симптом Дельбе. Отсутствие периферического пульса на конечности, не сопровождающееся нарушениями окраски и температуры стопы (кисти), – признак достаточности коллатерального кровообращения при артериальной аневризме (рис. 1.48).

Описан французским хирургом Р. Delbet (1866–1924).

Симптом Добровольской I. После подсчёта пульса на лучевой артерии и определения артериального давления приводящую артерию прижимают выше аневризматического мешка, при этом пульс урежается на 10–15 уд/мин, а давление повышается на 73 гПа (10–12 мм рт. ст.). Симптом типичен для артериовенозной аневризмы или артериального свища.

Описан в 1927 г. хирургом Н. А. Добровольской.



Рис. 1.48. Посттравматическая аневризма правой подмышечной артерии после вправления привычного вывиха плеча (клинически проявлялся симптомом Дельбе)

Наблюдение авторов

Симптом Дорендорфа. Сглаженность одной из надключичных ямок при аневризме дуги аорты.

Описан в 1907 г. немецким врачом Н. Dorendorf.

Симптом Драммонда. Лёгкое дуновение из ноздрей пациента в момент систолы при аневризме аорты.

Впервые описан английским врачом D. Drummond (1852–1932).

Симптом Кеню–Мюре. Если пациенту с аневризмой магистрального сосуда конечности сдавить сосуд и после этого произвести его пункцию на периферии, то кровь через иглу будет выделяться только при наличии коллатерального кровообращения.

Впервые описан французским хирургом E. A. V. A. Quenu (1852–1933).

Симптом (проба) Квеккенштедта. Сдавление яремных вен до полного прекращения в них кровотока вызывает застой в венах головного мозга и повышение давления спинномозговой жидкости в 2–3 раза. Отсутствие повышения давления свидетельствует о патологии (тромбоз поперечного и сигмовидного синуса на стороне правой или левой яремной вены, где давление не повышается).

Описан врачом Н. Н. G. Queekenstedt.

Симптом Корригена. Резкая, чётко видимая пульсация передней стенки живота (особенно в области надчревя) – признак аневризмы брюшной аорты. Может наблюдаться также при гиперкинезии сердца.

Описан ирландским врачом D. J. Corrigan (1802–1880).

Симптом (феномен) Крейцфукса II. Выявляемое рентгенологически вдавление на передней стенке пищевода и оттеснение его дугой аорты кзади и вправо, наблюдаемое в правой боковой проекции. Может отмечаться при формировании аневризмы дуги аорты или атеросклеротическом поражении дуги аорты с её расширением.

Описан в 1921 г. австрийским рентгенологом S. Kreuzfuchs.

Симптом Куршманна. Смещение трахеи при аневризме аорты.

Описан немецким врачом H. Curschmann (1846–1910).

Симптом Оливера (синоним – **симптом Оливера–Кардарелли**). Передача пульсации дуги аорты на бронх, трахею, гортань. Визуально отмечают смещение гортани вверх и вниз синхронно с пульсовыми ударами. Для определения симптома пациент сильно отклоняет голову назад и закрывает рот, а исследующий двумя пальцами слегка перемещает вверх щитовидный хрящ, приближая, таким образом, дугу аорты к проходящему под ней левому бронху. Наблюдают при аневризме дуги аорты, облитерирующем медиастините, кардите и перикардите, базедовой болезни, опухолях средостения (расположенных между дугой аорты и левым бронхом), болезни Гленара.

Описан английским врачом W. S. Oliver (1836–1908) и итальянским врачом A. Cardarelli (1831–1926).

Симптом Ортнера. Сдавление возвратного нерва при аневризме дуги аорты, вследствие чего у пациента отмечаются охриплость голоса (афония) и признаки дисфагии (рис. 1.49).

Описан австрийским врачом N. Ortner (1865–1935).



Рис. 1.49. Аневризма восходящей части дуги аорты, клинически проявляющаяся симптомами Переса и Ортнера (данные УЗИ сердца)

Приведено по: <http://www.medison.ru/si/art240.htm>

Симптом Переса. При опухолях средостения или аневризме дуги аорты появляется выслушиваемый над грудиной шум трения при поднятии и опускании рук (рис. 1.49).

Описан в 1889 г. испанским врачом J. Perez.

Симптом Потена III. Увеличение поперечника зоны притупления перкуторного звука на уровне прикрепления III ребра к груди – вероятный признак аневризмы аорты.

Описан французским врачом P. Ch. E. Potain (1825–1901).

Симптом Потена IV. Металлический оттенок II тона над аортой при аускультации сердца – признак её расширения (аневризмы), атеросклероза или кальциноза.

Описан французским врачом P. Ch. E. Potain (1825–1901).

Симптом (проба) Русанова II. После пальцевого прижатия артерии в паху или в подкрыльцовой ямке до исчезновения периферического пульса пациенту предлагают произвести быстрые движения обеими стопами или кистями. При недостаточном коллатеральном кровообращении на стороне поражения (локализация аневризмы) быстро наступает утомление и движения ослабевают.

Описан в 1949 г. хирургом С. А. Русановым.

Симптом Сабати. Расширение яремных вен при аневризме аорты или аортите.

Симптом Сансома II. Синхронный сокращениям сердца шум, выслушиваемый вблизи открытого рта пациента при задержке дыхания, – признак аневризмы аорты.

Описан английским врачом A. E. Sansom (1838–1907).

Симптом Стилла (синоним – **симптом Грэхема–Стилла**). Ограниченная пульсация в области сердца, определяемая при аневризме аорты, если ребро над ней атрофировано.

Описан английским врачом G. Steell (1851–1942).

Симптом Стокса I. Набухание непальпируемых вен на шее и верхней конечности при аневризме восходящей части и дуги аорты.

Описан ирландским врачом W. Stokes (1804–1878).

Симптом Трунечка. Усиленная пульсация подключичной артерии в области прикрепления грудино-ключично-сосцевидной мышцы. Наблюдают при атеросклерозе аорты и аневризме подключичной артерии.

Описан в 1889 г. чешским врачом K. Trunecsek.

Симптом Холла (синоним – **симптом Хелла**). Пальпаторно определяемое в надгрудинной ямке сотрясение трахеи в период диастолы сердца – непостоянный признак аневризмы дуги аорты или грудной части нисходящей аорты.

Описан американским врачом J. N. Hall (1858–1939).

Симптом Хоупа. Расщепление или раздвоение первого и второго тонов сердца, обусловленное асинхронностью сокращения желудочков и закрытием

полулунных заслонок клапанов аорты и лёгочного ствола, — непостоянный признак аневризмы аорты.

Описан английским врачом J. Норе (1801–1841).

Синдром Байера–Левенберга. Дисфагия, боль за грудиной, срыгивания кровью или кровавая пищеводная рвота вследствие аневризмы грудного отдела аорты.

Описан в 1903 г. чешским хирургом K. Bayer (1854–1930) и французским врачом В. В. Loewenberg (1836–1905).

Синдром Джефферсона. Невралгический симптомокомплекс при аневризме сонной артерии, характеризующийся односторонней головной болью в области лба или глаза, шумом в голове, односторонним птозом, диплопией, гомолатеральной гиперестезией щёк и роговицы. В некоторых случаях отмечают односторонний пульсирующий экзофтальм, отёк и атрофию соска зрительного нерва, гомолатеральный мидриаз, отсутствие реакции зрачков на свет. В постановке диагноза эффективны УЗИ и ангиография.

Описан в 1936 г. английским врачом G. Jefferson.

Синдром Редера. Односторонняя фронтальная или орбитальная головная боль и паралич глазодвигательного нерва при аневризме внутренней сонной артерии. В большинстве случаев это врождённые аневризмы, которые проявляются в зрелом возрасте. Иногда наблюдают лёгкий экзофтальм, диплопию, поражение IV и VI черепно-мозговых нервов. Могут быть менингеальные симптомы, нарушения психики. Заболевание прогрессирует в течение нескольких лет. Чаще всего аневризма поражает сонную артерию под твёрдой мозговой оболочкой.

Описан норвежским офтальмологом G. J. Raeder (1889–1956).

Синдром (болезнь) Хьюза–Стовина. Аневризма лёгочной артерии с рецидивирующим тромбофлебитом различной локализации. Болеют чаще молодые мужчины. Клинические признаки: интермиттирующая лихорадка, кашель, одышка, боль в грудной клетке, кровохарканье, рецидивирующий поверхностный тромбофлебит. Можно наблюдать двустороннюю гинекомастию, угри. Нередко в результате повышения внутричерепного давления отмечают головную боль, рвоту, застойный сосок зрительного нерва. Причиной смерти обычно является массивное лёгочное кровотечение.

Описан английскими врачами J. P. Hughes и P. G. Stovin.

1.6. Ангиотрофоневрозы и другие дистальные поражения артерий

Болезнь Рейно (синонимы — **симметричная гангрена, идиопатический ангиотрофоневроз**). Заболевание неясной этиологии, характеризующееся приступообразными спазмами дистальных ветвей артерий пальцев рук (реже — стоп). Проявляется побледнением (посинением) кончиков пальцев рук, болями в них, парестезиями. Иногда в ишемизированных участках кожи возникают очаги некроза.



Рис. 1.50. Некроз кожи пальцев рук при болезни Рейно

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

Различают три стадии: I (стадия «белого пальца») – острая ишемия (период повышенного сосудистого тонуса с преобладанием вазоспастических реакций); II (стадия «синего пальца» или тканевой асфиксии) – присоединяются атония (паралич) капилляров и стаз в них крови; III (стадия трофических нарушений (гангрены)) – появляются пузыри с кровянистым содержанием, на месте которых развивается некротическая язва, отмечается мумификация одного или нескольких пальцев (рис. 1.50), определяют спазм сосудов глазного дна.

Этиология не известна. Заболевание начинается между 18 и 30 годами, чаще у женщин. Провоцирующими факторами являются холод, травма, психические переживания, курение.

Описана французским врачом А. G. M. Raynaud (1834–1881).

Симптом (признак) Раймона. Приступообразное побледнение или цианоз конечностей, особенно пальцев, возникающие при переохлаждении или эмоциональном возбуждении. Наблюдаются при болезни Рейно.

Описан французским невропатологом F. Raymond (1844–1910).

Синдром (болезнь) Вейра–Митчелла (синонимы – **синдром Митчелла, эритромалалгия, паралитический ангионевроз**). На дистальных частях конечностей (чаще – нижних, в основном у мужчин) отмечают покраснение кожи, повышенную потливость, отёк и значительную болезненность, которые уменьшаются под воздействием холода. В летнее время возникает приступообразная боль, которая усиливается и становится нестерпимой. Боль начинается с одного, чаще большого, пальца ноги и переходит на остальные пальцы и подошву, длится часами, сутками. Наблюдаются покраснение и уртикарную сыпь, потливость, расширение вен, сопровождающееся отёчностью, а также усиленную пульсацию периферических артерий. Часто боль распространяется на другую конечность, уши и нос. На поражённой конечности температура на 2–4 градуса выше, чем на здоровой. Артериальное давление повышено до 160–170/90–100 мм рт. ст. Часто отмечают трофические нарушения (десквамацию кожи, буллёзную сыпь, пустулы, везикулы, потерю волос и хрупкость ногтей). Нередко развивается при эндартериите и болезни Рейно после спазма и выражается побледнением кожи, переходящим в ее синюшность или покраснение, ощущением жара и жгучей болью (от растяжения артерио-венозных анастомозов).

Впервые описан американским невропатологом S. W. Mitchell (1829–1914).

Синдром Кассирера (синонимы – **хронический анестетический акроцианоз, синдром хронической гипертрофической акроасфиксии**). Консти-

туциональный сосудодвигательный и трофический невроз вегетативной нервной системы. Отмечают симметричный акроцианоз и повышенную чувствительность к холоду периферических отделов конечностей. В последующем развивается атрофия или гипертрофия тканей, наблюдаются расстройство чувствительности и потоотделения, сердцебиение, обмороки. Чаще развивается в детском или юношеском возрасте (преимущественно у лиц женского пола).

Подлежит дифференциальной диагностике с болезнью Рейно.

Впервые описан немецким невропатологом R. Cassirer (1868–1925).

Синдром Рейли II. Нейрососудистый синдром, для которого характерны парез сосудов и стаз крови в мелких кровеносных сосудах с последующей геморрагической пурпурой, выраженная склонность к тромбозам и инфарктам, гипоплазия лимфоидной ткани. Морфологически проявляется отёком мозга, кровоизлияниями в вегетативные ганглии.

Описан американским врачом C. M. Riley.

Синдром Рейно (синоним – **синдром Рейно–Лериша**). Симптомокомплекс, типичный для болезни Рейно, но возникающий при таких заболеваниях, как патология соединительной ткани (системная склеродермия, системная красная волчанка, «крест-синдром»), синдром Тибьержа–Вейссенбаха, синдром Шарпа и др.). Имеют место патология синтеза и обмена коллагена с изменением состояния межуточного вещества и проницаемости капилляров (рис. 1.51), нарушение функции мембран фибробластов, аутоиммунные изменения с возникновением антиядерных антител и антител к экстрагируемому ядерному антигену, криоглобулинов, холодовых агглютининов с увеличением количества и изменением типа циркулирующих иммунных комплексов. Отмечаются изменение градиента парциального давления крови в коже и мышцах, а также изменение степени диффузии карбонмонооксида, компрессионный синдром грудного выхода. У пациентов нередко выявляют остеохондроз шейного отдела позвоночника, вибрационную болезнь, синингомиелию, болезнь Энгельмана и др. (более 100 нозологий).

Описан французским врачом A. G. M. Raynaud (1834–1881) и французским хирургом R. H. M. Leriche (1879–1955).

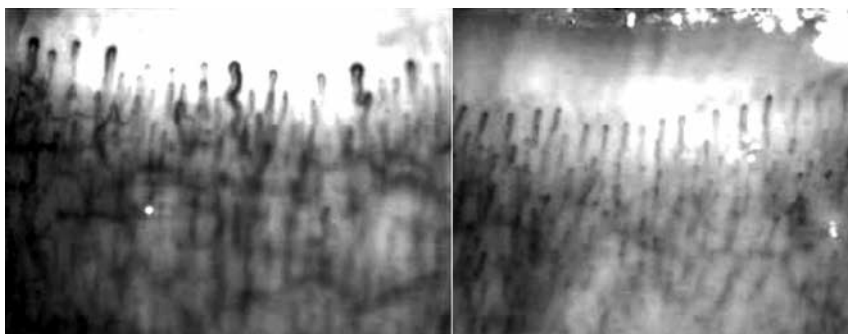


Рис. 1.51. Синдром Рейно (данные капилляроскопии)

Наблюдение авторов

Синдром Тибьержа–Вейссенбаха (синоним – **склеродермический кальциноз кожи**). Сочетание синдрома Рейно, склеродактилии, очагов обызвествления в подкожной клетчатке и катаракты. Причина не известна.

Описан французскими врачами G. Thiebierge (1856–1926) и R. J. E. Weissenbach (1885–1963).

Синдром Фишера–Брюгге (синоним – **периоральный синдром**). Признак ангиотрофоневроза – стойкое покраснение кожи вокруг рта.

Впервые описан немецким дерматологом H. Fischer (1884–1943).

1.7. Признаки травматического повреждения артерий

Симптом Валя. Шипящий шум над повреждённой артерией во время систолы (рис. 1.52).

Описан хирургом Э. Валем (1833–1890).



Рис. 1.52. Повреждение берцовых артерий при открытом оскольчатом переломе голени (клинически проявляется симптомом Валя)

Наблюдение авторов

ЗАБОЛЕВАНИЯ ВЕН И ЛИМФАТИЧЕСКОЙ СИСТЕМЫ

«Первая беседа с больным и первый его осмотр, ещё до применения инструментальных и лабораторных методов исследования, дают практически врачу уникальную информацию, во многом определяющую его диагностическую и лечебную тактику».

*А. Г. Евдокимов, В. Д. Тополянский.
«Болезни артерий и вен» (2001)*

Классификация всех заболеваний вен и лимфатической системы в соответствии с МКБ-10.

Класс IX. Болезни системы кровообращения (I00–I99).

Болезни вен, лимфатических сосудов и лимфатических узлов, не классифицированные в других рубриках (I80–I89):

- I80 – флебит и тромбофлебит;
- I81 – тромбоз портальной вены;
- I82 – эмболия и тромбоз других вен;
- I83 – варикозное расширение вен нижних конечностей;
- I84 – геморрой;
- I85 – варикозное расширение вен пищевода;
- I86 – варикозное расширение вен других локализаций;
- I87 – другие поражения вен;
- I88 – неспецифический лимфаденит;
- I89 – другие неинфекционные болезни лимфатических сосудов и лимфатических узлов.

В *клиническом* плане наиболее часто заболевания вен и лимфатической системы разделяют следующим образом:

1. Пороки развития вен (сдавление глубоких вен эмбриональными фиброзными тяжами, аберрантными артериальными ветвями или аномально расположенными мышцами, аплазия и гипоплазия вен и клапанного аппарата, врождённый варикоз, артериовенозные соустья, удвоение вен и др.).

2. Травмы вен.

3. Варикозная болезнь.

4. Тромбозы и тромбофлебиты (поверхностной и глубокой венозной системы, системы нижней и верхней полых вен, эмбологенные и неэмбологенные, клинически выраженные и латентные).

5. Посттромбофлебитический синдром.

6. Другие формы хронической венозной недостаточности (вторичный варикоз вен на почве опухолей урогенитальной сферы, забрюшинного пространства, синдрома Ормонда и т. д.).

7. Тромбозмболические осложнения (в том числе тромбозмболия лёгочной артерии).

8. Опухоли вен.

9. Заболевания лимфатической системы (лимфостаз – лимфедема и фибредема, лимфангиомы, острые и хронические лимфадениты – специфические и неспецифические, лимфаденопатии, опухолевые поражения лимфатических узлов и сосудов).

В плане градации заболеваний вен и лимфатической системы на *эпидемиологические* симптомы и синдромы их целесообразно разделить следующим образом:

пороки развития и отдельные патологические синдромы (заболевания) вен;

симптомы варикозной болезни ног, признаки недостаточности клапанного аппарата поверхностных и коммуникантных вен, оценка проходимости глубоких вен;

симптомы острого тромбозмфлебита (флеботромбоза) глубоких вен нижних конечностей и признаки тромбоза вен других локализаций;

дифференциальная диагностика заболеваний вен;

специфические симптомы отдельных заболеваний вен;

симптомы тромбозмболии лёгочной артерии;

признаки заболеваний лимфатической системы.

2.1. Пороки развития и отдельные патологические синдромы (заболевания) вен

Аневризма Бржозовского (синоним – **концевая аневризма Бржозовского**). Травматическая артериовенозная аневризма, при которой полный поперечный разрыв артерии и вены приводит к сообщению центрального конца артерии с периферическим концом вены.

Описана хирургом А. Г. Бржозовским (1870–1961).

Классификация артериовенозных мальформаций Вульмера (синоним – классификация А–В-шунтов Vollmar). В соответствии с ней все артериовенозные шунты разделяют на следующие типы: тип I – короткое прямое соединение (например, Баталлов проток); тип II – синдром Вебера (синдром Клиппель–Треноне) – генерализованная форма шунта, при которой гемангиоматозными узлами поражён целый сегмент конечности; тип III – локализованная опухолевидная форма (кавернозное, полостное соединение, встречающееся обычно в области головного мозга) (рис. 2.1).

Предложена врачом В. Vollmar.

Синдром Ахенбаха. Гематома, возникающая спонтанно на ладонной поверхности пальцев кисти после незначительной физической нагрузки (ношение сумки, портфеля) или охлаждения. Связана с повышенной ломкостью венозной стенки. Чаще наблюдается у женщин.

Описан в 1969 г. немецким терапевтом W. Achenbach.

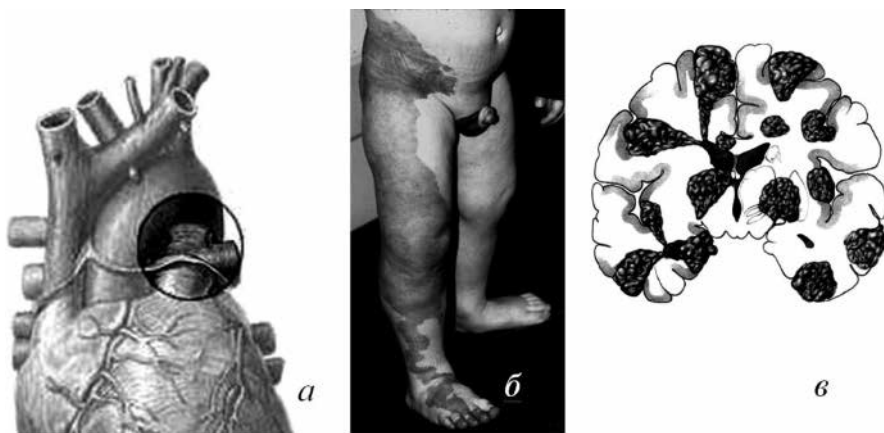


Рис. 2.1. Типы А–В-мальформаций по Вульмеру: *а* – открытый артериальный проток (тип I); *б* – синдром Клиппель–Треноне (тип II); *в* – локализованные формы в головном мозге (тип III)
Приведено по: <http://www.uphs.upenn.edu/ortho/oj/2001/html/PICS/p21f3.jpg>, www.neuro-med.ru/AVM%20type.jpg

Синдром (болезнь) Бюргера (синонимы – **мигрирующий тромбофлебит, болезнь Винивартера–Бюргера, болезнь Бильрота–Винивартера–Бюргера, облитерирующий тромбангиит**). Мигрирующий сегментарный тромбофлебит подкожных вен нижних (реже – верхних) конечностей, сопровождаемый субфебрилитетом. К признакам нарушения артериального кровообращения, которые проявляются синхронно или метасинхронно, относят повышенную чувствительность нижних конечностей к холоду, парестезии, гиперестезии, перемежающуюся хромоту, боль, гангрену пальцев. Течение заболевания прогрессирующее, рецидивирующее. Болеют чаще молодые мужчины.

Впервые описан американским хирургом L. Buerger (1879–1943).

Синдром Клиппель–Треноне (синонимы – **варикозный остеогипертрофический неvus, синдром Клиппель–Треноне–Вебера**). Врожденное заболевание, характеризующееся гемангиоэктазиями с наличием варикозно расширенных вен и гипертрофией конечности (рис. 2.2). Иногда поражаются и верхние конечности. Причина синдрома – аномалия развития (дисплазия) глубоких вен. Последние недоразвиты или вовсе отсутствуют. Варикозное расширение вен отмечают преимущественно на наружной поверхности конечности. Наблюдают также гематурию, выделение крови из кишечника при дефекации, венозную гипертензию (более 200 мм вод. ст.). На рентгенограммах конечности в подкожной клетчатке определяют кальцификаты, истончение коркового слоя трубчатых костей. Заболевание носит прогрессирующий характер.

Описан французскими врачами M. Klippel (1858–1942) и P. Trenaunay (1875–1954).

Синдром Крювелье–Баумгартена (синоним – **цирроз Крювелье–Баумгартена**). Атрофический цирроз печени с портальной гипертензией; аномалия



Рис. 2.2. Синдром Клиппель–Треноне
Приведено по: Ю. Ф. Исаков с соавт. (2006)

развития, сочетающаяся с незаращением пупочной вены, которая анастомозирует с системой воротной вены, образуя видимые и/или пальпируемые варикозно расширенные вены в области пупка («голова медузы») с чётко выявляемым венозным шумом (рис. 2.3).

Описан французским патологоанатомом J. Cruveilhier (1791–1874) и немецким патологоанатомом Р. С. Baumgarten (1848–1928).

Синдром Лиана–Сигье–Фелти. Диафрагмальная грыжа, сопровождающаяся тромбозами и тромбофлебитами. Клинические признаки: диафрагмальная грыжа, рефлюкс-эзофагит, рецидивирующие тромбозы и тромбофлебиты конечностей, иногда анемия.

Описан французскими врачами С. С. Lian (1882–1969), F. Siguier (1909–1971) и Н. L. Welti (1895–1970).



Рис. 2.3. Брюшная стенка при синдроме Крювелье–Баумгартена

Приведено по: <http://www.medlinks.ru/modules.php?op=modload&name=Forum&file=viewtopic&topic=59596&forum=123>

Синдром Маффуччи (синонимы – **дисхондроплазия с гемангиомой, хондродистрофия и сосудистая гамартома, синдром Маффуччи–Каста**). Врождённое заболевание, характеризующееся сочетанием множественного хондроматоза (**болезнь Оллье**) с гемангиомами и варикозным расширением вен. Деформация костей проявляется с детства. Рост костей с течением времени приостанавливается, а пролиферация хряща продолжается, что приводит к неравномерному развитию скелета – образуются вздутия

в области эпифизов. Вследствие поражения костей образуются узлы окостенения до 6 см в диаметре. Поражение чаще одностороннее. Конечность отстаёт в росте, укорачивается, утолщение концов костей может привести к ограничению движений в суставах. Отмечаются боль при движениях, местное повышение температуры (признаки болезни Оллье), позднее развиваются ангиомы (тип Маффуччи), вторично в области ангиом расширяются вены. На рентгенограмме видны выпячивания и вздутия кортикального слоя костей конечностей и таза, искривления длинных трубчатых костей, многочисленные участки склероза чередуются с просветлениями в форме полосок (хондроматоз). В костях местами определяют кистовидные просветления. Кроме конечностей, гемангиомы встречаются на брюшной стенке, мошонке, слизистой оболочке полости рта, селезёнке, брыжейке толстой кишки. Течение болезни рецидивирующее, хроническое. В период ремиссии наблюдают превращение хрящевой ткани в костную. Возможно злокачественное перерождение. Прогрессирование заболевания прекращается после полового созревания.

Описан итальянским врачом А. Maffucci (1845–1903).

Синдром Митчелла–Вейра (синонимы – **эритромелалгия, болезнь Митчелла, синдром Вейра–Митчелла**). Заболевание, проявляющееся жгучими болями в конечностях (преимущественно в области стоп). Боли усиливаются при физической нагрузке или под воздействием тепловых процедур (при воздействии холода боль утихает). Этиология окончательно не установлена (наиболее вероятным генезом данного синдрома является идиопатическое раскрытие дистальных артерио-венозных шунтов с усилением локального кровоснабжения отдельных участков конечностей – подошвенных отделов стопы или ладоней). Характерно ухудшение состояния при назначении спазмолитиков.

Описан американским невропатологом S. W. Mitchell (1829–1914).

Синдром Паркса–Вебера–Рубашова (синоним – **гипертрофическая гемангиоэктазия**). Врождённое заболевание, характеризующееся наличием артерио-венозных коммуникаций (свищей) (рис. 2.4). Иногда поражаются не только ноги, но и другие органы (печень, почки и т. д.). Характерна триада симптомов – гипертрофия конечности (гигантизм), варикозное расширение вен и гемангиоэктазии, над которыми выслушивают систолический шум. Конечность удлинняется и увеличивается в объеме, кожа уплотняется, развиваются



Рис. 2.4. Синдром Паркса–Вебера–Рубашова

Приведено по: <http://www.childrenshospital.org/az/Site1965/Images/cvm7.jpg>

плоские ангиомы кожи (чаще на конечностях), гипертрихоз, гиперкератоз, язвы, тромбофлебиты, могут быть кровотечения. Болеют чаще лица женского пола.

Впервые описан английским врачом F. Parkes Weber (1863–1962).

Синдром (болезнь) Прагга. Врождённые мелкие артериовенозные соустья нижних конечностей.

Описан в 1949 г. американским хирургом О. Н. Pratt.

Синдром Сали (синонимы – **венозная корона Сали, синдром верхней поллой вены**). При сдавлении верхней поллой вены отмечается расширение подкожных вен верхней половины туловища, местами образующих сплетения (рис. 2.5).

Описан врачом Н. Sahli.

Синдром Штиллера. Сочетание варикозной болезни с геморроем, плоскостопием, гастроптозом, грыжами живота.

Описан в 1907 г. венгерским врачом В. Stiller (1837–1922).

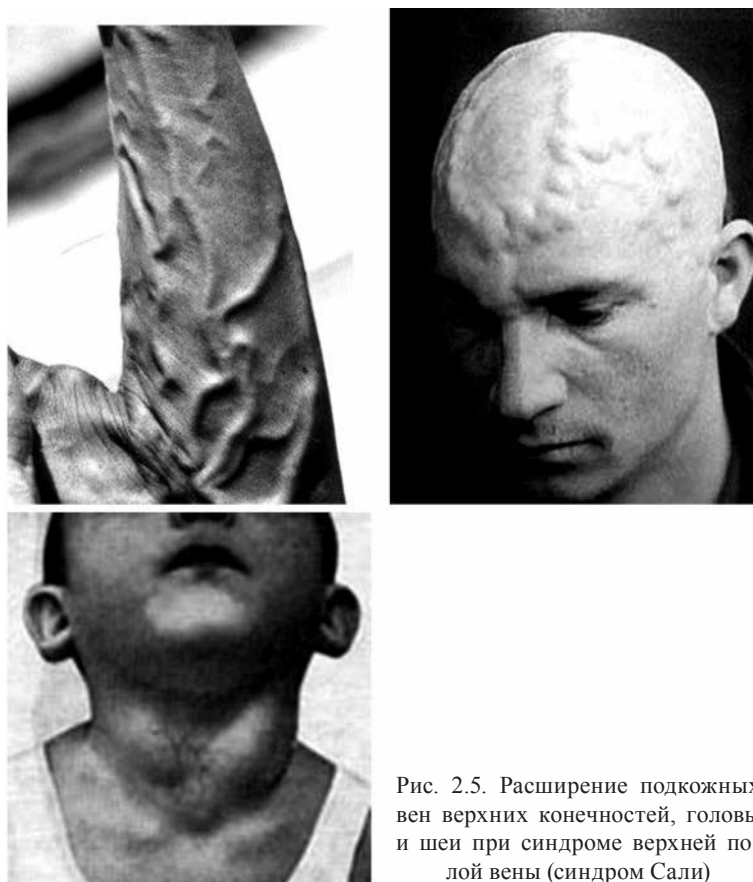


Рис. 2.5. Расширение подкожных вен верхних конечностей, головы и шеи при синдроме верхней поллой вены (синдром Сали)

2.2. Симптомы варикозной болезни ног, признаки недостаточности клапанного аппарата поверхностных и коммуникантных вен, оценка проходимости глубоких вен

Проба Гаккенбрука–Сикара. Врач прикладывает руку к бедру в месте впадения большой подкожной вены и предлагает пациенту покашлять. При этом ощущается толчок (положительный симптом), указывающий на недостаточность клапанов вен выше данной зоны (рис. 2.6). В результате сокращения диафрагмы при кашле возникает обратная волна венозной крови из нижней полой вены. Она передается по общей и наружной подвздошной вене в бедренную и большую подкожную при недостаточности клапана у места впадения последней. Приём позволяет проверить состоятельность сафенофеморального соустья и клапанов поверхностных вен ниже его.

Впервые предложена немецким хирургом P. Th. Hackenbruch (1865–1924).

Проба Дельбе–Пертеса (синоним – **маршевая проба**). Проверяется следующим образом: на среднюю треть бедра (или верхнюю треть голени) накладывают венозный жгут и предлагают пациенту интенсивно походить в течение 20–30 мин. Если в течение этого времени у пациента не возникает никаких ощущений – проба считается отрицательной (глубокие вены проходимы), если появляются интенсивные боли в ноге, цианоз, судороги – проба считается положительной и указывает на непроходимость глубокой венозной сети (рис. 2.7).

Предложена французским хирургом P. L. E. Delbet (1861–1925) и немецким хирургом G. C. Perthes (1869–1927).

Проба Купера–Шейниса (синонимы – **трёхжгутовая проба, проба Шейниса, многожгутовая проба, симптом или проба Купера**). После опорожнения поверхностных вен пациенту, находящемуся в положении лёжа, накладывают три (или более – **симптом Купера**) жгута на различные сегменты (уровни) конечности и ставят его на ноги. Если в ортостатическом положении отмечается быстрое заполнение вен (узлов) между жгутами, на этом уровне

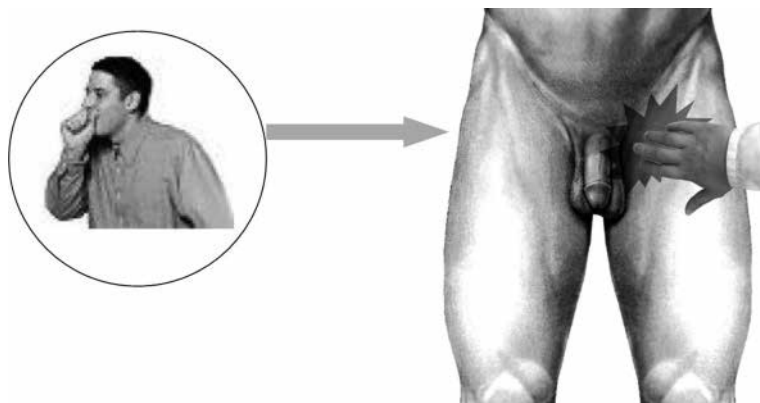


Рис. 2.6. Проба Гаккенбрука–Сикара

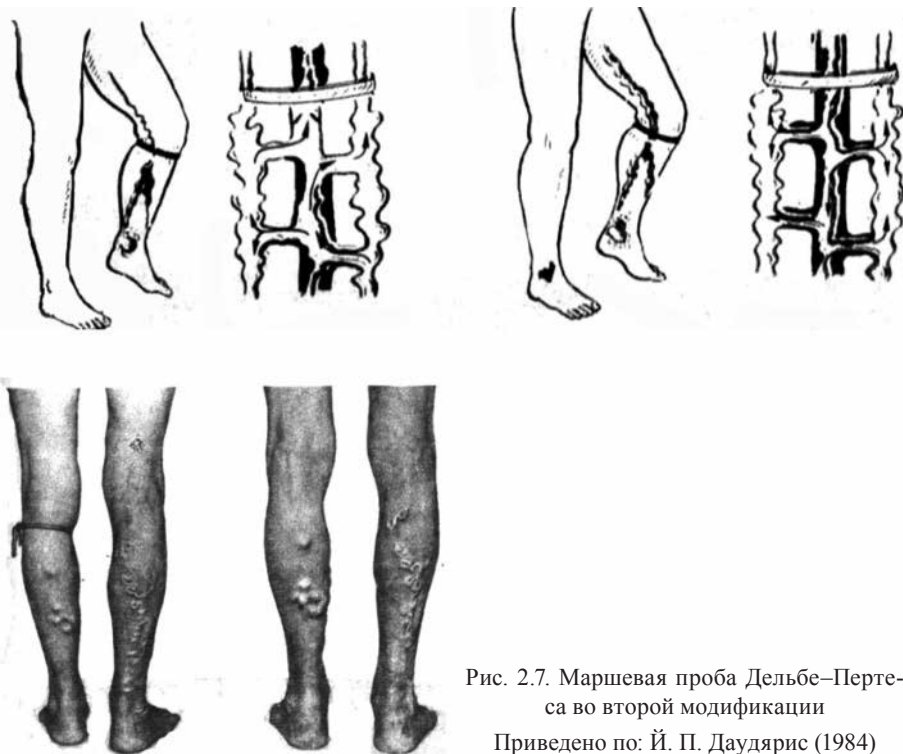
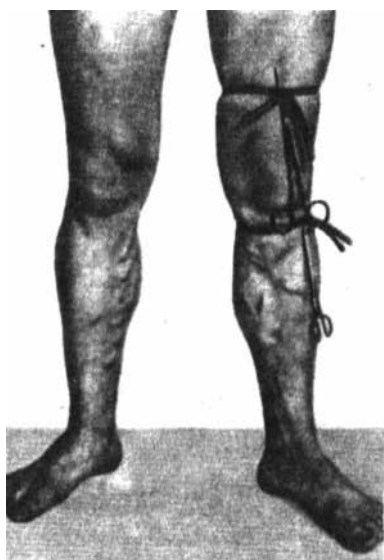


Рис. 2.7. Маршевая проба Дельбе–Пертеса во второй модификации
Приведено по: Й. П. Даудярис (1984)

определяется клапанная недостаточность коммуникантных вен. Вариантом проведения этой пробы является использование не трёх, а большего количества жгутов, что лучше детализирует уровень несостоятельности клапанов коммуникантных вен (рис. 2.8).



Предложена английским хирургом и анатомом А. Р. Соорег (1768–1841), популяризирована в 1950-е годы хирургом В. Н. Шейнисом.

Проба Пратта II. В положении пациента лёжа опорожняют поверхностные вены и поэтапно накладывают на конечность два эластических бинта: первый – по направлению от стопы к проксимальному сегменту конечности по часовой стрелке, второй – по направлению от паховой складки к периферии конечности против часовой стрелки (рис. 2.9). Пациента переводят в вертикальное положение

Рис. 2.8. Многожгутовая проба Купера–Шейниса
Приведено по: Й. П. Даудярис (1984)

ние, верхний жгут наматывают, а нижний синхронно разматывают таким образом, чтобы полоска несдавленных тканей перемещалась по направлению сверху вниз. Как только происходит заполнение расширенного венозного узла в этом свободном участке, хирург маркирует этот участок (т. е. отмечает место, где имеется несостоятельность клапанного аппарата коммуникантной вены).

Описана в 1938 г. американским хирургом О. Н. Pratt.

Проба Тальмана. Проводится аналогично пробе Шейниса, но для сдавления поверхностных вен используют не много жгутов, а один длинный жгут, который накладывают на конечность в виде змейки (спирали). Для оценки проходимости глубоких вен могут использоваться функциональные пробы с точной фиксацией динамики давления в венозной системе (рис. 2.10).

Предложена в 1959 г. хирургом И. М. Тальманом.

Симптом (проба) Броди–Троянова–Тренделенбурга. Проверяется следующим образом: в положении пациента на спине приподнимают конечность и путём поглаживания от периферии к центру опорожняют все поверхностные вены. На верхнюю (среднюю) треть бедра накладывают венозный жгут, сдавливая



Рис. 2.9. Проба Пратта II

Приведено по:
Й. П. Даудярис (1984)

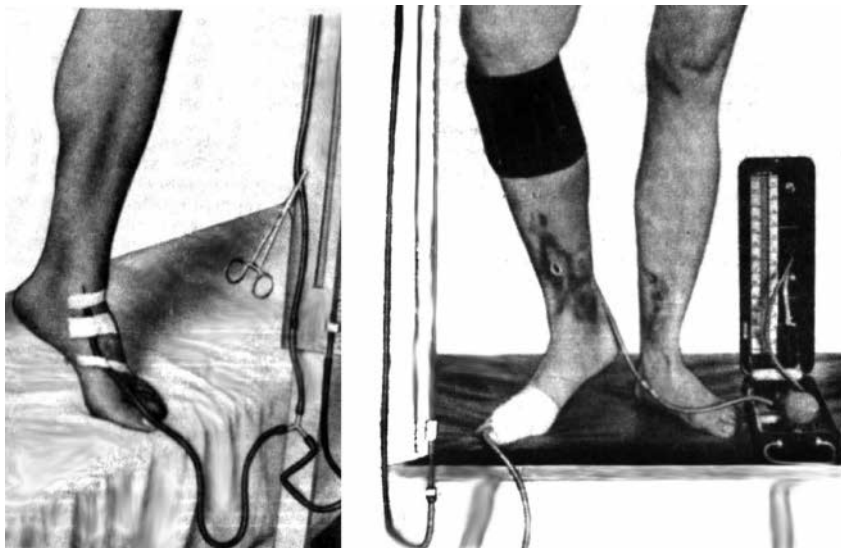


Рис. 2.10. Функциональные пробы для выявления состоятельности и проходимости глубоких вен (флеботонометрия при ходьбе и флеботонометрия при ходьбе и пневмокомпрессии поверхностной венозной сети)

Приведено по: Й. П. Даудярис (1984)

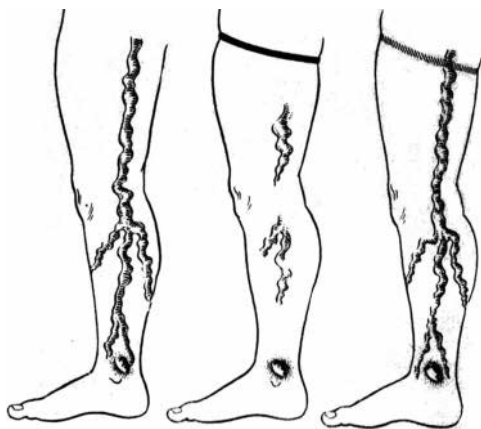


Рис. 2.11. Проведение пробы Броди–Троянова–Тренделенбурга (проба положительная)

Приведено по: Й. П. Даудярис (1984)

большую подкожную вену. Пациента переводят в вертикальное положение, оценивают заполнение подкожных вен (узлов) до снятия жгута и после его удаления (рис. 2.11).

Существуют четыре варианта оценки этой пробы по Бернштейну:

проба отрицательная – до снятия жгута быстро заполняются подкожные вены (узлы) по направлению «снизу вверх» (свидетельствует о клапанной недостаточности коммуникантных вен);

проба положительная – после снятия жгута идёт быстрое заполнение подкожных вен (узлов) по направле-

нию «сверху вниз» (свидетельствует о недостаточности клапанов поверхностных вен);

проба двойная положительная – идёт одновременное заполнение подкожных вен (узлов) до и после снятия жгута в обоих направлениях («встречающиеся потоки»), что свидетельствует о недостаточности клапанов как поверхностных, так и коммуникантных вен;

проба нулевая – норма.

Впервые описан английским хирургом В. Brodie (1783–1862), немецким хирургом F. Trendelenburg (1844–1924) и хирургом А. А. Трояновым (1849–1916).

Симптом (проба) Вальсальвы I. Обратный ток крови по большой подкожной вене бедра при натуживании свидетельствует о недостаточности клапана сафенофеморального соустья.

Описан итальянским хирургом и анатомом А. М. Valsalva (1666–1723).

Симптом (проба) В. И. Иванова. Проба на проходимость глубоких вен. Пациент, лёжа на кушетке, поднимает исследуемую конечность вверх до полного опорожнения поверхностных вен. После этого определяют угол, образованный поднятой конечностью и плоскостью кушетки («угол компенсации»), затем пациент встает, и после тугого заполнения варикозно расширенных поверхностных вен на среднюю треть бедра ему накладывают резиновый жгут. Обследуемый вновь ложится на кушетку, быстро поднимает конечность до определенного ранее «угла компенсации». Быстрое спадение поверхностных вен свидетельствует о хорошей проходимости глубоких вен, при непроходимости последних опорожнения поверхностных вен не наступает.

Описан в 1949 г. хирургом В. И. Ивановым.

Симптом Крювелье II. Ощущение дрожания жидкости, выявляемое при пальпации выпячивания в правой паховой области и одновременном покашливании. Выявляется при варикозном расширении большой подкожной вены

в области её впадения в бедренную вену. Дрожание не определяют в случае бедренного лимфаденита.

Описан французским врачом J. Cruveilhier (1791–1874).

Симптом (проба) Левенберга. После опорожнения поверхностных вен обследуемому в положении лёжа на среднюю треть бедра накладывают раздуваемую манжетку, в которой постепенно повышают давление до 5,3 кПа (40 мм рт. ст.). Если у пациента отмечаются распирающие боли, цианоз конечности, судороги – проба считается положительной, свидетельствуя о непроходимости глубокой венозной системы.

Описан французским врачом В. В. Loewenberg (1836–1905).

Симптом (проба) Майерса. Одной рукой охватывают исследуемую конечность на уровне колена так, чтобы кончики пальцев придавливали большую подкожную вену к внутренней поверхности мыщелка бедра, а кончики пальцев другой руки исследующего предварительно располагают по ходу основного ствола большой подкожной вены на различных уровнях. Воспринимаемый при этом толчок, передающийся по вене, – признак недостаточности клапанов этой вены при варикозной болезни.

Описан хирургом R. Myers.

Симптом (проба) Мейо–Пратта (синонимы – **маршевая проба, симптом или проба Пратта I**). В положении лёжа с приподнятой конечностью от стопы до верхней трети бедра накладывается эластический бинт с компрессией поверхностных вен, а на верхнюю треть бедра – венозный жгут. Пациент встаёт и в течение 20–30 мин интенсивно ходит. Если в течение этого времени у пациента не возникает никаких ощущений – проба считается отрицательной (глубокие вены проходимы), если появляются интенсивные боли в ноге, цианоз, судороги – проба считается положительной и указывает на непроходимость глубокой венозной системы.

Описан американскими хирургами О. Н. Pratt (1903–1969) и Ch. H. Mayo (1865–1939).

Симптом НейбатOFFа (синоним – **симптом Набатова**). Определение при пальпации дефектов (дырочек) в апоневрозе голени и бедра (места выхода несостоятельных коммуникантных вен).

Симптом (проба) Шварца–Мак Келига–Хейердала. Проводится в положении пациента стоя. Указательным пальцем производят лёгкие толчки

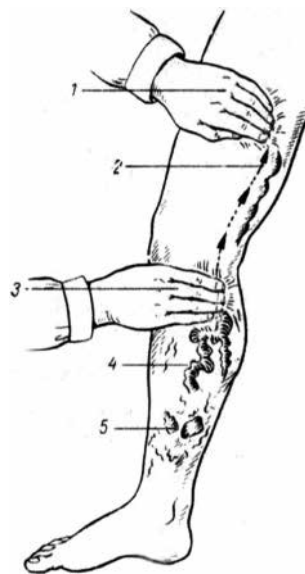


Рис. 2.12. Проба Шварца–Мак Келига–Хейердала для выявления ствола расширенной подкожной вены на бедре (1 – пальпирующая рука; 2 – большая подкожная вена на бедре; 3 – перкутирующая рука; 4 – варикозные узлы на голени; 5 – трофическая язва)

Приведено по: Й. П. Даудярис (1984)

по большой подкожной вене в области овальной ямки, а пальцы другой руки помещают в область расширенных вен бедра или голени (рис. 2.12). Передача толчка в дистальном направлении свидетельствует о недостаточности клапанов ствола большой подкожной вены.

Симптом применим также для исследования системы малой подкожной вены, а иногда и для маркировки основного ствола большой подкожной вены у тучных пациентов до операции.

Впервые описан в 1938 г. немецким хирургом E. W. Schwarz.

2.3. Симптомы острого тромбофлебита (флеботромбоза) глубоких вен нижних конечностей и признаки тромбоза вен других локализаций

Типичная клиника острого тромбофлебита (флеботромбоза) глубоких вен нижних конечностей включает: а) острую распирающую боль в ноге; б) утолщение ноги, напряжение (имбибицию) мышц (флебостаз), гиперемию или акроцианоз, гипертермию ноги; в) резкое нарушение опорной функции; г) положительные симптомы (пробы) Хоманса, Левенберга, Мануйлова–Мак Лахлина, Мозеса и другие признаки. Симптомы могут отсутствовать (при латентной форме заболевания).

Болезненные точки Мейера. Болезненные точки в проекции большой подкожной вены на голени и бедре в местах отхождения перфорантных вен при тромбофлебите глубоких вен.

Описаны в 1930 г. немецким хирургом A. W. Meyer.

Симптом Бисхарда. Болезненность, возникающая при пальпации лодыжки и внутренней поверхности пятки. Отмечается при тромбофлебите глубоких вен голени (рис. 2.13).



Рис. 2.13. Симптом Бисхарда у пациента с острым тромбофлебитами глубоких вен голени

Симптом Герхардта IV. Малое кровенаполнение наружной яремной вены при отогенном тромбозе сигмовидного синуса, обусловленное беспрепятственным её опорожнением в запустевшую внутреннюю яремную вену (ниже тромба).

Описан немецким терапевтом C. A. Ch. J. Gerhardt (1833–1902).

Симптом Гризингера. Ограниченный болезненный отёк тканей в области заднего края сосцевидного отростка при тромбозе поперечного синуса.

Описан немецким врачом W. Griesinger (1817–1868).

Симптом Денеке. Спонтанные боли в области мышц стопы при тромбофлебите глубоких вен.

Симптом Дюкена. Боль при активных боковых движениях стопы, производимых после предварительного расслабления мускулатуры конечности, – признак тромбофлебита глубоких вен голени.

Описан французским врачом J. Ducuing (1885–1963).

Симптом Квеккенштедта. Сдавление яремных вен до полного прекращения в них кровотока вызывает застой в венах головного мозга и повышение давления спинномозговой жидкости в 2–3 раза. Отсутствие повышения давления говорит о патологии (тромбоз поперечного и сигмовидного синуса на стороне, где давление не повышается, правой или левой яремной вены).

Описан немецким невропатологом Н. Н. G. Queekenstedt (1876–1918).

Симптом Краснобаева П. Напряжение прямых мышц живота над пупочными артериями и веней при их воспалении у новорождённого.

Описан хирургом Т. П. Краснобаевым (1865–1952).

Симптом Лувеля–Лобри. В положении пациента стоя его просят натужно покашлять. При наличии свежего тромбофлебита или флеботромбоза на месте тромбированной вены голени или бедра возникает четко локализованная боль.

Впервые описан французским хирургом J. Louvel.

Симптом Лувеля. При илеофemorальном флеботромбозе боль в голени или бедре при кашле.

Описан в 1952 г. французским хирургом J. Louvel.

Симптом (признак) Малера. Учащение пульса при стабильности температуры или апирексии у родильницы – непостоянный признак острого тромбофлебита в системе нижней полой вены.

Описан в 1919 г. немецким акушером-гинекологом R. A. Mahler.

Симптом Мануйлова–Мак Лахлина. При измерении температуры на обеих ногах отмечается асимметрия показателей (на стороне поражения температура выше, чем на здоровой конечности) (рис. 2.14).

Симптом Мейера. Болезненность при надавливании между берцовыми костями при тромбофлебите глубоких вен голени.

Описан в 1922 г. немецким хирургом А. W. Meyer.

Симптом Михаэлиса. Повышение температуры тела у пациентов с тромбофлебитом указывает на возможность развития тромбоэмболии лёгочной артерии.

Описан немецким гинекологом С. A. Michaelis (1798–1848).

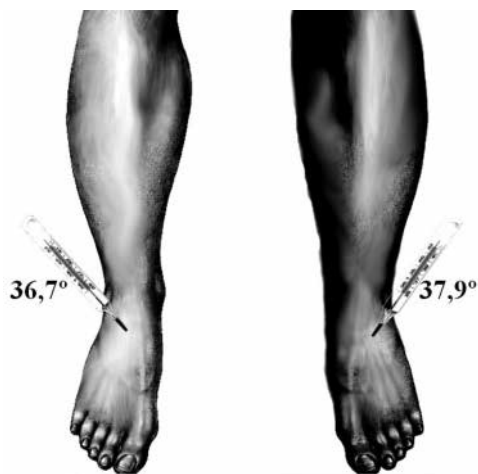


Рис. 2.14. Положительный симптом Мануйлова–Мак Лахлина при остром тромбофлебите глубоких вен левой голени

Симптом Мозеса. Ладонями слегка сдавливают голень в переднезаднем направлении, а затем с боков. Возникновение боли при сдавлении спереди назад указывает на тромбофлебит глубоких вен голени.

Описан ещё один признак данного синдрома – при тромбофлебите глубоких вен голени сильное сгибание ноги в коленном суставе со стороны поражения значительно усиливает болевой синдром.

Симптом Мюрлея. При тромбофлебите (флеботромбозе) нижних конечностей при одновременной боли в нижней конечности развивающиеся тенезмы и ощущение переполнения в прямой кишке указывают на вовлечение в тромбофлебитический процесс тазовых вен.

Симптом Опица–Раминеса. В положении пациента лёжа на спине выше колена накладывают манжетку сфигмоманометра и накачивают в неё воздух до уровня 52 гПа (40 мм рт. ст.). При этом венозное давление в дистальном отделе конечности повышается. При наличии флебита боль усиливается в подколенной области или в икроножных мышцах. Симптом положителен при тромбофлебите глубоких вен голени.

Впервые описан немецким врачом J. Opitz.

Симптом Пайра III. При послеоперационном флеботромбозе возникает боль при надавливании на внутреннюю поверхность стопы.

Описан немецким хирургом E. Paug (1871–1946).

Симптом (проба) Плеша II. Надавливание в течение 1–2 мин в правой подрёберной области у пациентов с начальной степенью декомпенсации кровообращения приводит к повышению венозного давления в венах локтевого сгиба. Метод помогает дифференцировать повышение венозного давления в результате недостаточности кровообращения от такового при тромбофлебите в системе верхней полой вены. При расстройстве кровообращения в системе верхней полой вены уровень давления не изменяется.

Описан венгерским врачом J. Plesch (1878–1957).

Симптом Риеландера. При илеофemorальном флеботромбозе возникает болезненность при пальпации в паховой области.

Симптом Тшмарка. При тромбофлебите глубокой венозной системы нижней конечности возникает боль при пальпации в проекции Гунтерова канала и подколенной ямке.

Симптом (признак, проба) Хоманса (синонимы – **симптом Гоманса, симптом Горманна, симптом Хорманна**). Болезненность икроножных мышц при пальпации и при максимальном тыльном сгибании стоп – ранний симптом острого или хронического тромбофлебита глубоких вен голени.

Описан американским хирургом J. Homans (1877–1954) и немецким хирургом H. Normann.

Симптом Чмарке. Если после расслабления мускулатуры согнуть конечность в коленном суставе (для расслабления подколенного апоневроза), при тромбофлебите глубоких вен голени прощупывают уплотнённые участки вены в подколенной ямке.

Описан врачом B. Tschmarke.

Синдром Бадда–Киари. Облитерирующий флебит печёночных вен. В отличие от болезни Бадда–Киари при синдроме Бадда–Киари эндофлебит печёночных вен возникает вторично вследствие перехода патологического процесса с окружающих тканей на вены. Острая форма характеризуется резкой болью в животе, увеличением печени и селезенки и быстро нарастающим асцитом. Могут присоединиться кровавая рвота, желтуха. Заболевание заканчивается печёночной комой. Хроническая форма развивается медленно – постепенно увеличиваются печень и селезёнка, расширяются вены передней брюшной стенки, появляется асцит. При развитии большого количества коллатералей болезнь длительное время протекает бессимптомно. Заболевание развивается при воспалении желчных ходов, сдавлении вен внутри- и внепечёночными образованиями (аденомы, новообразования, сифилис и др.).

Описан английским терапевтом G. Budd (1808–1882) и австрийским патологоанатомом H. Chiari (1851–1916).

Синдром (болезнь) Банти. Заболевание проявляется флебитом и склерозом в системе воротной вены, циррозом печени, спленомегалией. Предполагается инфекционная природа заболевания (рис. 2.15), эндоинтоксикация. Возраст больных 25–45 лет.

Различают три стадии заболевания: I стадия (продолжительность 3–6 лет) характеризуется спленомегалией, адинамией, анемией, лейкопенией, болью в правом подреберье; II стадия (продолжительность до 2 лет) – увеличением печени, нарушением её функций (появляется субиктеричность, а затем желтуха, диарея); в III стадии (продолжительность 1,5–2 года) отмечаются асцит, плотная печень, кахексия, гипертермия, тяжёлые кровотечения из варикозно расширенных вен пищевода.

Описан итальянским патологоанатомом G. Banti (1852–1925).

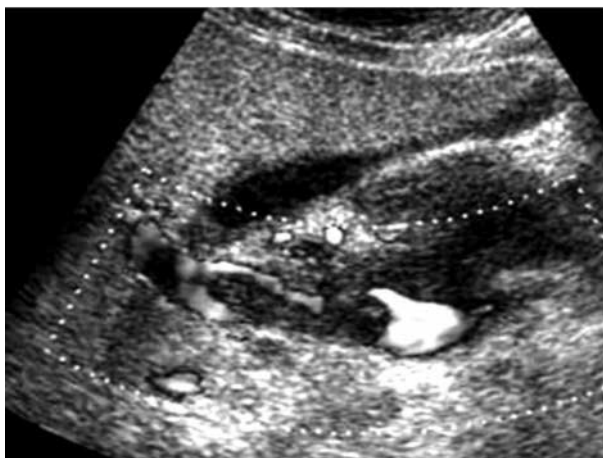


Рис. 2.15. Склерозирование воротной вены (синдром Банти) (данные ультразвукового исследования)

Приведено по: <http://www.sonography.ru/gl4.htm>



Рис. 2.16. Острый тромбоз кавернозного синуса (синдром Бонне II), обусловленный фурункулом левой щеки

Приведено по: Б. Н. Ситковский
с соавт. (1982)

Синдром Бонне II (синонимы – **синдром тромбоза пещеристого синуса**, **thrombosis sinus cavernosi syndromum**, **синдром пещеристого синуса Бонне**, **синдром тромбоза кавернозного синуса**). Сочетание полной офтальмоплегии с экзофтальмом, болями в области лба и глазницы, отёком век и лица, наблюдаемое на стороне тромбоза пещеристого синуса (рис. 2.16).

Описан французским офтальмологом Р. Bonnet (1884–1959).

Синдром (болезнь) Грегуара (синонимы – **синяя флегмазия**, **острый подвздошно-бедренный венозный тромбоз**). Острая боль в конечности, быстро развивающийся отёк и цианоз – основные признаки заболевания. Вторично может присоединиться нарушение артериального кровообращения с развитием венозной гангрены (из-за сдавления артерий отёком). В поражённой конечности депонируется большое количество жидкой части кро-

ви, что может привести к гиповолемии и шоку. По окончании острого периода развивается постфлебитический синдром.

Описан в 1968 г. бельгийским хирургом W. Gregoire.

Синдром Кошуа–Эппингера–Фругони (синонимы – **тромбофлебитическая спленомегалия**, **синдром Опица**). Хронический рецидивирующий тромбофлебит воротной вены, проявляющийся периодической лихорадкой, асцитом, кровотечениями из желудочно-кишечного тракта, кровоизлияниями в кожу и слизистые оболочки, гепатомегалией и спленомегалией.

Синдром (болезнь) Мондора. Мигрирующий облитерирующий тромбофлебит переднебоковой поверхности грудной клетки (рис. 2.17). Болеют чаще женщины. Характеризуется появлением плотного, болезненного шнуроподобного утолщения (тяжа), идущего вертикально от соска к рёберной



Рис. 2.17. Синдром Мондора

Приведено по: <http://www.surginet.info/nsa/1/6/ns02162.html>

дуге. Отмечаются боль и чувство жжения, реже – гиперемия и повышение температуры кожи на поражённой стороне грудной клетки. В крови лейкоцитоз, часто моноцитоз, иногда эозинофилия. Заболевание может возникнуть после гриппа, травмы, операции, при злокачественных новообразованиях. Уплотнение исчезает через 2–4 недели, оставляя иногда следы в виде пигментации кожи.

В основе заболевания – эндофлебит торакоепигастральных вен. Не исключается и аллергическая природа болезни.

Впервые описан в 1932 г. французским хирургом Н. J. Mondor (1885–1962).

Синдром Педжета–Шреттера (синонимы – **травматический веноспазм, тромбоз усилия, болезнь Педжета–Шреттера, спонтанный тромбоз подключичной вены**). Острый тромбоз подключичной вены (рис. 2.18). Отёк руки на стороне поражения начинается в дистальных отделах, а затем распространяется до подключичной области, достигая максимальной величины в первые сутки заболевания. Отёк не оставляет углубления после надавливания, вызывает чувство напряжения, полноты, слабости и утомляемости руки, затрудняет движения в суставах. Кожа руки синюшная (особенно в дистальных отделах). Отмечается боль (от ноющей до жгучей) вдоль всей руки. Иногда наблюдают мигрирующую боль, усиливающуюся при перемене положения конечности. Подкожные вены руки расширены, напряжены. Отмечают нарушения артериального кровообращения: ослабление пульса, снижение артериального давления и понижение температуры кожи. Острой окклюзии могут предшествовать те или иные признаки нарушения венозного оттока в конечности. Финалом сосудистых расстройств острого тромбоза подключичной вены может быть венозная гангрена верхней конечности. Заболевание может перейти в хроническую стадию.

Болеют чаще мужчины в возрасте 20–29 лет, но известны случаи заболевания лиц пожилого возраста и детей. Формированию стеноза подключичной вены (который в последующем приводит к тромбозу) способствуют перегибы подключичной вены через край I ребра, сдавление вены между передней лест-

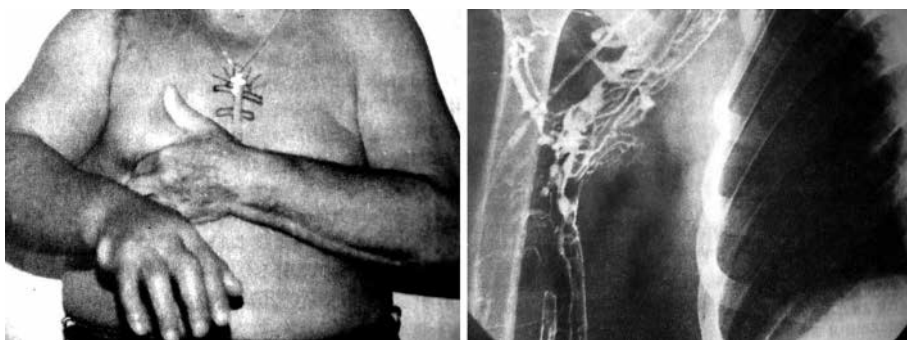


Рис. 2.18. Внешний вид пациента с синдромом Педжета–Шреттера и данные флебографии
Приведено по: В. С. Савельев с соавт. (2001)



Рис. 2.19. Тромбофлебит глубоких вен правой ноги (первый признак, позволивший при дальнейшем обследовании выявить у пациента рак желудка) при синдроме Труссо

Наблюдение авторов

ничной мышцей, ключицей и ребром, хронический артрит правого грудино-ключичного сочленения, венозный спазм.

Описан английским хирургом J. Paget (1814–1899) и австрийским врачом L. Schroetter (1837–1908).

Синдром Труссо. Мигрирующий тромбофлебит крупных вен при злокачественных опухолях внутренних органов (рак поджелудочной железы, желудка, печени, лёгких). Может быть первым проявлением бессимптомно протекающей опухоли (рис. 2.19).

Описан французским врачом A. Trousseau (1801–1867).

Синдром Хлюмски (синоним – **тромбофлебит Хлюмски**). В летне-осенний период после укусов насекомых на кистях и стопах молодых мужчин появляются множественные небольшие, чёткообразной формы припухлости в виде волдырей, покрытых покрасневшей кожей, которые вызывают сильный зуд и жжение. Развиваются множественные поверхностные флебиты, температура субфебрильная, течение длительное, хроническое. После ликвидации острых явлений некоторое

время остаются небольшие уплотнения.

Описан врачом J. Chlumsky.



Рис. 2.20. Илефеморальный флеботромбоз у больной аневризмой лёгочной артерии (синдром Хьюза–Стовина)

Наблюдение авторов

Синдром (болезнь) Хьюза–Стовина. Аневризма лёгочной артерии с рецидивирующим тромбофлебитом различной локализации. Болеют, как правило, молодые мужчины (у лиц женского пола встречается редко). Клинические признаки: интермиттирующая лихорадка, кашель, одышка, боль в грудной клетке, кровохарканье, рецидивирующий тромбофлебит поверхностных и глубоких вен (рис. 2.20–2.22), возможны двусторонняя гинекомастия, угри. Нередко в результате повышения внутричерепного давления отмечаются головная боль, рвота, застойный сосок зрительного нерва. Причиной смерти обычно является массивное лёгочное кровотечение.

Описан в 1959 г. американскими врачами J. P. Hughes и P. G. I. Stovin.

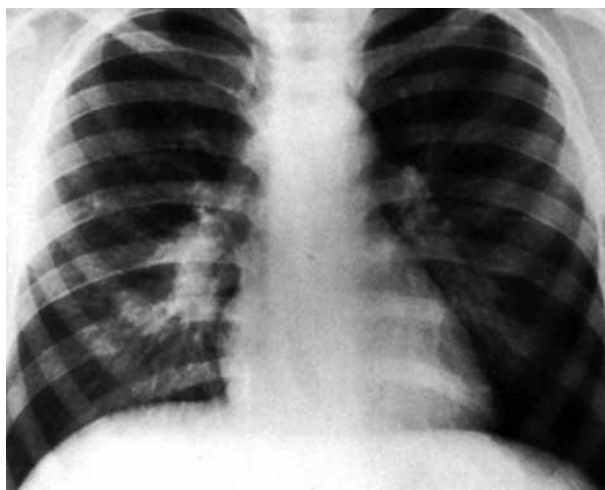


Рис. 2.21. Рентгенограмма грудной клетки пациента с синдромом Хьюза–Стовина
Приведено по: <http://resources.metapress.com/pdf-preview.axd?code=q130103208lt7ulj&size=largest>

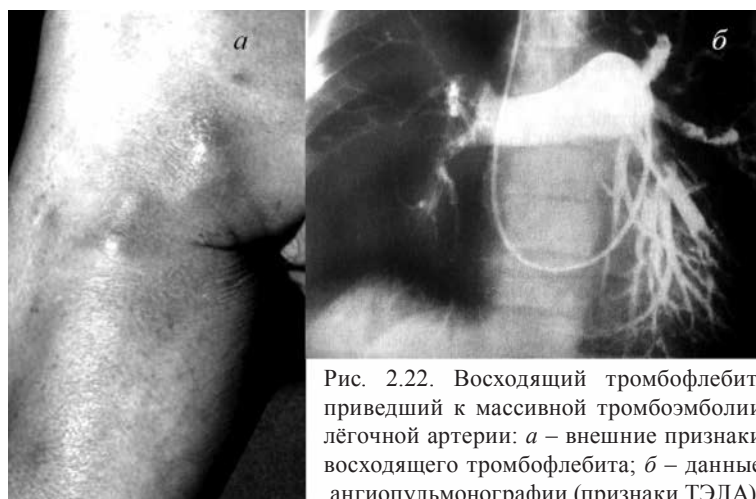


Рис. 2.22. Восходящий тромбофлебит, приведший к массивной тромбоэмболии лёгочной артерии: *а* — внешние признаки восходящего тромбофлебита; *б* — данные ангиопульмонографии (признаки ТЭЛА)

2.4. Дифференциальная диагностика заболеваний вен

Симптом Гюйбалья (синоним – **симптом Астрова I**). Если после сдавливания опухоли в верхней трети бедра (под паховой связкой) ослабить давление, не отнимая руки, в случае расширения вены определяется «жужжание». При бедренной грыже последнее отсутствует. Служит для дифференциальной диагностики бедренной грыжи и варикозного узла большой подкожной вены бедра.

Впервые описан в 1903 г. французским врачом R. H. Guibal и врачом Н. И. Астровым (1868–1934).

Синдром Марторелля (синонимы – **кардиодермальный синдром, язва Марторелля**). Язвы голени, вызванные длительной артериальной гипертонией. Язвы чаще двусторонние, локализуются симметрично на передненаружных поверхностях голени (рис. 2.23). Встречаются преимущественно у женщин 35–70 лет, длительно страдающих гипертонической болезнью. Причиной нарушения кровообращения является облитерация конечных артерий и артериол нижних конечностей на ограниченном участке. При заживлении язв сохраняются постоянная боль при ходьбе, отёки голени и стоп. Ухудшение наступает при гипертоническом кризе. Образованию язв предшествует появление пигментированных бляшек.

Описан в 1945 г. испанским хирургом F. Martorell.

Симптом (проба) Пратта III. Шприц наполняют физиологическим раствором и иглой пунктируют варикозно расширенную вену. Если при этом кровь поступает в шприц пульсирующей струей, это свидетельствует о наличии вблизи крупного артериовенозного анастомоза; если соустье мелкое – пульсации нет, а кровь, поступающая в шприц, имеет яркий цвет (схожий с цветом артериальной крови).

Описан в 1949 г. американским хирургом О. Н. Pratt.



Рис. 2.23. Синдром Марторелля

Приведено по: <http://www.ulcus.ru/ulser/another/martorell/>

Симптом (проба) Синхи. Ориентировочный способ определения скорости кровотока в системе воротной вены (наличия в ней препятствия). Метод основан на быстром всасывании паров этилового эфира слизистой оболочкой толстой кишки и заключается в регистрации времени, через которое обследуемый ощущает запах эфира после введения его паров в прямую кишку.

Описан врачом G. B. Sinha.

Синдром Тевенера (синонимы – *acropathia ulceromutilans familiaris*, **семейная язвенно-мутилирующая акропатия**, **семейный акроостеолиз**, **язвенно-мутилирующая деформирующая акропатия**, **синдром Джааккаи**, **синдром Перона–Дроке–Кулона**, **синдром Тевенарда**, **семейное изъязвление конечностей**). Трофические язвы подошвенных поверхностей стоп вследствие наследственно детерминированного поражения спинальных ганглиев, гиперкератоз дистальных отделов конечностей (чаще нижних), остеопороз плюснефаланговых костей, образование язв, деформация кистей и стоп, остеолиз мелких костей. Иногда вследствие вторичного лимфостаза образуется так называемая «стопа слона».

Описан французским невропатологом A. Thevenard (1898–1959).

2.5. Специфические симптомы отдельных заболеваний вен

Воротник Стокса (синоним – **симптом Стокса II**). Отёк шеи (а иногда лица, рук, верхней части груди и области лопаток), сопровождающийся набуханием кожных вен, – признак сдавления верхней полых вен (рис. 2.24).

Описан ирландским врачом W. Stokes (1804–1878).

Симптом Бренхема. Появление брадикардии при пережатии артерии проксимальнее крупного артериовенозного свища, обусловленное прекращением сброса крови из артериальной системы в венозную.

Описан в 1891 г. американским хирургом H. H. Brancham.

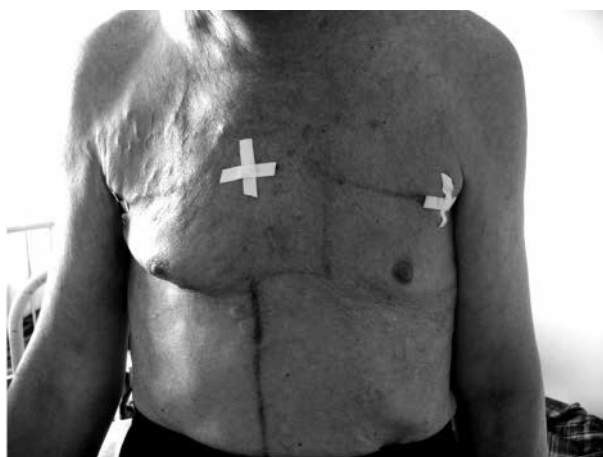


Рис. 2.24. Синдром верхней полых вен у больного раком лёгких
Наблюдение авторов

Симптом Добровольской П. Урежение сердечных сокращений при сдавлении кровеносных сосудов в скарповском треугольнике (пережатие кулаком), характерное для болезни Паркса–Вебера–Рубашова.

Описан в 1929 г. хирургом Н. А. Добровольской.

Симптом Ринхофа. Расширение вен и увеличение поражённого органа. Определяют при артериовенозных анастомозах (например, при болезни Паркса–Вебера–Рубашова).

Описан в 1933 г. хирургом V. Rinchov.

Симптом Смита–Фишера. Выслушивание сосудистых шумов над областью рукоятки грудины при откинутой назад голове пациента, обусловленных сдавлением плечеголовных вен увеличенными лимфатическими узлами, – признак туберкулёзного бронхаденита.

Описан английским врачом E. Smith (1835–1914) и американским педиатром L. Fischer (1864–1944).

2.6. Симптомы тромбоэмболии лёгочной артерии

Симптом Аллена. Кратковременная боль в груди, одышка, тахикардия при эмболии мелких ветвей лёгочной артерии.

Описан в 1952 г. американским врачом W. M. Allen.

Симптом Вестермарка II (синоним – **признак Westermarck**). При тромбоэмболии лёгочной артерии отмечается повышение прозрачности лёгочной



Рис. 2.25. Симптом Вестермарка у пациентки с тромбоэмболией правой лёгочной артерии (повышение прозрачности правого лёгкого, выбухание лёгочной артерии и расширение правых отделов сердца, а также поднятие правого купола диафрагмы вследствие аваскулярного коллапса лёгкого)

Наблюдение авторов

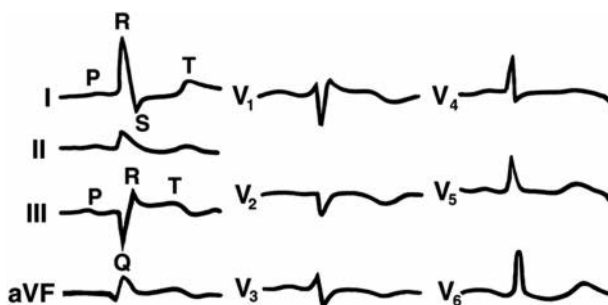


Рис. 2.26. Электрокардиограмма при тромбоэмболии лёгочной артерии (проявления синдромов Вуда и Мак Гина–Уайта) – форма комплекса QRS в отведениях I–RS, III–QR (при уширении S_I и R_{III}), V_1 –rSr (синдром S_I , Q_{III} и неполная блокада правой ветви пучка Гиса), сегмент RST приподнят одновременно в отведениях III, aVF и V_1 , V_2 , зубец T двухфазный ($\pm$) в отведениях III и aVF и отрицательный в отведениях V_1 – V_3

ткани в зоне разветвления тромбированной артериальной ветви, взбухание конуса и дуги лёгочной артерии, увеличение размеров правого желудочка (рис. 2.25).

Описан врачом P. Westermarck.

Синдром Вуда. Совокупность электрокардиографических изменений (инверсия зубцов T в грудных отведениях V_1 – V_3 , глубокие зубцы S_I и Q_{III}), наблюдаемых при массивной эмболии в системе лёгочного ствола.

Описан английским кардиологом P. H. Wood (1907–1962).

Синдром Мак Гина–Уайта. Изменения на ЭКГ при эмболии лёгочной артерии – глубокие S и Q_3 , глубоко отрицательные T_3 (рис. 2.26).

Впервые описан американским врачом J. W. White.

2.7. Признаки заболеваний лимфатической системы

Синдром Джерсильда (синонимы – **синдром Югье–Джерсильда, гени-торектальная слоновость**). Слоновость в области заднего прохода, промежности, наружных половых органов (рис. 2.27). Чаще встречается у лиц женского пола. Выявляют при сифилисе, туберкулёзе, гонорее, мягком шанкре, болезни Николая–Фавра.

Описан английским врачом C. Jersild.

Синдром Ланнелонга–Ашара. Врождённая слоновость. В основе заболевания – врождённое расширение лимфатических сосудов с последующим лимфостазом. Вторичная (приобретённая) слоновость наиболее часто встречается в области нижних конечностей (рис. 2.28).

Впервые описан французским врачом E. Ch. Achard (1860–1944).

Синдром Летюлля. Кистовидная лимфангиома, а также ячеистая лимфангиома на шее, языке, губе новорождённых. Относят к порокам развития.

Описан в 1895 г. французским врачом B. Letulte.



Рис. 2.27. Лимфостаз в области ануса и промежности с лимфедемой мошонки у пациента при синдроме Джерсильда

Приведено по: http://www.dermatlas.ru/image.php?dermatlas_libid=176



Рис. 2.28. Вторичный лимфостаз ног

Наблюдение авторов

Синдром Люти–Сорда–Бютлера. Проявляется увеличением мезентериальных лимфоузлов, железодефицитной анемией, снижением содержания железа в сыворотке крови, гипоальбуминемией, повышением уровня щелочной фосфатазы, ускорением СОЭ.

Описан в 1968 г. врачами Н. Luthi, В. Sordat и R. Butler.

Синдром (болезнь) Милроя (синонимы – лимфодерма, врождённая семейная слоновость, хронический лимфатический отёк, семейный наслед-

ственный отёк, болезнь Милроя–Мейжа, синдром Нонне–Милроя–Мейжа). В основе заболевания – врождённые гипоплазия или аплазия лимфатических сосудов. Тип наследования – аутосомно-доминантный. Описаны случаи семейного поражения с доминантным наследованием. Болеют чаще женщины.

В начальной стадии возникает отёчность, затем происходит тотальное замещение подкожной основы грубоволокнистой соединительной тканью. Основным проявлением болезни является отёк лица и нижних конечностей (голеней), кистей. Отёки обнаруживают при рождении ребёнка или спустя несколько месяцев. Вначале отёк «мягкий», уменьшается во время сна, однако после нагрузки вновь нарастает. Кожа в области отёка может быть нормальной или истончённой, при надавливании остаётся ямка. Кожные покровы обычно бледные, нормальной температуры, но могут быть и синюшными. При прогрессировании процесса «мягкая» (отёчная) стадия переходит в «твёрдую» (склеротическую). При этом ткани становятся плотными, кожа – грубой, неподвижной, углублений от вдавлений не возникает. Постоянные трофические расстройства: гиперкератоз, трещины, пигментация, папилломатозные разрастания (рис. 2.29). Можно наблюдать отёки лёгких, гортани, пищевого канала с соответствующей клиникой. Гистаминовая проба даёт бурную реакцию. В области отёков нередко развиваются трофические язвы с вторичной инфекцией. Указанные изменения обычно сочетаются с ожирением, низкорослостью, нередко – с выраженными явлениями гипогонадизма, малыми размерами кистей и стоп. Часто обнаруживают нарушение толерантности к углеводам, изредка – Х-образные ноги, торакальный кифоз, мышечную слабость, шейные латеральные перепонки. У мальчиков может наблюдаться отёк яичек. В редких случаях отмечают снижение интеллекта.

Впервые описан американским врачом W. F. Milroy (1855–1942).



Рис. 2.29. Врождённая слоновость левой ноги (синдромом Милроя)
Приведено по: http://www.medzone.ru/attachments/1/26610/89_76.jpg

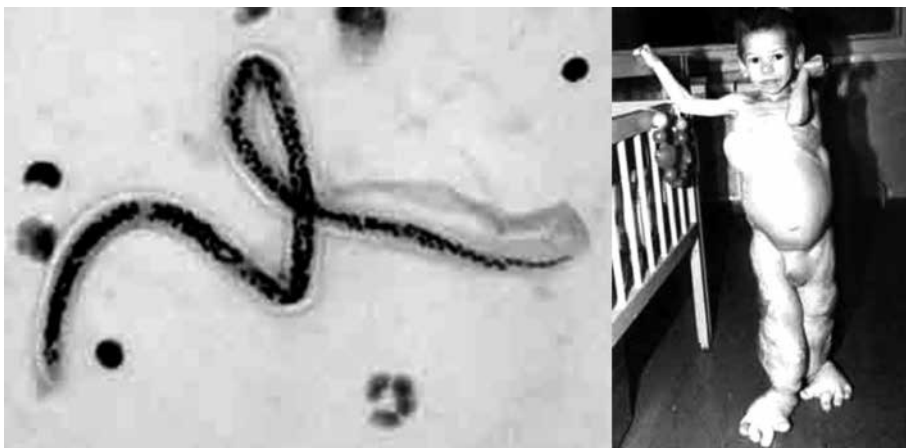


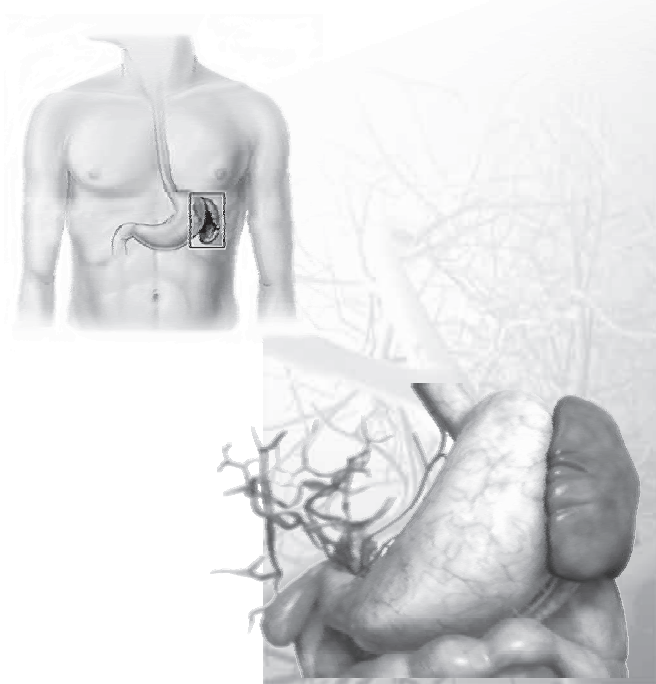
Рис. 2.30. Паразит филярия (*Filariida*) и внешний вид больного филяриозом Банкрофта
Приведено по: <http://www.butakova.ru/info/detail.php?ID=193>

Филяриоз Банкрофта (синонимы – **паразитарная слоновость, филярийный элевантиаз**). Вторичный лимфостаз, вызванный поражением лимфатических сосудов и лимфатических узлов паразитом филярией нитчатки (семейство паразитических круглых червей) (рис. 2.30). Тело филярий очень длинное – до 45 см при толщине 0,33 мм. Взрослые филярии обитают в полостях тела, подкожной клетчатке, лимфатических и кровеносных сосудах, сердце. Нахождение личинок паразита (микрофилярий) в крови хозяина – верный признак заражения его филяриозом. Переносчиками считаются москиты, реже клещи. Этот гельминт вызывает у человека слоновую болезнь (филяриоз–слоновость). Болезнь развивается, когда поселившиеся в лимфатических сосудах филярии вызывают их воспаление. Чаще всего филяриозом поражаются конечности, молочные железы и мошонка. Поражённые места резко увеличиваются в размерах.

Согласно последним статистическим данным, во всём мире лимфатическим филяриозом страдают 120 млн человек. Из общего числа заражённых 40 млн человек обезображено этой страшной болезнью.

Описан в 1876 г. английским врачом I. Bancroft.

ХИРУРГИЧЕСКАЯ ГЕМАТОЛОГИЯ И ИММУНОЛОГИЯ



ХИРУРГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ СЕЛЕЗЁНКИ И СИСТЕМЫ КРОВЕТВОРЕНИЯ

«Медицина не относится к разряду точных наук, отсюда в ней существует необычайно полярный плюрализм мнений как по очень многим теоретическим проблемам, так и по вопросам диагностики и лечения больных».

Г. Л. Ратнер (1991)

Классификация всех хирургических заболеваний селезёнки и гематологической патологии в соответствии с МКБ-10.

Класс III. Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм (D50–D89).

Анемии, связанные с питанием (D50–D53):

D50 – железодефицитная анемия;

D51 – витамин B₁₂-дефицитная анемия;

D52 – фолиеводефицитная анемия;

D53 – другие анемии, связанные с питанием.

Гемолитические анемии (D55–D59):

D55 – анемия вследствие ферментных нарушений;

D56 – талассемия;

D57 – серповидно-клеточные нарушения;

D58 – другие наследственные гемолитические анемии;

D59 – приобретённая гемолитическая анемия.

Апластические и другие анемии (D60–D64):

D60 – приобретённая чистая красноклеточная аплазия (эритробластопения);

D61 – другие апластические анемии;

D62 – острая постгеморрагическая анемия;

D63 – анемия при хронических болезнях, классифицированных в других рубриках;

D64 – другие анемии.

Нарушения свёртываемости крови, пурпура и другие геморрагические состояния (D65–D69):

D65 – диссеминированное внутрисосудистое свёртывание (синдром дефиринации);

D66 – наследственный дефицит фактора VIII;

D67 – наследственный дефицит фактора IX;

D68 – другие нарушения свёртываемости;

D69 – пурпура и другие геморрагические состояния.

Другие болезни крови и кроветворных органов (D70–D77):

- D70 – агранулоцитоз;
- D71 – функциональные нарушения полиморфно-ядерных нейтрофилов;
- D72 – другие нарушения белых кровяных клеток;
- D73 – болезни селезёнки;
- D74 – метгемоглобинемия;
- D75 – другие болезни крови и кроветворных органов;
- D76 – отдельные болезни, протекающие с вовлечением лимфоретикулярной ткани и ретикулогистиоцитарной системы;
- D77 – другие нарушения крови и кроветворных органов при болезнях, классифицированных в других рубриках.

Отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм (D80–D89):

- D80 – иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител;
- D81 – комбинированные иммунодефициты;
- D82 – иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами;
- D83 – обычный переменный иммунодефицит;
- D84 – другие иммунодефициты;
- D86 – саркоидоз;
- D89 – другие нарушения с вовлечением иммунного механизма, не классифицированные в других рубриках.

Безусловно, к болезням селезёнки и гематологическим заболеваниям (в той или иной мере проявляющимся гематологическими сдвигами или соответствующими клиническими симптомами) можно отнести изменения и патологию, обозначенные в других разделах и рубриках МКБ-10 (класс I – A90–A99, B15–B34; класс II – C00–D48; класс IV – E00–E07; класс VI – G00–G09; класс IX – I00–I02, I05–I09, I30–I52, I70–I79; класс X – J00–J22, J85–J94; класс XI – K00–K93; класс XII – L00–L08, L55–L59; класс XIII – M00–M14, M30–M36; класс XIV – N00–N08; класс XV – O00–O99; класс XVI – P00–P96; класс XVII – Q80–Q89; класс XVIII – R00–R99; класс XIX – S00–T98; класс XX – V01–Y98 и др.).

В *клиническом* плане все хирургические заболевания селезёнки и болезни крови целесообразно разделить следующим образом:

1. Врождённые аномалии – аплазия, гипоплазия, дольчатая селезёнка, добавочная доля селезёнки, поликистоз селезёнки (с явлениями гиперспленизма и без него).
2. Травмы селезёнки (открытые, закрытые).
3. Доброкачественные и злокачественные опухоли селезёнки (первичные и вторичные).
4. Заболевания крови: анемии, гипокоагуляционные (геморрагические) синдромы, гиперкоагуляционные синдромы, гемобластозы, иммунопатии (первичные и вторичные заболевания, вовлекающие иммунный механизм), другие болезни крови и кроветворных органов.

С *эпонимической* точки зрения различают следующие проявления хирургических заболеваний селезёнки и патологии крови:

проявления анемии;
заболевания селезёнки и их проявления;
патологию системы гемостаза, сопровождающуюся геморрагическим синдромом, и её проявления;
патологию системы гемостаза, сопровождающуюся гиперкоагуляционным синдромом, и её проявления;
заболевания, сопровождающиеся снижением иммунорезистентности (иммунопатии), и их проявления.

3.1. Проявления анемии

Анемия (от греч. *a* – без, *haima* – кровь, малокровие) – это клинико-лабораторный синдром, характеризующийся снижением содержания гемоглобина, эритроцитов (рис. 3.1) и гематокрита в единице объёма крови.

Анемия может возникать на протяжении всей жизни человека, причём не только при различных заболеваниях, но и при некоторых физиологических состояниях (например, при беременности, во время лактации, в период усиленного роста). Её развитие может быть связано с пубертатным и климактерическим периодами, с гормональными нарушениями, характером питания, заболеваниями пищеварительного тракта, печени, почек, нарушением всасывания, аутоиммунными состояниями, оперативным вмешательством и другими факторами. Нередко анемия является самостоятельным или сопутствующим симптомом многих внутренних заболеваний, инфекционных и онкологических болезней.

В *классификации* анемий наибольшее распространение получили следующие подходы.

Классификация анемий по Алексееву. Автор разделяет все анемии на постгеморрагические (анемии вследствие кровопотери), а- и гипопластические (анемии вследствие нарушения кроветворения) и гемолитические (анемии вследствие повышенного кроверазрушения).

Предложена в 1970 г. врачом Г. А. Алексеевым.

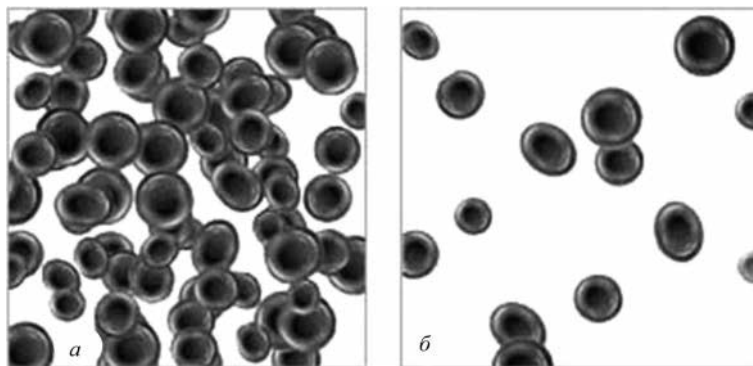


Рис. 3.1. Уменьшение числа эритроцитов (б) по сравнению с нормой (а) при анемии

Классификация анемий по Вейссенбаху. Все анемии разделены автором на три типа: постгеморрагические, гемолитические (согласно автору, «гипергемолитические») и апластические (связанные с «нарушением продукции костным мозгом красных кровяных шариков, вплоть до полного ангематопоеза».

Предложена французским врачом R. J. E. Weissenbach (1885–1963) в книге “Les syndromes anémiques”; классификация имеет историческое значение.

Классификация анемий по Идельсону. В соответствии с ней различают:

I. Постгеморрагические анемии (связанные с кровопотерей): острые, хронические.

II. Анемии, связанные с нарушенным кроветворением:

1) анемии, связанные с нарушением образования гемоглобина: железodefицитные (связанные с дефицитом железа), сидероахрестические (связанные с нарушением синтеза или утилизации порфиринов);

2) мегалобластные анемии (связанные с нарушением синтеза ДНК и РНК): B_{12} -дефицитные (связанные с дефицитом витамина B_{12}), фолиеводефицитные (связанные с дефицитом фолиевой кислоты);

3) дизэритропоэтические анемии (связанные с нарушением процессов деления эритроцитов): наследственные, приобретённые;

4) гипопластические и апластические анемии (связанные с угнетением пролиферации клеток костного мозга): наследственные, приобретённые.

III. Гемолитические анемии (связанные с повышенным кроверазрушением):

1) наследственные:

связанные с нарушением мембраны эритроцитов;

связанные с нарушением активности ферментов эритроцитов;

связанные с нарушением структуры или синтеза гемоглобина;

2) приобретённые:

связанные с воздействием антител (изоиммунные, трансиммунные, гетероиммунные, аутоиммунные);

связанные с изменением структуры мембраны, обусловленным соматической мутацией (болезнь Маркиафавы–Микели);

связанные с механическим повреждением оболочки эритроцитов;

обусловленные химическим повреждением эритроцитов;

обусловленные недостатком витаминов (E, B_{12} , фолиевой кислоты);

обусловленные разрушением эритроцитов паразитами (плазмодий малярии).

Предложена в 1979 г. врачом Л. И. Идельсоном.

Классификация анемий по Калиничевой. В соответствии с ней все анемии следует различать:

по этиологии – «дефицитные» анемии, гипо- и апластические анемии, гемолитические анемии, постгеморрагические анемии, вторичные анемии (анемии со сложным патогенезом);

по содержанию гемоглобина и эритроцитов в периферической крови – лёгкая анемия (гемоглобин от 83 до 110 г/л, эритроциты до 3,5 г/л), средней

степени тяжести (гемоглобин от 82 до 66 г/л, эритроциты 2,5–3,4 г/л), тяжёлая (гемоглобин менее 66 г/л, эритроциты менее 2,5 г/л);

по регенераторной способности эритропоэза – гипо- и арегенераторная анемии (ретикулоцитоз не соответствует тяжести анемии или имеется полное отсутствие ретикулоцитов в периферической крови), регенераторная анемия (ретикулоцитоз от 5 до 50 %), гиперрегенераторная анемия (ретикулоцитоз превышает 50 %);

по величине цветного показателя – гипохромная анемия (менее 0,8), нормохромная анемия (от 0,8 до 1,0), гиперхромная анемия (1,0 и более).

Предложена в 1983 г. гематологом В. И. Калиничевой.

Классификация анемий по Митереву. Данная классификация делит анемию по степени тяжести – лёгкая анемия (гемоглобин 90–110 г/л), анемия средней степени тяжести (гемоглобин 70–89 г/л), тяжёлая анемия (гемоглобин менее 70 г/л).

Предложена врачом А. А. Митеревым.

Классификация анемий по Никушкину–Крючковой. Основана на оценке морфологических характеристик эритроцитов крови – показателя распределения эритроцитов по объёму RDW (read distribution width) и MCV (mean cell volume). Аналогичную функцию выполняет кривая Прайса–Джонса. Величина RDW в норме – 11,5–14,5 %. В соответствии с данными критериями предлагается следующая градация анемий (табл. 3.1).

Таблица. 3.1. Классификация анемий по морфологическим характеристикам эритроцитов (Никушкина–Крючковой)

Показатель	MCV меньше нормы (микроцитарные)	MCV в норме (нормоцитарные)	MCV выше нормы (макроцитарные)
RDW в норме (гомогенные) RDW выше нормы (гетерогенные)	р-Талассемия Хронические заболевания Дефицит железа	Хронические заболевания Острая кровопотеря Гемолитическая анемия вне криза Дефицит железа и витамина Гемоглобинопатии Миелодиспластический синдром Миелофиброз	Болезни печени Апластическая анемия B ₁₂ - и фолиевый дефицит Гемолитический криз Агглютинация эритроцитов Лейкоцитоз свыше 50·10 ⁹ /л

Предложена в 1998 г. врачами Е. В. Никушкиным и М. И. Крючковой.

Классификация анемий по Паппенгейму. Все анемии разделены автором на два вида:

геманемия, или Anaemia haemastica, первично поражающая кровь (primär hämatisch-hämophtische Anämie), или гемодегенеративная с относительной недостаточностью костного мозга (hyporegene-rative Myelopathie), обусловленная нарушением регенерации клеток крови (Zellregeneration);

миэланемия (гипопластическая миэлопатия, или primär medullär – myelopathische Anämie), обусловленная нарушением пластики клеток крови (Zellplastik).

Первая форма (геманемия) разделена на травматически-постгеморрагическую анемию и гемотоксическую анемию (простую вторичную и пернициозную). Автором указано, что «все формы геманемий могут переходить в так называемые апластические, т. е. арегенеративные, стадии.

Предложена немецким врачом А. Рарпенгейм (1870–1917); классификация имеет историческое значение.

Клинико-патогенетическая классификация анемий Нейтона–Оски. В соответствии с ней различают:

I. Анемии, обусловленные острой кровопотерей (постгеморрагические анемии) – острые и хронические.

II. Анемии, возникающие в результате дефицитного эритропоэза: за счёт нарушения созревания (микросфероцитарные): железодефицитные, обусловленные нарушением транспорта, утилизации или реутилизации железа;

за счёт нарушения дифференцировки эритроцитов: апластические или гипопластические (врождённые, приобретенные), дизэритропоэтические анемии;

за счёт нарушения пролиферации клеток – предшественниц эритропоэза (макросфероцитарные): В₁₂-дефицитные, фолиево-дефицитные.

III. Анемии, развитие которых обусловлено повышенным разрушением (деструкцией) эритроцитов (гемолитические):

вследствие приобретённого гемолиза: аутоиммунные, неиммунные (воздействие ядов, медикаментов и других экзогенных веществ), травматические (при наличии искусственных клапанов сердца, проведении гемодиализа, других экстра- и интракорпоральных методов очищения крови и др.), клональные (ПНГ);

вследствие гемолиза, обусловленного аномалиями эритроцитов: мембранопатии, ферментопатии, гемоглобинопатии;

вследствие гиперспленизма и внутриклеточного гемолиза (сначала снижается уровень тромбоцитов, а затем развивается анемия).

IV. Анемии, развивающиеся вследствие сочетанных причин.

Предложена в 2003 г. врачами D. Natan и F. Oski.

Критерии анемий ВОЗ. Уровень гемоглобина: для мужчин – менее 130 г/л (гематокрит менее 39 %); для женщин – менее 120 г/л (гематокрит менее 36 %); для беременных женщин – менее 110 г/л (гематокрит менее 36 %).

Предложены в 1998 г. группой экспертов ВОЗ.

Наиболее значимыми *этиопатогенетическими* формами анемий являются следующие.

Постгеморрагические анемии. Развиваются в результате выхождения значительного количества крови во внешнюю среду или в полости тела. Ведущим патогенетическим звеном данных анемий является уменьшение общего объёма крови (особенно её циркулирующей фракции), что ведёт к гипоксии, сдвигам кислотно-основного состояния, дисбалансу ионов в клетках и вне их.

Острые постгеморрагические анемии развиваются вследствие травматического или патологического нарушения целостности кровеносных сосудов,

достаточно быстрой эксфузии крови во внешнюю и внутренние среды при травме сосудов и кровотечениях из внутренних органов (чаще при поражении желудочно-кишечного тракта, матки, лёгких, полостей сердца, после острой кровопотери при осложнениях беременности и родов).

Клиническая картина таких анемий характеризуется бледностью кожных покровов и видимых слизистых оболочек (рис. 3.2), слабостью, головокружением, шумом в ушах, холодным липким потом, резким снижением артериального давления, понижением температуры тела, частым пульсом слабого наполнения (нитевидным), возбуждением, сменяющимся обморочным состоянием, а иногда рвотой, цианозом и судорогами. Происходит потеря значительного количества железа (500 мг и более).

Постановка диагноза обычно не вызывает затруднений (кроме случаев анемии, обусловленной внутренним кровотечением). В периферической крови в первые часы (а иногда и сутки) в организме отмечается эквивалентное снижение общего содержания форменных элементов и плазмы крови (при этом гематокрит, число эритроцитов и уровень гемоглобина в единице объёма крови остаются в норме). Снижен лишь показатель объёма циркулирующих эритроцитов. Через 5–8 ч (реже – через 2–3 дня) после кровопотери отмечается уменьшение уровня гемоглобина, числа эритроцитов в единице объёма крови, а также гематокрита (следствие гемодилюции, вызванной уменьшением количества жидкости, выводимой почками, и снижением поступления в сосуды межтканевой жидкости и лимфы). Цветовой показатель остается нормальным.



Рис. 3.2. Внешние признаки постгеморрагической анемии: *а* – конъюнктива здорового человека (инъецированная сосудами); *б* – конъюнктива пациента с анемией (резкая бледность без инъекции капилляров); *в* – бледность руки пациента с анемией на фоне руки здорового человека

Приведено по: <http://www.primamedica.ru/present/Anemii/anemii1.ppt#34>

Общее содержание тромбоцитов и лейкоцитов в единице объема крови обычно снижено: тромбоцитов – в результате их потребления в процессе тромбообразования и гемодилюции, лейкоцитов – в результате кровотечения и гемодилюции соответственно. Через 4–5 дней после кровотечения в крови обнаруживается большое число молодых клеток эритроцитарного ростка гемопоэза – полихроматофильных и оксифильных эритроцитов. Число ретикулоцитов также значительно увеличивается (гипер- и регенераторная анемии). Цветовой показатель ниже 0,85 (гипохромия эритроцитов), поскольку скорость синтеза гемоглобина отстает от темпа пролиферации клеток эритрона. В костном мозге выявляются признаки интенсификации эритропоэза – увеличение количества эритробластов, нормобластов различных форм, а также ретикулоцитов (костномозговая компенсация кровопотери). Клетки костного мозга плоских и эпифизов трубчатых костей пролиферируют, и он приобретает насыщенный яркий цвет.

Хронические постгеморрагические анемии являются частным вариантом железодефицитных анемий (рис. 3.3). Их развитие связано с нарастающим дефицитом железа в организме вследствие длительных, часто повторяющихся кровотечений, при инфильтрации в сосуды опухолевых клеток, венозном застое крови, экстрамедуллярном кроветворении, язвенных процессах в стенке желудка, кишечника, коже, подкожной клетчатке, эндокринопатиях (например, дисгормональной аменорее), расстройствах гемостаза (нарушении его сосудистого, тромбоцитарного, коагуляционного механизмов при геморрагических диатезах). Хронические постгеморрагические анемии приводят к истощению запасов железа в организме, снижению регенераторной способности костного мозга.

Клинически отмечаются слабость, быстрая утомляемость, бледность кожи и видимых слизистых оболочек, звон или шум в ушах, головокружение, одышка, сердцебиение (даже при незначительной физической нагрузке), так называемые анемические шумы, выслушиваемые над областью сердца и яремной веной. Картина крови характеризуется гипохромией, микроцитозом, низким цветовым показателем (0,4–0,6), морфологическими изменениями эритроцитов (анизоцитозом, пойкилоцитозом, полихромазией). Костный мозг плоских костей имеет обычный вид, а в костном мозге трубчатых костей наблюдаются выраженные явления регенерации и превращения

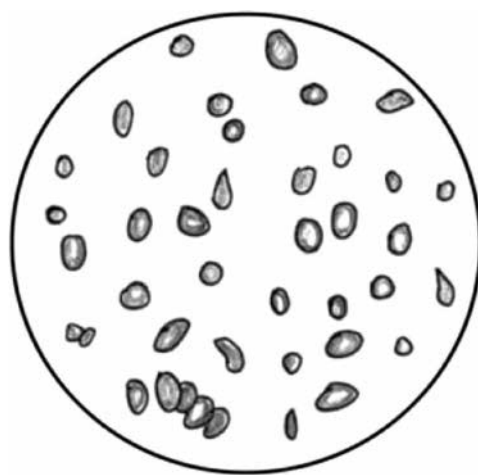


Рис. 3.3. Гипохромия эритроцитов с микроцитозом в мазке крови при хронической постгеморрагической анемии

Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

жирового костного мозга в красный. Нередко отмечаются множественные очаги внекостномозгового кроветворения. Развивается гипоксия тканей и органов, которая обуславливает развитие жировой дистрофии миокарда («тигровое сердце»), печени, почек, дистрофических изменений в клетках головного мозга. Отмечаются множественные точечные кровоизлияния в серозных и слизистых оболочках, во внутренних органах. По тяжести течения хроническая постгеморрагическая анемия может быть лёгкой (содержание гемоглобина от 90 до 110 г/л), средней тяжести (содержание гемоглобина от 70 до 90 г/л) и тяжёлой (содержание гемоглобина менее 70 г/л). Число лейкоцитов и тромбоцитов в крови при этом варьируется.

Апластические анемии – патологические синдромы, в основе которых лежит панцитопения, сочетающаяся со снижением кроветворения в костном мозге, без признаков гемобластоza. Из этой группы выделяют отдельные нозологические формы, патогенез которых в настоящее время уточнён. В ряде случаев апластические анемии выявляют после приёма некоторых лекарств и химических веществ, обладающих миелотоксическим действием. У большинства пациентов апластическая анемия развивается без воздействия внешних токсических факторов. Случаи такой идиопатической апластической анемии, по всей вероятности, являются проявлением аутоагрессии против антигена клеток костного мозга. К аутоиммунным панцитопениям следует отнести те формы апластической анемии, которые протекают с признаками повышенного гемолиза, спленомегалией, незначительным ретикулоцитозом, раздражением красного ростка костного мозга и выраженным эффектом после применения больших доз глюкокортикоидных гормонов. Лимфоциты костного мозга пациентов с апластической анемией могут нарушать дифференциацию гранулоцитов и пролиферацию клеток костного мозга. Имеется ряд описаний апластической анемии, возникшей после острого гепатита (при этом установлена способность вируса гепатита вызывать хромосомные аномалии). Одной из вероятных причин апластической анемии является уменьшение количества гемопоэтических стволовых клеток.

В большинстве случаев болезнь развивается исподволь. Пациент адаптируется к анемии и обращается к врачу только тогда, когда панцитопения выражена значительно. Клиническая картина депрессии кроветворения складывается из анемии различной выраженности, тромбоцитопении (кровоподтёки, петехиальные высыпания на коже, носовые кровотечения, меноррагии), нередко встречающейся нейтропении (с частыми пневмониями, отитами, пиелитами и другими воспалительными процессами). Анемия связана как с нарушением образования эритроцитов, так и с имеющими место вторичными кровотечениями. Отмечаются выраженная бледность, кожные геморрагии, воспалительные изменения на слизистой оболочке рта и слизистой прямой кишки. Нередко выявляется систолический шум на верхушке сердца. При идиопатической форме болезни селезёнка не пальпируется (её увеличение имеет место при аутоиммунной форме и гемосидерозе, развивающемся в результате массивных трансфузий крови).

Со стороны гемограммы наиболее типичным является существенное снижение гемоглобина (иногда до 20–30 г/л). Анемия чаще всего нормохромная, макроцитарная (рис. 3.4). Содержание ретикулоцитов – от 0 до 5 % (ретикулоцитоз свидетельствует об иммунной форме болезни). Эритрокариоциты в периферической крови наблюдаются редко. Характерна выраженная гранулоцитопения (иногда количество гранулоцитов снижается до 200 в 1 мкл), сопровождающаяся развитием инфекционных осложнений. В ряде случаев имеет место снижение абсолютного количества моноцитов. Уровень лимфоцитов в большинстве наблюдений не изменён. Количество тромбоцитов всегда снижено (иногда до нулевой отметки), удлиняется время кровотечения, развивается геморрагический синдром, возрастает СОЭ (до 30–50 мм/ч). В костном мозге чаще всего уменьшено количество миелокариоцитов (преимущественно за счёт предшественников клеток миелоидного ряда), иногда отмечается раздражение красного ростка кроветворения. Увеличено количество плазматических и тучных клеток. Мегакариоциты могут полностью отсутствовать. В костном мозге резко повышено содержание железа (большая его часть находится вне эритрокариоцитов). При гистологическом исследовании костного мозга в одних случаях имеет место почти полное исчезновение костномозговых элементов и замещение их жировой тканью, в других наблюдаются небольшие очаги кроветворения на фоне значительного опустошения костного мозга. Содержание железа сыворотки крови у большинства обследуемых увеличено, насыщение трансферрином приближается к 100 %. При исследовании феррокинетики при помощи радиоактивного железа выявляется удлинение времени выведения железа из плазмы и снижение количества железа, включённого в эритроциты. Продолжительность жизни эритроцитов, измеренная при помощи радиоактивного хрома, обычно несколько укорочена. В ряде случаев имеет место увеличение уровня фетального гемоглобина.

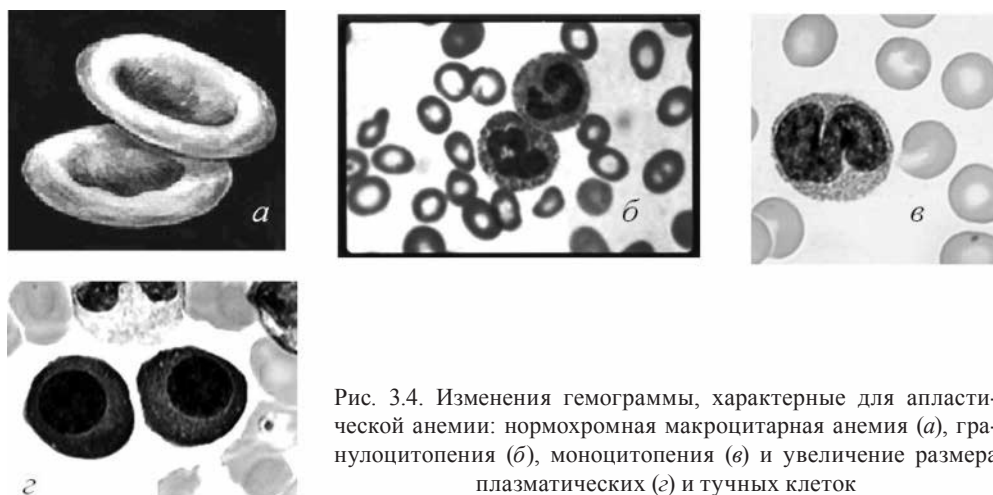


Рис. 3.4. Изменения гемограммы, характерные для апластической анемии: нормохромная макроцитарная анемия (а), гранулоцитопения (б), моноцитопения (в) и увеличение размера плазматических (г) и тучных клеток

Диагностика апластической анемии основана на выявлении панцитопении периферической крови, данных тщательного цитологического и гистологического исследований костного мозга (для исключения гемобластозов). При периферической панцитопении возникает необходимость исключения группы анемий, связанных с нарушением синтеза ДНК и РНК (мегалобластных анемий), у пожилых людей – V_{12} -дефицитных, а у детей – фолиеводефицитных анемий.

Прогноз заболевания не однозначен – в одних случаях болезнь прогрессирует быстро и приводит к смерти, в других она протекает сравнительно нетяжело (с периодическими ремиссиями), иногда возможно полное выздоровление. При адекватном лечении ремиссия развивается примерно у половины пациентов. У детей прогноз несколько лучше, чем у взрослых. Прогноз также лучше, когда увеличено содержание ретикулоцитов, в костном мозге имеется более полиморфная картина, отмечается небольшое увеличение размеров селезёнки и хотя бы небольшой, но выраженный эффект от кортикостероидных гормонов (в этих случаях спленэктомия оказывает, как правило, хороший эффект, вплоть до полного выздоровления). У некоторых пациентов апластический синдром является началом острого лейкоза (иногда признаки гемобластоза выявляются лишь через несколько лет от начала болезни).

Железодефицитная анемия – широко распространенный патологический синдром, характеризующийся снижением количества железа в организме (в крови, костном мозге и депо), при котором нарушается синтез гема, а также белков, содержащих железо (миоглобина, железосодержащих тканевых ферментов). В большинстве случаев железодефицитной анемии способствует тканевый дефицит железа.

Причиной дефицита железа является нарушение его баланса в сторону преобладания расходования железа над его поступлением, наблюдаемое при различных физиологических состояниях или заболеваниях. Повышенный расход железа, вызывающий развитие гипосидеропении, связан с кровопотерей или усиленным его использованием при некоторых физиологических состояниях (беременности, быстром росте). У взрослых дефицит железа развивается, как правило, вследствие кровопотери (к отрицательному балансу железа приводят постоянные небольшие кровопотери и хронические скрытые кровотечения – 5–10 мл/сут, однократная массивная потеря крови с превышением запасов железа в организме или повторные значительные кровотечения, после которых запасы железа не успевают восстановиться). При этом наиболее частыми источниками геморрагий служат гениталии (беременность, патологические менструации, фибромиомы матки, дисфункции яичников) и пищеварительный тракт (эрозивные эзофагиты, гастриты и дуодениты, язвенная болезнь, дивертикулы, геморрой, опухоли, хронические неспецифические энтероколиты, болезнь Крона, болезнь Менетрие, осложнения дивертикула Меккеля). После повторных носовых, лёгочных, почечных, травматических кровотечений, а также кровотечений после экстракции зубов сидеропения

развивается редко. Встречаются железодефицитные анемии, развивающиеся вследствие кровотечений в закрытые полости при отсутствии последующей реутилизации железа (гемосидероз лёгких, эктопический эндометриоз, глиомные опухоли). В некоторых случаях кровопотери различной локализации, являющиеся причиной железодефицитной анемии, связаны с гематологическими заболеваниями (коагулопатиями, тромбоцитопениями и тромбоцитопатиями), а также с поражением сосудов при васкулитах, коллагенозах, болезни Рандю–Вебера–Ослера, гематомах. Дефицит железа алиментарного происхождения может развиваться у детей и взрослых при недостаточном его содержании в пищевом рационе, что наблюдается при хроническом недоедании и голодании, ограничении питания с лечебной целью, однообразном питании (потребление пищи, содержащей преимущественно жиры и углеводы). У детей может наблюдаться недостаточное поступление железа из организма матери как следствие железодефицитной анемии во время беременности, преждевременных родов, при многоплодности и недоношенности, преждевременной перевязке пуповины до прекращения пульсации. К нарушению всасывания железа могут приводить воспалительные, рубцовые или атрофические процессы в тонкой кишке и её резекция.

Клиника железодефицитных состояний зависит от степени дефицита железа и скорости его возникновения и включает признаки анемии и тканевого дефицита железа (сидеропении). Явления тканевого дефицита железа отсутствуют лишь при некоторых железодефицитных анемиях, обусловленных нарушением утилизации железа, когда депо переполнены железом. Железодефицитная анемия в своём течении проходит два периода: 1) период скрытого дефицита железа; 2) период явной анемии, вызванной дефицитом железа.

В период скрытого дефицита железа появляются многие субъективные жалобы и клинические признаки, характерные для железодефицитных анемий, только менее выраженные. Пациенты отмечают общую слабость, недомогание, снижение работоспособности. Уже в этот период могут наблюдаться извращение вкуса, сухость и пощипывание языка, нарушение глотания с ощущением инородного тела в горле (синдром Пламмера–Винсона), сердцебиение, одышка. У пациентов обнаруживаются «малые симптомы дефицита железа»: атрофия сосочков языка, хейлит (заеды), сухость кожи и волос, ломкость ногтей, жжение и зуд вульвы. Все эти признаки нарушения трофики эпителиальных тканей связаны с их сидеропенией и гипоксией.

В период явной анемии отмечают общую слабость, быстрая утомляемость, затруднение в сосредоточении внимания, сонливость, головная боль после переутомления, головокружение, обмороки (при тяжёлой анемии). Эти жалобы, как правило, зависят не от степени малокровия, а от продолжительности заболевания и возраста пациентов. Железодефицитная анемия характеризуется изменениями кожи, ногтей и волос. Кожа, обычно бледная, иногда с лёгким зеленоватым оттенком (хлороз) или с легко возникающим румянцем на щеках, становится сухой, дряблой, шелушится, на ней появляются трещины.

Волосы теряют блеск, сереют, истончаются, легко ломаются, редеют и рано седеют. Ногти становятся тонкими, матовыми, уплощаются, легко расслаиваются и ломаются, появляется их исчерченность. При выраженных изменениях ногти приобретают вогнутую, ложкообразную форму (койлонихия). Атрофические изменения наблюдаются в слизистых оболочках пищеварительного канала, органов дыхания, половых органов. У большинства пациентов с железодефицитной анемией снижается аппетит, развивается потребность в кислой, острой или солёной пище. В более тяжёлых случаях наблюдаются извращения обоняния, вкуса (*pica chlorotica*) – употребление в пищу мела, извёстки, сырых круп, погофагия (влечение к употреблению льда). В 25 % случаев отмечаются глоссит и изменения полости рта. У пациентов снижаются вкусовые ощущения, появляется покалывание, жжение и чувство распирания в языке (особенно в его кончике). Выявляются атрофические изменения слизистой языка, трещины на кончике и по краям, в более тяжёлых случаях – участки покраснения неправильной формы («географический язык») и афтозные изменения. Атрофический процесс также захватывает слизистую оболочку губ и полости рта. Появляются трещины губ и заеды в углах рта (хейлоз), изменения зубной эмали. Характерен синдром сидеропенической дисфагии (синдром Пламмера–Винсона), проявляющийся затруднением при глотании, чувством першения и ощущением наличия инородного тела в глотке, что вынуждает некоторых пациентов принимать только жидкую пищу. Наблюдаются признаки изменения функции желудка – отрыжка, ощущение тяжести в животе после еды, тошнота (связаны с атрофическим гастритом и ахилией). У пациентов с железодефицитной анемией отмечаются одышка, сердцебиение, боль в груди, отёки. Определяются расширение границ сердечной тупости влево, анемический систолический шум на верхушке сердца и лёгочной артерии, «шум волчка» на яремной вене, тахикардия и гипотензия. На ЭКГ обнаруживаются изменения фазы реполяризации. У лиц пожилого возраста тяжёлое течение железодефицитной анемии может вызвать сердечно-сосудистую недостаточность. Иногда отмечается лихорадка (температура обычно не превышает 37,5 °С и исчезает после лечения железом).

При постановке диагноза железодефицитной анемии решающее значение имеют данные лабораторных исследований крови, костного мозга и обмена железа. В крови отмечаются признаки гипохромной микроцитарной анемии, обнаруживается снижение концентрации гемоглобина. Количество эритроцитов вначале может быть нормальным, но при значительном дефиците железа оно также уменьшается (но в меньшей степени, чем уровень гемоглобина). Отмечаются низкий цветовой показатель (0,5–0,7) и снижение средней концентрации гемоглобина в эритроцитах. Уменьшаются размер эритроцитов (микроциты) и их насыщенность гемоглобином (гипохромия). В мазках крови преобладают небольшие гипохромные эритроциты, аннулоциты (эритроциты без гемоглобина в центре, в виде колец), эритроциты неодинакового размера и формы (анизоцитоз, пойкилоцитоз) (рис. 3.5). При тяжёлых анемиях могут

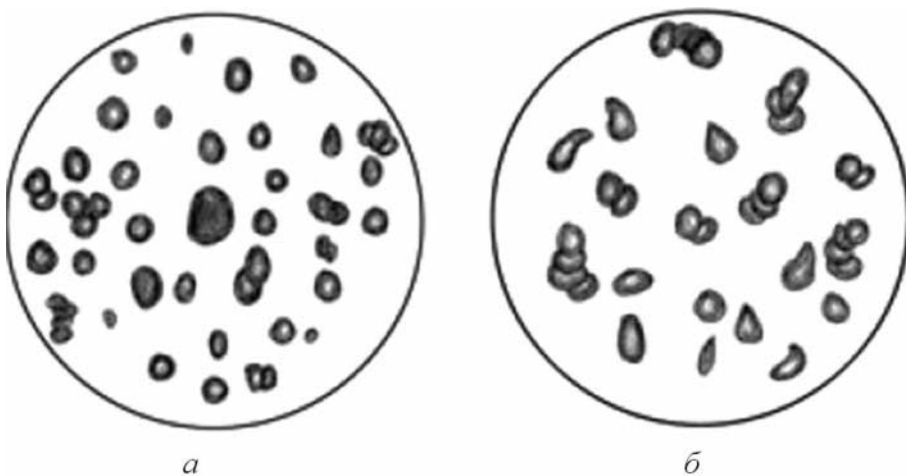


Рис. 3.5. Анизоцитоз (а) и пойкилоцитоз (б) при железодефицитной анемии
Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

появляться отдельные эритробласты. Количество ретикулоцитов не изменено. Только при анемии, развившейся на фоне кровопотери, количество ретикулоцитов непосредственно после кровотечения повышается, что является важным признаком кровотечения. Осмотическая резистентность эритроцитов мало изменена или несколько повышена. Количество лейкоцитов имеет резко выраженную тенденцию к снижению. Лейкоцитарная формула мало изменена. Уровень тромбоцитов остается нормальным, а при кровотечениях несколько повышен. В костном мозге при железодефицитной анемии можно обнаружить эритробластическую реакцию с задержкой созревания и гемоглобинизации эритробластов на уровне полихроматофильного нормоцита. Костный мозг в большинстве случаев гиперпластичен. Увеличивается соотношение клеток белого и красного ряда, количество последних преобладает. Эритробласты составляют 40–60 % от всех клеток (во многих из них появляются дегенеративные изменения в виде вакуолизации цитоплазмы, пикноза ядер, отсутствует цитоплазма – «голые ядра»). Лейкопоз характеризуется некоторым увеличением количества незрелых гранулоцитов.

В₁₂-фолиеводефицитные анемии развиваются вследствие недостаточного поступления витамина В₁₂ в организм с продуктами питания и нарушения его усвоения. Данные анемии протекают тяжело, трудно поддаются лечению (именно в связи с этим указанные формы мегалобластических дефицитных анемий называют пернициозными анемиями, типичный пример – анемия Аддисона–Бирмера). Дефицит в организме витамина В₁₂ любого происхождения обуславливает нарушение синтеза нуклеиновых кислот в эритрокариocyтах, а также обмена жирных кислот в них и клетках других тканей. Витамин В₁₂ имеет две коферментные формы: метилкобаламин и 5-дезоксадеинозилкобаламин.

При развитии данного вида анемии в костном мозге обнаруживают мегалобласты диаметром более 15 мкм, а также мегалокариоциты. Мегалобласты характеризуются десинхронизацией созревания ядра и цитоплазмы. Быстрое образование гемоглобина (уже в мегалобластах) сочетается с замедленной дифференциацией ядра. Указанные изменения в клетках эритроноса сочетаются с нарушением дифференцировки и других клеток миелоидного ряда – мегакариобласты, миелоциты, метамиелоциты, палочко- и сегментоядерные лейкоциты также увеличены в размерах, а их ядра имеют более нежную, чем в норме, структуру хроматина. В периферической крови значительно снижено (иногда до $(0,7-0,8) \cdot 10^{12}/л$) число эритроцитов. Они большого размера – до 10–12 мкм, часто овальной формы, без центрального просветления. Как правило, встречаются мегалобласты. Во многих эритроцитах обнаруживаются остатки ядерного вещества (**тельца Жолли**) и нуклеолеммы (**кольца Кебота**) (рис. 3.6). Характерны анизоцитоз (преобладают макро- и мегалоциты), пойкилоцитоз, полихроматофилия, базофильная пунктация цитоплазмы эритроцитов. Последние избыточно насыщены гемоглобином. Цветовой показатель, как правило, составляет более 1,1–1,3. При этом общее содержание гемоглобина в крови существенно снижено в связи со значительным уменьшением числа эритроцитов. Количество ретикулоцитов обычно понижено, в редких случаях – нормальное. Наблюдаются лейкопения (за счёт нейтрофилов), сочетающаяся с наличием полисегментированных гигантских нейтрофилов, а также тромбоцитопения. В связи с повышенным гемолизом эритроцитов (в основном в костном мозге) развивается билирубинемия. B_{12} -дефицитная анемия, как правило, сопровождается изменениями в желудочно-кишечном тракте в связи с нарушением деления (при этом выявляются признаки атипичного митоза) и созревания клеток (наличие мегалоцитов), особенно в слизистой оболочке. Наблюдаются глоссит, формирование «полированного» языка (в связи с атрофией его сосочков), стоматит, гастроэнтероколит (усугубляющий течение анемии в связи с нарушением всасывания витамина B_{12}), неврологический синдром (развивающийся вследствие изменений в нейронах). Эти откло-

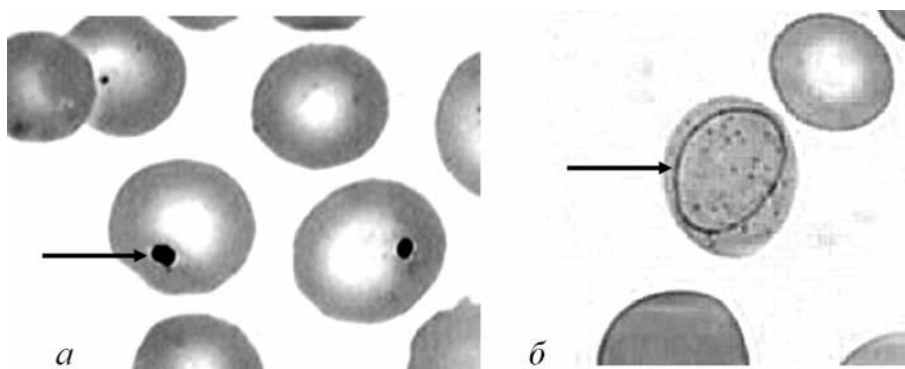


Рис. 3.6. Тельца Жолли (а) и кольца Кебота (б) при B_{12} -фолиеводефицитной анемии

Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

нения в основном являются следствием нарушения обмена высших жирных кислот. Последнее связано с тем, что другая метаболически активная форма витамина В₁₂ – 5-дезоксаденозилкобаламин (помимо метилкобаламина) регулирует синтез жирных кислот, катализируя образование янтарной кислоты из метилмалоновой. Дефицит 5-дезоксаденозилкобаламина обуславливает нарушение образования миелина, оказывает прямое повреждающее действие на нейроны головного и спинного мозга (особенно задних и боковых его столбов), что проявляется психическими расстройствами (бредом, галлюцинациями), признаками фуникулярного миелоза (шаткой походкой, парестезиями, болевыми ощущениями, онемением конечностей и др.).

Фолиеводефицитные анемии. Фолиевая кислота – сложное соединение, состоящее из трёх компонентов – глутаминовой кислоты, парааминобензойной кислоты и птеридинового кольца. Соединения фолиевой кислоты (фолаты) содержатся в большом количестве в некоторых пищевых продуктах (печени, мясе, дрожжах, шпинате), однако при кулинарной обработке более половины из них разрушается. При дефиците поступления запасы фолиевой кислоты в организме исчерпываются в течение 3–4 мес. Всасывается фолиевая кислота в основном в верхнем отделе тонкой кишки. Метаболически активной (коферментной) формой фолиевой кислоты является тетрагидрофолиевая кислота. Последняя необходима для регуляции образования тимидинмонофосфата, входящего в структуру ДНК, синтеза глутаминовой кислоты, пиримидиновых и пуриновых оснований.

Факторами развития фолиеводефицитных анемий (так же как и витамин В₁₂-дефицитных) являются недостаточное поступление фолиевой кислоты в организм с пищей, нарушение усвоения фолиевой кислоты в организме и доставки её клеткам гемопоэтической ткани. Недостаточность фолиевой кислоты обуславливает нарушение синтеза и структуры ДНК, учитывая, что эта кислота в своей метаболически активной форме (в виде тетрагидрофолиевой кислоты) необходима для синтеза тимидинмонофосфата, а также для включения в молекулу ДНК уридина и оротовой кислоты. Это сопровождается переходом с нормобластического на мегалобластический тип кроветворения.

Гемолитические анемии представляют собой обширную группу заболеваний, различающихся по этиологии, патогенезу, клинической картине, методам лечения. Основными их признаками являются повышенный распад эритроцитов и укорочение продолжительности их жизни. В физиологических условиях продолжительность жизни эритроцитов составляет 100–120 дней. «Стареющие» эритроциты подвергаются секвестрации в синусах селезёнки, а также в костном мозге. Формирующийся в результате физиологического распада эритроцитов пигмент (билирубин) циркулирует в крови в виде свободного (неконъюгированного) билирубина, который транспортируется в печёночную клетку, где при участии ферментов (глюкуронилтрансферазы) соединяется с глюкуроновой кислотой. Образовавшийся билирубин-глюкуронид (конъюгированный или связанный билирубин) проникает из печёночных кле-

ток в желчные ходы и выделяется вместе с желчью в кишечник. Продолжительность жизни эритроцитов при гемолитических анемиях укорачивается до 12–14 дней вследствие их усиленного разрушения. Патологический гемолиз может носить преимущественно внутрисосудистый характер. В ретикулоэритроцитарной системе (преимущественно в селезёнке) происходит внутриклеточный распад эритроцитов, который сопровождается повышением в сыроворотке крови свободного билирубина, увеличением экскреции уробилина с мочой и калом, а кроме того, развивается склонность к образованию камней в желчном пузыре и протоках. При внутрисосудистом гемолизе гемоглобин поступает в повышенном количестве в плазму и выделяется с мочой в неизменённом виде или в виде гемосидерина, который может откладываться во внутренних органах (гемосидероз).

По течению гемолиз может быть острым или хроническим. Все гемолитические анемии делятся на две большие группы: наследственные и приобретённые.

Наследственные гемолитические анемии являются следствием различных генетических дефектов в эритроцитах, которые становятся функционально неполноценными и нестойкими (например, наследственный микросфероцитоз или синдром Минковского–Шоффара).

Приобретённые гемолитические анемии обусловлены воздействием различных факторов, способствующих разрушению эритроцитов (образование антител, гемолитические яды, механические воздействия и т. д.).

Клиническая картина всех анемий характеризуется наличием следующих основных синдромов (изолированно или в сочетании).

Анемический синдром. Бледность кожных покровов и слизистых, обеднение капиллярного рисунка склер глаз; слабость, повышенная утомляемость и потливость; снижение и извращение аппетита; одышка и сердцебиение; головокружение, шум в ушах; обмороки; усиление тяжести хронической патологии (например, утяжеление приступов стенокардии при наличии ишемической болезни сердца). Ряд авторов в рамках данного симптомокомплекса выделяет отдельные синдромы: изменения окраски кожи и склер (чаще – бледность, реже – желтуха при гемолизе), астеновегетативный синдром (слабость, эмоциональная лабильность, снижение интеллектуальных способностей и т. п.), кардиальный синдром (боли в области сердца, тахикардия, систолический шум при аускультации и т. п.), синдром сосудистых нарушений (артериальная дистония, головные боли, обмороки и т. п.), синдром обменных нарушений (отставание в физическом и половом развитии, явления костно-мышечного дисморфизма и т. п.).

Синдром неэффективного эритропоэза (все тяжёлые формы анемий вне зависимости от причин, анемии при хронических заболеваниях, некоторые формы наследственных анемий, клональные анемии). Характеризуется состоянием, при котором активность костного мозга увеличена, но выход созревших эритроцитов в кровь снижен из-за повышенного разрушения в костном

мозге эритробластов. При длительном существовании данного синдрома возможно развитие костных деформаций вследствие расширения «плацдарма» кроветворения.

Синдром дизэритропоэза (тяжёлые формы любых анемий, мегалобластные анемии, талассемия, сидеробластные анемии). Проявляется нетяжёлым гемолизом, сопровождающим другие проявления анемии. Характеризуется морфологическим признаками нарушенного созревания эритроцитов в костном мозге с наличием косвенных указаний на существенный неэффективный эритропоэз (в крови определяются многоядерные эритробласты и эритробласты с дольчатыми ядрами, хроматиновыми мостиками, клетками в состоянии кариорексиса).

Синдром гемолиза (вследствие врождённых и приобретённых дефектов оболочки эритроцитов, деструкции клеток антителами, внутриклеточной деструкции, неиммунного повреждения и других причин). Проявляется желтушным окрашиванием кожи и склер глаз, наличием тёмной (бурой) мочи, увеличением печени и селезёнки. В гемограмме отмечается снижение гемоглобина и эритроцитов, увеличение СОЭ, ретикулоцитоз, повышение билирубина и лактатдегидрогеназы, реакция на стеркобилин в кале и уробилин в моче положительны. В миелограмме отмечается раздражение эритроидного ростка кроветворения.

Синдром сидеропении и состояние латентного дефицита железа. Проявляется дистрофией кожи и её придатков, извращением вкуса и обоняния, мышечной гипотонией (одним из проявлений которого может стать недержание мочи), мышечными болями, ухудшением памяти, снижением внимания и другими изменениями (рис. 3.7).



Рис. 3.7. Внешний вид лица, языка и пальцев пациентки с сидеропеническим синдромом
Приведено по: <http://www.primamedica.ru/present/Anemii/anemii1.ppt#34>

Синдром гиперспленизма (развивается при венозном застое, внепечёночной форме портальной гипертензии, клеточной инфильтрации селезёнки на фоне опухолевых процессов и лимфопролиферативных заболеваний, саркоидоза, амилоидоза, экстрамедуллярного кроветворения, болезни Гоше, инфекций и других состояний). Проявляется сочетанием спленомегалии с повышенной «клеточностью» костного мозга и цитопеническим состоянием «периферической крови».

Синдром перегрузки железом (развивается при повышенном всасывании и избыточном введении железа, трансфузиях эритроцитарной массы, образовании железа на фоне избыточной гибели клеток). Проявляется признаками анемии и гемосидероза внутренних органов.

В соответствии с *эпонимическими* признаками целесообразно выделить следующие формы анемий и их проявления.

Анемия Даймонда–Блекфена. Врождённая болезнь неясной этиологии у детей грудного возраста, характеризующаяся недостаточностью эритропоэза и проявляющаяся симптомами анемии.

Впервые описана в 1947 г. американским педиатром L. K. Diamond.

Анемия Кули (синонимы – **талассемия, мишеневидно-клеточная гемолитическая анемия, средиземноморская, мишеневидная, мишеневидно-клеточная, лептоцитарная гемолитическая анемия, анемия Риетти–Греппи–Микели, синдром Сильвестрони–Бьянко**). Наследственное заболевание. Форма гемолитической анемии, обусловленная мутациями гена бета-глобина различного типа (приводящими, например, к образованию гемоглобина Лепора или гемоглобина Кения), мутациями в области промотора и т. п. (рис. 3.8).

Выделяют: 1) альфа-талассемию (MIM 141800), обусловленную нарушением синтеза альфа-цепей гемоглобина; 2) бета-талассемию (MIM 141900), обусловленную нарушением синтеза бета-цепей гемоглобина. Бета-талассемия

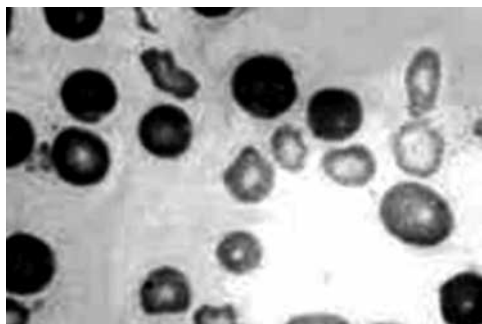


Рис. 3.8. Внешний вид эритроцитов (гипохромность, микроцитарность, овалоциты, мишеневидные клетки) при талассемии

Приведено по: http://www.endohealth.net/index.php?inc=news&news_id=1253

также делится на две группы – гомозиготную форму, известную под названием *talassemia major*, и гетерозиготную форму, называемую *talassemia minor*. При талассемии увеличено содержание фетального гемоглобина, мутации могут ослаблять синтез гемоглобина (+-талассемия) или полностью его блокировать (0-талассемия).

Встречается в основном в зоне субтропического климата, в Средиземноморье, среди населения Юго-Восточной Азии, Африки, на островах Тихого океана (рис. 3.9). Спорадические случаи, отмечаемые во всех районах

Земного шара, обусловлены эпизодически возникшими мутациями. Поскольку гомозиготные особи погибают, не достигнув детородного возраста, отбор идёт в пользу гетерозигот.

Талассемия начинается в раннем детском возрасте и характеризуется триадой симптомов – прогрессирующей анемией с наличием эритробластов в периферической крови, увеличением печени и селезёнки, повышенным гемолизом и желтухой (землисто-жёлтая окраска кожи, уробилинурия), остеопорозом со своеобразным изменением лица и увеличением черепа (лицо пациента с анемией Кули – башенный череп, увеличение верхней челюсти, монголоидный разрез глаз, выступание резцов и клыков с нарушением прикуса).

Рентгенологически определяется симптомом «волосатого черепа», или «ёжика», так называемый игольчатый периостоз. В длинных трубчатых костях расширены костномозговые полости, кортикальный слой истончён, часто наблюдаются патологические переломы. Гепатомегалия является проявлением гемосидероза и заканчивается фиброзом, формированием цирроза печени. Фиброз поджелудочной железы осложняется развитием сахарного диабета. Может возникнуть калькулёзный холецистит. Развивающееся снижение концентрационной способности почек усугубляет гипоксическую дистрофию. Даже после лечения пациенты умирают в возрасте до 17 лет. Однако при хорошем диспансерном наблюдении и периодическом введении десферала (дефероксамина – комплексного препарата, способствующего снижению патологических отложений железа и алюминия в органах и тканях), срок их жизни может быть продлён.

Описана американским педиатром-гематологом Т. В. Cooley (1871–1845).

Анемия Фанкони (синоним – **синдром Фанкони I**). Наследственное заболевание человека с ломкой и рекомбинацией хромосом; одна из форм гипопластической анемии, которая сочетается с тромбоцитопенией, выражающейся в общем угнетении кроветворных функций костного мозга, обусловленном наличием хромосомных aberrаций различного типа (как правило, обменов между негомолотичными хромосомами) вследствие нарушения процессов репарации ДНК. Один из вероятных локусов (FA1) сцеплен с длинным плечом хромосомы 20 человека. Характеризуется гипоплазией костного мозга, панцитопенией, а также аномалиями развития кожи (гиперпигментация в 51 % случаев), костной системы (недоразвитие I пястной или лучевой кости в 40 % на-

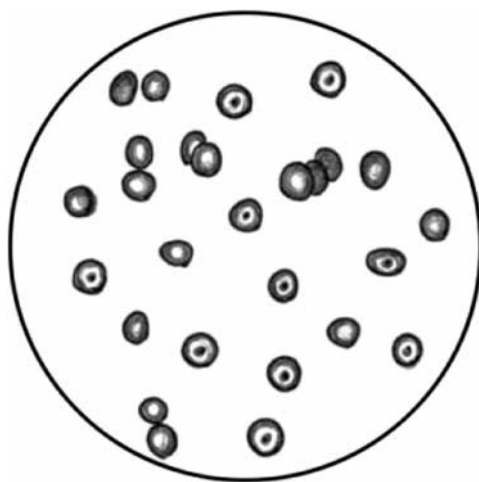


Рис. 3.9. Мишеневидные эритроциты при талассемии

Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

блюдений) и/или внутренних органов (почек, селезёнки), умственным и половым недоразвитием. Нередко отмечаются множественные хромосомные нарушения. В типичных случаях развивается в возрасте 4–6 лет. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описана в 1927 г. швейцарским педиатром G. Fanconi.

Анемия Эстрена–Дамешка. Наследственная гипопластическая анемия у детей с неэффективностью всех трёх ростков кроветворения в костном мозге. Отличается от анемии Фанкони отсутствием других аномалий развития.

Описана в 1951 г. американскими педиатрами S. Estren и W. Dameshek.

Анемия Якша–Гайема. Алиментарная анемия, связанная с недостаточным поступлением веществ в организм (в первую очередь веществ, необходимых для синтеза гемоглобина). Встречается у детей в возрасте 6–18 мес. Характеризуется очень бледной кожей, значимым истощением, геморрагическими проявлениями. В крови отмечается рост цветного показателя, появляются значительное количество эритробластов и нормобластов. Выявляются сплено- и гепатомегалия. На рентгенограмме отмечаются утолщение костей свода черепа с расширением его губчатого вещества (диплоэ), а также остеопороз трубчатых костей.

Описана чешским врачом R. R. Jaksch (1855–1947) и французским врачом G. Hayem (1841–1933).

Болезнь (анемия) Аддисона–Бирмера (синонимы – **злокачественное малокровие, прогрессирующая пернициозная анемия**). Эндогенный B_{12} -авитаминоз. Одной из этиологических форм заболевания является наследственный фактор, связанный с генетически детерминированным недостатком витамин B_{12} -связывающего фактора крови (белка транскобаламина-II: ген TCN2 локализован на длинном плече хромосомы 22), обуславливающего выработку гастромукопротеина. Тип наследования при этом не установлен.

Клинические признаки: бледность, субиктеричность, слабость, одышка, сердцебиение, боль в области сердца, головокружение, жжение в языке и пищеводе, периодический понос, иногда атаксия, отёчность лодыжек и стоп. Могут быть асцит и гидроторакс, систолический шум в сердце, стенокардия аноксемического характера, гунтеровский глоссит. При анализе желудочного сока определяют гистаминоустойчивую ахилию (вследствие атрофии фундальных желёз). Печень увеличена, мягкая. При значительном снижении количества эритроцитов может возникнуть лихорадка. Возможны спинальные параличи (псевдотабес). В крови – гиперхромная анемия, при обострении количество ретикулоцитов в крови уменьшается.

Впервые в 1849 г. эту разновидность дефицитных анемий описал английский врач T. Addison (1793–1860), а затем в 1872 г. – немецкий врач A. Biermer (1827–1892), назвавший её «прогрессирующей пернициозной» (гибельной, злокачественной) анемией.

Болезнь Гайема–Видаля. Приобретённая аутоиммунная гемолитическая анемия, обусловленная образованием тепловых аутоантител.

Описана французскими врачами G. Hayem (1841–1933) и G. F. I. Widal (1862–1929).

Болезнь Гербази (синонимы – **анемия Гербази, синдром Гербази**). Болезнь неясной этиологии, развивающаяся у детей грудного возраста. По клиническим проявлениям напоминает пернициозную анемию, но, в отличие от последней, не связана с недостаточностью гастромукопротеина и через некоторое время самопроизвольно излечивается.

Описана итальянским педиатром M. Gerbasi.

Болезнь (синдром) Дресслера I (синоним – **пароксизмальная гемоглобинурия**). После переохлаждения или физического напряжения отмечаются озноб, лихорадка, головная боль, боль в пояснице, желтуха. Может быть умеренное увеличение печени и селезёнки. Моча тёмно-бурого цвета из-за большого количества метгемоглобина. В крови анемия, гипербилирубинемия, эозинофилия и лимфоцитоз. Болезнь протекает приступами. Предполагается аутоиммунный механизм её развития.

Описана американским врачом W. Dressler.

Болезнь (синдром) Мошковица (синонимы – **тромбоцитопенический акроангиотромбоз, тромботическая микроангиопатия, синдром Мошковица–Зингера–Симмерса, синдром Мошковица–Зингера, тромботическая пурпура, тромбоцитопеническая тромбогемолитическая пурпура**). Острая болезнь, вероятно, аутоиммунной природы, характеризующаяся сочетанием гемолитической анемии с тромбоцитопенией и геморрагическим синдромом.

Описана американским врачом E. Moschcowitz (1879–1964).

Болезнь Уилкинсона (синоним – **болезнь Израэляса–Уилкинсона**). B_{12} -фолиево-ахрестическая анемия, возникающая вследствие нарушения процесса ассимиляции цианокобаламина (витамина B_{12}) и фолиевой кислоты костным мозгом.

Описана в 1926 г. английским гематологом J. F. Wilkinson.

Болезнь Херика–Полинга (синонимы – **серповидноклеточная анемия, гемоглобиноз S, «реологическая болезнь»**). Заболевание относится к гемоглобинопатиям. Широко распространено в странах Средиземноморья, Ближнего и Среднего Востока, Индии, Америке (рис. 3.10). Описано после открытия эритроцитов серповидной формы и получения доказательств, что HbS отличается от HbA тем, что в положении 6 в цепи глютаминовая кислота заменена на валин.

Заболевание наследуется по аутосомному типу и носит кодоминантный характер. Поскольку нарушения, обусловленные гомозиготностью, выявляются у обоих родителей, показатели заболеваемости и смертности очень высоки. Замещение глутамина валином приводит к тому, что у HbS вместо отрицательного заряда, характерного для HbA, появляется нейтральный, что усиливает связь одной молекулы гемоглобина с другой. Внутри эритроцита гемоглобин переходит в состояние геля, а при пониженном парциальном давлении кислорода осаждается в виде тактоидов – веретенообразных остроко-

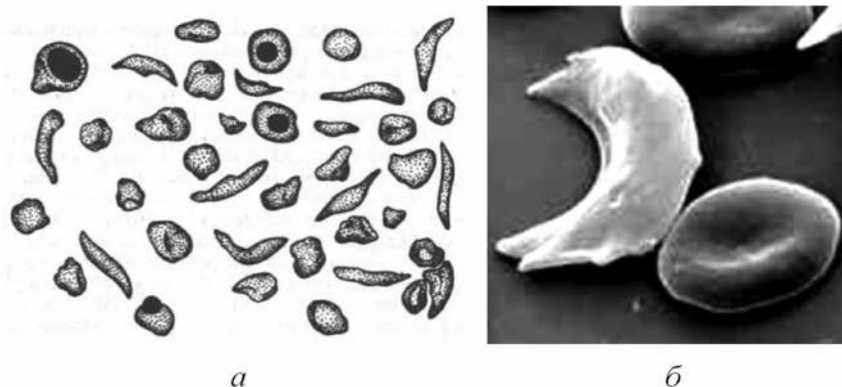


Рис. 3.10. Внешний вид эритроцитов (а) и их электронная микрофотограмма (б) при болезни Херика–Полинга

Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

нечных кристаллов, которые растягивают эритроциты, придавая им серповидную форму. Появление серповидных эритроцитов значительно повышает вязкость крови, что уменьшает скорость кровотока и приводит к закупорке мелких капилляров. S-эритроциты теряют пластичность, застревают в капиллярах, вызывая тромбоз (окклюзию) сосудов. Возникают инфаркты, сопровождаемые гипоксией. У пациентов выявляются бледность кожи и слизистых оболочек, желтушность, усиливающаяся с возрастом.

У детей младшего возраста, начиная с 6 мес., пальпируется селезёнка, однако к 8 годам спленомегалию обнаруживают редко (это объясняется фиброзом селезёнки, развивающимся на фоне частых инфарктов). У 60 % детей выявляется гепатомегалия, нередко – кардиомегалия (при этом над областью сердца выслушивают различной интенсивности шумы). Характерным симптомом является аденопатия. В желчном пузыре определяются камни. Часто встречается язва двенадцатиперстной кишки. Пациенты имеют характерный вид – удлинённый нижний сегмент тела, дорсальный кифоз и люмбальный лордоз, куполообразное («готическое») нёбо, выступающий лоб и башнеобразный череп, значительное удлинение конечностей. В возрасте до 3 лет, как правило, нет отставания в росте от сверстников, затем имеет место некоторая задержка до 7–8 лет, а во взрослом возрасте рост у пациентов нормальный и даже несколько выше. Дети отстают в половом развитии, однако уровень интеллекта, как правило, нормальный.

Заболевание протекает хронически, пациенты с тяжёлой формой живут около 20 лет. Бывают периодически острые состояния (кризы), которые делятся на две группы: 1) клинические (болевые или вазоокклюзионные), при которых показатели состава гемоглобина и ретикулоцитов не отличаются от нормы; 2) гематологические с резким снижением уровня гемоглобина и высоким ретикулоцитозом. Нередко кризы сочетаются. Пренатальная диагностика позволяет установить диагноз у плода с 10–12 недель (при

биопсии трофобласта). С 16–20 недель возможно проведение аспирации из вен плаценты.

Серповидноклеточная анемия впервые была описана в 1910 г. американским врачом J. B. Herik. Наличие патологического гемоглобина S, содержащего в одном из участков белковой цепи аминокислоту валин вместо глутаминовой кислоты, лежащей в основе заболевания, было установлено в 1949 г. американским учёным L. Poling, что положило начало учению о молекулярных болезнях человека.

Болезнь Эклина. Доброкачественная анемия новорождённых, характеризующаяся гепатоспленомегалией и желтухой, а иногда – появлением небольшого количества эритробластов (рис. 3.11) в периферической крови.

Описана швейцарским педиатром Th. Ecklin.

Кольца Кебота. Морфологические образования в эритроцитах в форме кольца, восьмерки или скрипичного ключа, являющиеся, вероятно, остатками ядерной оболочки. Встречаются при некоторых анемиях.

Описаны американским врачом R. C. Cabot (1868–1939).

Критерии дефицита железа по Демидову. Критерии оценки анемии в зависимости от дефицита сывороточного железа и ферритина представлены в табл. 3.2.

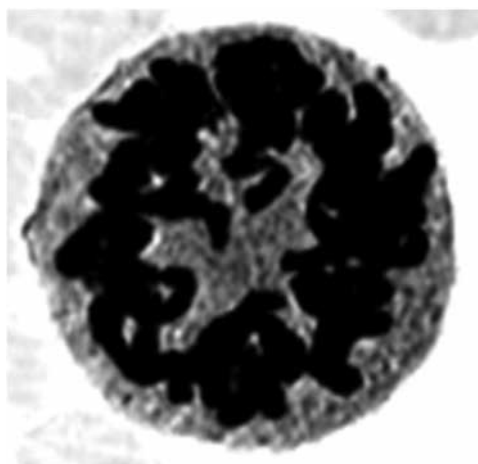


Рис. 3.11. Делящийся эритробласт (избыточное скопление этих клеток в периферической крови отмечается при болезни Эклина)

Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

Таблица. 3.2. Критерии оценки анемии в зависимости от дефицита сывороточного железа и ферритина

Показатель	Норма	Латентный дефицит железа	Железодефицитная анемия
Гемоглобин, г/л:			
мужчины	130–160	> 130	< 130
женщины	120–150	> 120	< 120
Сывороточное железо, мкмоль/л:			
мужчины	10,6–28,3	< 7,5	< 7,5
женщины	6,6–26,0	< 6,0	< 6,0
Ферритин, нг/мл:			
мужчины	34–310	< 40	< 12
женщины	22–112	< 40	< 12

Предложены в 1993 г. врачом А. В. Демидовым.

Синдром Бернара. Разновидность спонтанной энзимопенической гемолитической желтухи, анемии с нарушением белкового состава плазмы крови. Заболевание начинается с недомогания, лихорадки, артралгии. Затем присоединяются боли в животе, тошнота, рвота, желтуха. Характерны выраженная анемия и гемоглинурия, аномалий со стороны эритроцитов не отмечается. Зарегистрированы случаи семейной формы заболевания.

Описан в 1946 г. французским гематологом J. Bernard.

Синдром (болезнь) Гассера (синонимы – **болезнь Гассера–Каррера, гемолитико-уремический синдром**). Болезнь почек, протекающая с гемолитической анемией, тромбоцитопенией и острой почечной недостаточностью.

Описан в 1956 г. швейцарским педиатром C. Gasser.

Синдром Генслена (синоним – **семейный гемолитический желтушно-костный синдром**). Наследственное заболевание, характеризующееся выраженными метаболическими изменениями в костях и гемолитической анемией. Проявляется в любом возрасте. Гемолитическую анемию сопровождает спленомегалия. Отмечаются изменения в крупных костях, характерными являются уменьшение или отсутствие перекладин и значительное утолщение кортикального слоя с остеопорозом длинных трубчатых костей. Кортикальные изменения развиваются из-за возвратной и хронической гиперплазии кроветворных костномозговых тканей. Могут наблюдаться остеопороз и гиперостоз черепа, башнеобразный череп, неправильное положение зубов, брахиодактилия, полисиндактилия и врождённый вывих бедра.

Описан американским хирургом F. J. Gaenslen (1877–1937).

Описан американским хирургом F. J. Gaenslen (1877–1937).

Синдром (болезнь) Ледерера–Брилля (синоним – **острая гемолитическая анемия**). После нескольких дней продромального периода (катар верхних дыхательных путей, головная боль, понос) появляются сильный озноб, высокая температура, рвота и гематурия. Быстро прогрессирует желтуха. В некоторых случаях присоединяются приступообразная боль в животе, умеренное увеличение селезёнки, печени и лимфоузлов, симптомы геморрагического диатеза. В крови малокровие с мегалоцитозом, ретикулоцитозом, значительный лейкоцитоз со сдвигом влево до миелобластов. Гемолиз при этом заболевании внеклеточный (рис. 3.12). Этиология не известна.

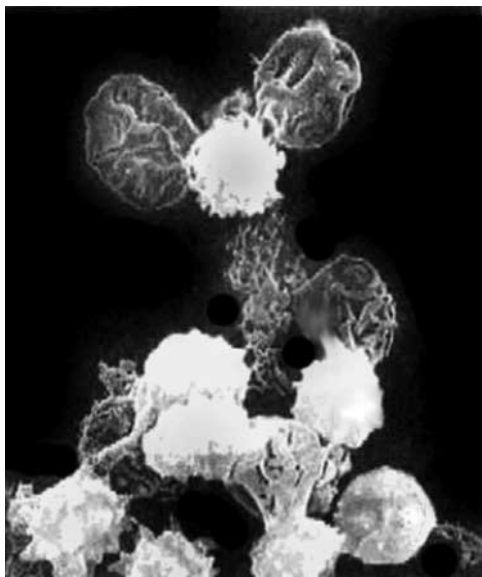


Рис. 3.12. Острый гемолиз крови при синдроме (болезни) Ледерера–Брилля (данные электронной микроскопии)

Приведено по: http://student.km.ru/ref_show_frame.asp?id=1BC80D01E0464E578EE31F0EA59ECB26

Описан американскими врачами М. Lederer (1885–1951) и N. E. Brill (1860–1925).

Синдром Лендорффа. Преходящая анемия, вероятно, аллергической природы, наблюдаемая у новорождённых.

Описан в 1904 г. австрийским педиатром Н. Lehdorff.

Синдром Майера (синоним – **ложная гемоглобинурия**). Гемоглобинурия при отсутствии гемоглобинемии, обусловленная распадом эритроцитов в сосудах почек. Со временем приводит к анемии.

Описан австрийским врачом К. Mayer (1862–1932).

Синдром (болезнь) Минковского–Шоффара–Генсслена (синонимы – **синдром Генсслена–Эрба, семейная гемолитическая желтуха, наследственный микросфероцитоз, наследственный сфероцитоз, сфероклеточная анемия, конституциональная гемолитическая желтуха, сфероклеточная болезнь, сфероцитарная наследственная анемия**). Заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. Клинически проявляется в возрасте 3–10 лет. Тяжесть клинических проявлений весьма вариабельна. Желтуха обычно непостоянная, анемия умеренная, вызывающая лишь небольшую бледность кожных покровов. Наблюдается спленомегалия (селезёнка плотная, безболезненная при пальпации). Иногда выявляются аномалии пигментации. Во всех случаях заболевания в крови отмечается анемия, выявляются сфероциты в равных количествах, определяется снижение среднего размера и минимальной осмолярной стойкости эритроцитов, возможно появление нормобластов, наблюдается преобладание микроцитов (рис. 3.13), которое выявляется графически на **кривой Прайса–Джонса** (рис. 3.14), отражающей количественные соотношения эритроцитов разного диаметра (средний диаметр нормального эритроцита составляет 7–7,5 мкм).

При наследственном микросфероцитозе вершина кривой Прайса–Джонса растянута и сдвинута влево в сторону микроцитов. Количество ретикулоцитов увеличено, число лейкоцитов обычно в норме.

При гемолитических кризах отмечается нейтрофильный лейкоцитоз со сдвигом влево. Количество тромбоцитов находится в пределах нормы. В костном мозге определяется выраженная гиперплазия эритроидного ростка. Содержание непрямого билирубина в крови повышено умеренно и составляет, как правило, не более 50–70 мкмоль/л. Уровни уробилина в моче и стеркобилина в кале повы-

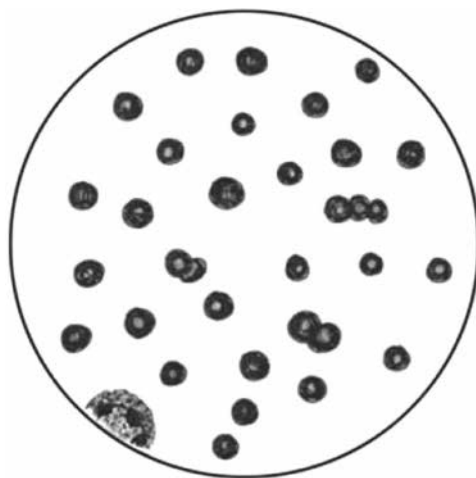


Рис. 3.13. Микросфероциты периферической крови при болезни Минковского–Шоффара

Приведено по: [http:// medbook. medicina. ru/ chapter. php? id_level= 380](http://medbook.medicina.ru/chapter.php?id_level=380)

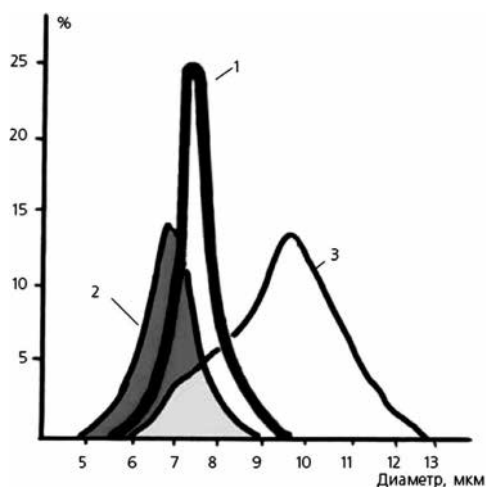


Рис. 3.14. Кривая Прайса–Джонса (количественное соотношение эритроцитов разного диаметра): 1 – у здорового человека; 2 – у пациента с железодефицитной анемией; 3 – у пациента с B_{12} -фолиеводефицитной анемией
Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

шены. В течении заболевания выделяют: 1) гемолитический криз (проявляется нарастанием анемии с одышкой, тошнотой, рвотой, болями в животе, адинамией, повышением температуры тела до $38\text{--}40\text{ }^{\circ}\text{C}$, увеличением печени и селезёнки), при котором в крови отмечается нормохромная анемия (ретикулоциты до $50\text{--}60\%$ и выше); 2) апластический криз (характерны симптомы тяжёлой анемии без признаков желтухи, небольшие размеры селезёнки, гипохромная анемия, отсутствие ретикулярной реакции). В ряде случаев при данном синдроме отмечают башнеобразный или большой круглый череп, малый рост, аномалии развития зубов, глаз и ушей, врождённые пороки сердца, высокое нёбо, западение переносицы, кривошею, поли- и синдактилию.

Диагноз наследственного микросфероцитоза ставят на основании течения заболевания (чередование кризов и ремиссий), клинической картины (желтуха, спленомегалия, боли в правом подреберье, анемия), данных исследования периферической крови пациентов (нормохромная анемия, ретикулоцитоз, микросфероцитоз). Важное значение имеет обследование их родственников, у которых могут определяться едва уловимые признаки гемолиза или микросфероцитоз без клинических проявлений. Дополнительными диагностическими критериями могут служить некоторые лабораторные тесты. Характерным лабораторным признаком заболевания является снижение осмотической резистентности эритроцитов по отношению к гипотоническим растворам хлористого натрия. Начало гемолиза при наследственном микросфероцитозе соответствует $0,6\text{--}0,7\%$, конец – $0,4\%$ (в норме $0,48$ и $0,22\%$ соответственно). Снижение осмотической резистентности свидетельствует о преобладании в крови эритроцитов сферической формы – сфероцитов, которые менее стойки к осмотическому гемолизу, чем нормальные макроплациты. Эритроциты больных наследственным микросфероцитозом легко разрушаются после суточной инкубации дефибринированной крови в термостате при $37\text{ }^{\circ}\text{C}$. Добавление к эритроцитам глюкозы значительно уменьшает гемолиз, в то время как АТФ не влияет на него.

Дифференциальная диагностика наследственного микросфероцитоза сводится прежде всего к диагностике гемолитических анемий вообще и требует исключения целого ряда заболеваний (аутоиммунной гемолитической ане-

мии, наследственного микросфероцитоза, дефицита глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы, болезни Маркиафавы–Микели, талассемии).

Описан в 1900 г. польским врачом О. Minkowski (1858–1931), французским врачом А. М. Е. Chauffard (1855–1932) и американским хирургом F. J. Gaenslen (1877–1937).

Синдром (болезнь) Ниманна–Пика. Заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования и неуклонно прогрессирующим течением. Наследственный липоидоз, обусловленный нарушением обмена сложных липидов с накоплением сфингомиелина в клетках ретикулоэндотелиальной и центральной нервной систем, который придаёт последним характерный пенистый вид (**клетки Пика**). Заболевание проявляется сразу после рождения. Дети становятся малоподвижными, вялыми, апатичными, отказываются от груди. Периодически появляется рвота, отмечается отставание в физическом и психическом развитии, может наблюдаться умеренная гидроцефалия. Периоды апатии сменяются беспокойством, гипертермическими кризами и приступами асфиксии. Наблюдаются прогрессивное похудание ребёнка, связанное с потерей аппетита, увеличение размеров живота, гепато- и спленомегалия, асцит.

Клинически различают три типа болезни: тип А (более 1/2 всех наблюдений) – проявляется с первых месяцев жизни выраженной гепато- и спленомегалией, задержкой физического и умственного развития, тяжёлыми неврологическими расстройствами, большинство детей погибает в возрасте до 3 лет; тип В (висцеральная, или хроническая, форма заболевания) – отличается поздним началом и распространённым поражением внутренних органов, при этом поражения нервной системы, как правило, не наблюдается; тип С (подострая, или юношеская, форма заболевания) – характеризуется медленным прогрессированием неврологической симптоматики, гепато- и спленомегалией, анемией, судорогами, мозжечковыми расстройствами. Прогноз заболевания неблагоприятный.

Описан в 1914 г. немецким педиатром А. Niemann (1880–1921), а затем в 1922 г. – немецким патологоанатомом L. Pieck (1868–1944).

Синдром Пламмера–Винсона (синонимы – **синдром Патерсона–Келли, сидеропенический синдром**). Предполагается, что болезнь обусловлена недостаточностью рибофлавина и фолиевой кислоты. Характеризуется дисфагией, атрофией слизистой оболочки пищеварительного тракта, дистрофией ногтей, гипохромной анемией, уменьшением содержания железа в крови.

Описан в 1932 г. американскими врачами Н. S. Plummer (1874–1937) и Р. Р. Vinson.

Синдром (болезнь) Странского–Регалы. Общее название различных форм семейной гемолитической анемии, наблюдаемых у жителей Малайских островов.

Описан в 1939 г. американскими педиатрами Е. Stransky и А. С. Regala.

Синдром Фабера (синоним – **синдром Гайема–Фабера**). Эссенциальная железодефицитная анемия с ахлоргидрией, проявляющаяся дисфагией и глос-

ситом, общей слабостью, малокровием, появлением болезненных трещин в углах рта и на пальцах, остеопорозом и задержкой окостенения скелета.

Описан французским врачом G. Hayem (1841–1933) и датским врачом K. Faber (1862–1956).

Синдром Фелти. Сочетание полиартрита с увеличением селезёнки и лимфатических узлов, лейкопенией, иногда с анемией и тромбоцитопенией. Представляет собой форму ревматоидного артрита у взрослых (встречается преимущественно у женщин).

Описан в 1927 г. американским врачом A. R. Felty.

Синдром Циве. Проявляется гиперлипидемией, гемолитической анемией, желтухой и жировым гепатозом. Заболевание возникает у злоупотребляющих алкоголем лиц обоего пола моложе 50 лет. Развивается постепенно – нарастают астения, анорексия, похудание, диспепсические расстройства (тошнота, рвота, понос), боли в правом подреберье и подложечной области, гипертермия. Желтуха носит гемолитический характер, но может быть связана с повреждением паренхимы печени и холестазом. Гиперлипидемия сопровождается увеличением в сыворотке крови концентрации общих липидов, жирных кислот, триглицеридов и фосфолипидов (механизм гиперлипидемии обусловлен как стеатозом печени, так и алкогольным поражением поджелудочной железы). Усиленный гемолиз носит экстракорпускулярный характер и обусловлен гиперлипидемией. Жировая дистрофия печени отличается многообразием (нередко имеет место воспалительный синдром). Часто наблюдают телеангиэктазии (иногда паукообразные).

Описан в 1958 г. врачом L. Zieve.

Синдром (болезнь) Цюльцера–Огдена. Гипохромная анемия у детей грудного возраста, обусловленная недостатком в питании цианокобаламина, фолиевой и аскорбиновой кислот. Характеризуется геморрагическим диатезом, мегалобластической формой гемопоэза, гепатоспленомегалией.

Описан в 1964 г. американскими педиатрами W. W. Zuelzer и F. N. Ogden.

Синдром Чедиака–Хигаши. Редкое наследственное заболевание обмена веществ, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется аномалиями лейкоцитов и расстройствами пигментного обмена (гиперпигментацией и пигментной дистрофией). Кожа светлая, прозрачная; волосы светлые, сухие и редкие. Иногда выявляется гиперпигментация участков кожи после инсоляции. Живот увеличен в размерах. Отмечаются гепатоспленомегалия, анемия, лейкопения, тромбоцитопения, аномальная зернистость лейкоцитов и лимфоцитов.

Прогноз неблагоприятный – если пациенты доживают до 20 лет, развивается лимфопролиферативное состояние, характеризующееся множественными инфильтратами во внутренних органах.

Описан в 1952–1954 гг.

3.2. Заболевания селезёнки и их проявления

В *клиническом* плане различают следующие хирургические заболевания селезёнки:

1. Врождённые аномалии (гипоплазия; агенезия; добавочная селезёнка, многодольчатая селезёнка; врождённые обменные аномалии и ферментопатии, протекающие с явлениями спленомегалии и гиперспленизма, – болезнь Бюргера–Грютца, болезнь Гоше, болезнь Гюнтера, синдром Гельмгольца–Харрингтона и др.).

2. Вторичные поражения селезёнки на почве приобретённых заболеваний, протекающие с явлениями спленомегалии и гиперспленизма (изменения со стороны селезёнки при циррозе печени, синдроме Банти, гематологических синдромах, других поражениях гепатопанкреатодуоденальной зоны).

3. Травмы селезёнки (закрытые, открытые).

4. Опухоли селезёнки (первичные, вторичные; доброкачественные, злокачественные).

5. Паразитарные заболевания селезёнки (рис. 3.15).

6. Инфекционные заболевания селезёнки (гнойный сплениит, абсцесс селезёнки).

7. Приобретённые кисты селезёнки – посттравматические (рис. 3.16), поствоспалительные, паразитарные; истинные, ложные; неосложнённые и осложнённые воспалением, нагноением, разрывом, кровотечением, сдавлением соседних органов и т. д.

Болезнь Бюргера–Грютца. Врождённое (семейное) заболевание, в основе которого лежит нарушение липидного обмена. Основные проявления – гепатоспленомегалия, панкреатит, гиперлипидемия, ксантоматозные высыпания на коже в области локтевых и коленных суставов. В крови повышены уровни свободного холестерина и лецитина.

Описана немецкими врачами М. Burger (1885–1966) и O. Griitz (1886–1963).

Болезнь Гоше (синонимы – **спленомегалия Гоше, керазиновая болезнь**). Врождённое (нередко семейное) заболевание. Этиология не известна. В основе заболевания лежит врождённый дефицит ферментов, обеспечи-

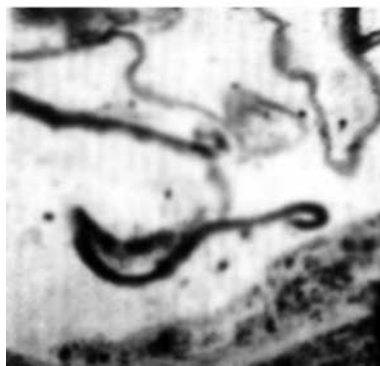
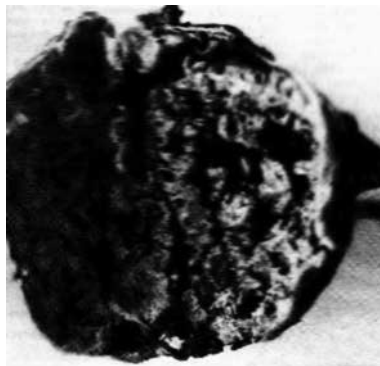


Рис. 3.15. Альвеококкоз селезёнки (а – макропрепарат удалённого органа; б – гистологические изменения)

Приведено по:

<http://www.surgerycom.net/Galery/Photo.htm>

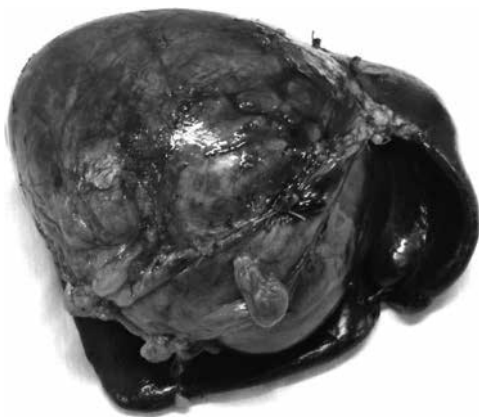


Рис. 3.16. Посттравматическая киста селезёнки (макропрепарат удалённой селезёнки)

Приведено по: <http://www.surgery.com.net/Gallery/Photo.htm>

вающих отщепление глюкозы от глюкоцереброзидов с накоплением последних в клетках ретикуло-эндотелиальной системы (рис. 3.17). При этом нарушается белковый и липидный обмен, появляются гигантские клетки Гоше со скоплением керозина (глюкоцереброзида) в цитоплазме. Отложение керозина происходит в ретикулоэндотелии печени, селезёнки, костном мозге, лимфоузлах, лёгких. Чаще болеют женщины.

Существуют три формы болезни Гоше:

острый раннедетский висцеральный тип (у детей в возрасте до 1 года), который проявляется быстро прогрессирующим поражением головного мозга, судорогами, кровоизлияниями, анемией, заканчивается смертью в возрасте около 2 лет;

хронический висцерально-костный тип у взрослых (с началом заболевания в детстве), который характеризуется длительным, но прогрессирующим течением, ремиссиями (при этом различают два типа – висцеральный и костный;

с началом заболевания в детстве), который характеризуется длительным, но прогрессирующим течением, ремиссиями (при этом различают два типа – висцеральный и костный;

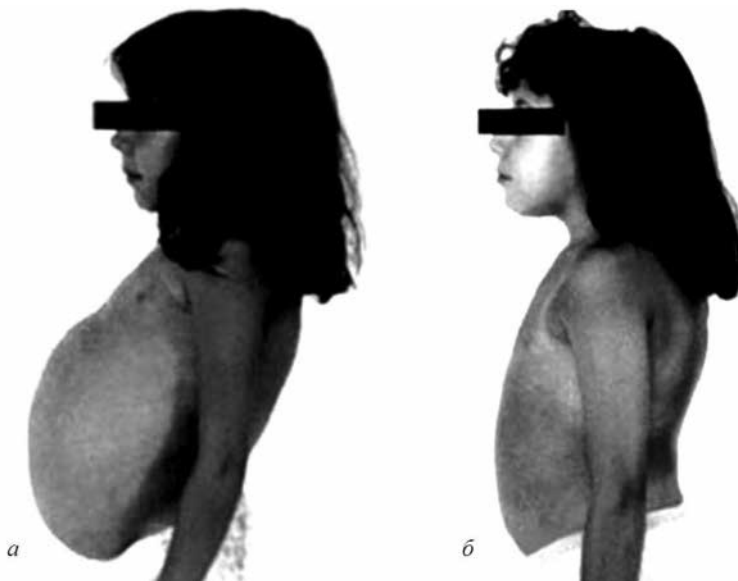


Рис. 3.17. Внешний вид пациентки, страдающей болезнью Гоше, до (а) и после (б) комбинированного лечения (спленэктомии и применения ферментозаместительной терапии с использованием глюкоцереброзидазы)

Приведено по: <http://www.health-ua.com/articles/150.html>

признаки висцерального типа – анемия, увеличенная и болезненная селезёнка, увеличение печени и лимфоузлов, кровотечения из носа и дёсен, болезненность костей и суставов, коричневатая или охряно-жёлтая окраска кожи кистей, лица, конъюнктив, в крови – ретикулоэндотелиальные клетки, лейкопения, тромбоцитопения; при пункции костного мозга обнаруживают клетки Гоше; признаки костного типа – тупая боль в костях, тугоподвижность суставов, припухлость и покраснение кожи; рентгенологически характерно расширение костномозговой полости и истончение кортикального слоя, умеренное бутылкообразное вздутие кости; в эпифизо-метафизарном участке кости – очаги просветления, окружённые склерозированными тканями, кость приобретает широкопетлистую структуру; при поражении позвонков возникает кифоз или угловой горб);

подострый юношеский нейровисцеральный тип (с началом заболевания в юношеском возрасте) с развитием спленомегалии, умственной отсталости, симптомов поражения пирамидной и экстрапирамидной систем мозга; при всех формах накопление липидов в макрофагальных элементах кроветворной системы и за её пределами приводит к увеличению печени и селезёнки с увеличением живота и лимфоузлов и появлением тёмно-жёлтых пятен на коже.

Описана в 1882 г. французским врачом Ph. Ch. E. Gaucher (1854–1918).

Болезнь Гюнтера. Наследственная порфирия, сопровождающаяся врождёнными спленомегалией и гепатомегалией. Клинические проявления, характерные для детей до 5 лет: моча становится ярко-розового или красного цвета, развивается гиперчувствительность к свету (на открытых частях тела возникают везикулы или буллы, часто изъязвляющиеся и заживающие через рубцевание с формированием участков гиперпигментации или депигментации). Важным клиническим признаком является спленомегалия с гиперспленизмом, проявлением которого является рецидивирующий гемолиз, сочетающийся с увеличением уробилина в кале. Зубы часто окрашены в жёлто-коричневый или фиолетовый цвет. В моче и крови определяется повышенная концентрация уропорфирина (он придаёт моче красный цвет).

Описана немецким терапевтом Н. Gunther (1884–1956).

Индекс Росса. Показатель, представляющий собой усреднённую оценку (в баллах) увеличения селезёнки у обследованных лиц по следующей схеме: селезёнка не выступает из-под края рёберной дуги – 1 балл, выступает не более чем на 3 пальца – 3 балла, выступает на 4–5 пальцев – 6 баллов, выступает более чем на 5 пальцев – 9 баллов. Показатель был представлен автором для оценки степени увеличения селезёнки при малярии (так называемый малярийный индекс).

Предложен английским паразитологом R. Ross (1857–1932).

Проба Грелли–Вилла. Метод дифференциальной диагностики при спленомегалии, основанный на том, что подкожная инъекция раствора адреналина при тромбофлебите селезёночной вены не вызывает сокращения селезёнки.

Впервые предложена в 1939 г. итальянским врачом E. Greppi.

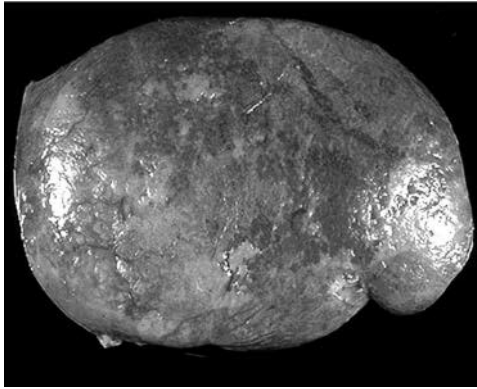


Рис. 3.18. Спленомегалия при синдроме Банти (макропрепарат)

Приведено по: <http://www.medicus.ru>

Этиология не известна. Нередко отмечается переход доброкачественных форм в злокачественные.

Выделяют две фазы болезни:

1) доброкачественная гиперплазия лимфатического аппарата с вовлечением в процесс селезенки (может наблюдаться только изолированное или сочетанное увеличение лимфоузлов и селезенки; бессимптомное течение может наблюдаться от 1 года до 8 лет);

2) превращение узлов в саркому (пакеты узлов появляются в шейных, подмышечных, паховых областях или в различных органах и тканях; они округлы, плотноваты, имитируют опухоли кишечника, печени, почек, реже – средостения, лёгкого, пищевода, напоминают полипоз желудка; иногда возникает боль в суставах, повышается температура; характерная особенность – несоответствие между незначительными клиническими проявлениями и выраженными рентгенологическими находками).

Достоверный диагноз устанавливается после биопсии. Прогноз, как правило, неблагоприятный.

Описан американскими врачами N. E. Brill (1860–1925) и D. Symmers (1879–1939).

Синдром Гельмгольца–Харрингтона. Проявляется врождённым помутнением роговицы (рис. 3.19), костными деформациями, отставанием в умственном развитии, гепато- и спленомегалией. Отмечают короткие толстые (лапоподобные) руки и ноги, поясничный кифоз, ограничение движений рук и ног, ладьеобразную голову

Симптом Эрленмейера. Бутылкообразное вздутие кости – рентгенологический признак болезни Гоше.

Синдром Банти. Сочетание явлений гиперспленического синдрома и фиброза селезенки (рис. 3.18) может быть проявлением (последствием) цирроза печени или тромбофлебита селезеночной вены.

Описан в 1894 г. итальянским патологоанатомом G. Banti.

Синдром (болезнь) Брилла–Симмерса. Хроническое увеличение лимфоузлов и селезенки с гиперплазией стромы и увеличением фолликулов.



Рис. 3.19. Врождённое помутнение роговицы глаз при синдроме Гельмгольца–Харрингтона

Приведено по: <http://www.medicus.ru/?content=pictures&startrow=295>

и умственную неполноценность. В ряде случаев проявляется гиперспленизмом. Причина не известна. Встречается редко.

Описан в 1931 г. американскими врачами Н. F. Helmholtz и E. Harrington.

Синдром Доуна–Уайзмента (синонимы – **гиперспленическая нейтрофилопения, спленомегалическая нейтропения**). Синдром первичного гиперспленизма. Проявляется спленомегалией, быстрой утомляемостью, сердцебиением, лихорадкой, болью различной локализации. Иногда образуются язвы на слизистой оболочке полости рта, наблюдаются гиперплазия костного мозга с переходом в гипоплазию, лейкопения, нейтрофилопения.

Описан в 1936 г. врачами В. K. Wiseman и С. A. Doan.

Синдром Ивемарка. Комбинированный врождённый порок развития: отсутствие селезёнки (либо микроспления), пороки сердца и крупных сосудов (отсутствие или дефект межжелудочковой или межпредсердной перегородки, двух- или трёхполостное сердце, общий артериальный ствол, сужение или заращение лёгочной артерии, аномальное расположение лёгочных вен, наличие двух верхних полых вен), аномалия развития внутренних органов (полная или частичная инверсия внутренних органов, нарушение поворота кишечника, обратное расположение толстой кишки). Протекает с выраженным иммунодефицитом.

Описан в 1955 г. шведским педиатром В. I. I. Ivemark.

Синдром Фиески. Отмечается при сдавлении почки увеличенной селезёнкой. Проявляется давящей болью в левой половине живота и пояснице. При физикальном и специальном обследовании (УЗИ, магнитно-резонансная и компьютерная томография, урография) выявляются спленомегалия и смещение левой почки.

Описан итальянским хирургом D. Fieschi.

ХИРУРГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ СИСТЕМЫ ГЕМОСТАЗА И ПАТОЛОГИЯ ИММУНИТЕТА

«Природа может раскрыть свои тайны... в случаях, когда следы её деятельности оказываются за пределами проторенного пути».

William Harvey (1578–1657)

4.1. Патология системы гемостаза, сопровождающаяся геморрагическим синдромом, и её проявления

Болезнь Вейля–Клерка. Форма эритромиелоза, характеризующаяся анемией, геморрагиями, гепатоспленомегалией, наличием в крови многочисленных нормобластов и эритроцитов, содержащих кольца Кебота и тельца Жолли. Наблюдается у взрослых.

Впервые описана французскими врачами Р. Е. Weil (1873–1963) и А. Р. Clerc (1871–1954).

Болезнь Костманна (синонимы – **агранулоцитоз, синдром Костманна**). Наследуемое по аутосомно-рецессивному типу заболевание, характеризующееся аномалиями крови (эозинофилией и др.) и костного мозга. Наблюдается у грудных детей. Агранулоцитоз обусловлен дефицитом фактора дифференциации нейтрофилов – локус NDF расположен на участке p21.3 хромосомы 6. Прогноз неблагоприятен. Нередко причиной смерти являются массивные внутренние кровотечения и инфекционные осложнения.

Описана в 1964 г. шведским педиатром R. Kostmann.

Болезнь Кристмаса (синоним – **гемофилия В**). Форма гемофилии, обусловленная нарушением первой фазы свёртывания крови из-за дефицита плазменного компонента тромбопластина (рис. 4.1). Наследуется по рецессивному (сцепленному с полом) типу. Ген фактора IX (*F9*) локализован на участке q27.1 X-хромосомы.

Названа по фамилии ребёнка (Christmas) с данной формой заболевания.

Болезнь Оврена (синонимы – **гипоакцелеринемия, парагемофилия**). Наследственная болезнь



Рис. 4.1. Спонтанная гематома правой руки на фоне болезни Кристмаса

Приведено по: <http://www.hemophilia-fond.org.ua/index.php?name=Pages&op=page&pid=2&page=6>

из группы геморрагических диатезов, обусловленная недостаточностью фактора V свёртывающей системы крови. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу – ген *F5* локализован на участке q22-q23 хромосомы 1. По клиническим проявлениям аналогична гемофилии.

Описана норвежским врачом-гематологом Р. А. Owren.

Болезнь Стюарта–Прауэра. Врождённый геморрагический диатез, развивающийся вследствие дефицита фактора X свёртывания крови. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу, ген *F10* локализован на участке q34 хромосомы 13.

Названа по фамилии пациентов (Stuart и Prower), у которых впервые описана данная форма заболевания.

Время Квика (синоним – **протромбиновое время**). Показатель интенсивности процессов свёртывания крови на стадии превращения протромбина в тромбин, представляющий собой продолжительность (в секундах) образования сгустка исследуемой плазмы крови в присутствии тромбопластина и солей кальция.

Вторичный синдром Верльгофа. Геморрагический диатез с клинической картиной тромбоцитопенической пурпуры (рис. 4.2). Наблюдается при интоксикациях, инфекциях, коллагенозах, лучевых поражениях и т. д.

Описан немецким врачом Р. G. Werlhof (1699–1767).

Дефект Хагемана (синоним – **синдром Хагемана**). Недостаточность фактора XII свёртывания крови (фактора Хагемана). Характеризуется удлинением времени кровотечения, положительным «симптомом жгута». Клинически проявляется повторяющимися кровотечениями из пищеварительного тракта, лёгких, носа. Может сопровождаться теми же признаками, которые характерны для гемофилии.

Описан в 1943 г. немецким гематологом W. Hageman.

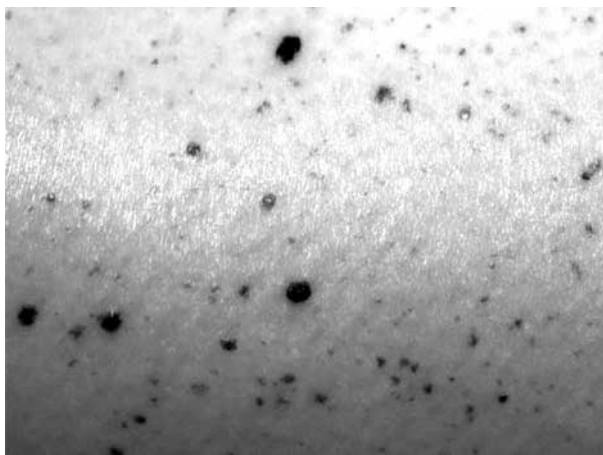


Рис. 4.2. Мелкоточечные петехии кожи при вторичном синдроме Верльгофа

Приведено по: <http://frf.forens-rus.net/index.php?showtopic=1165>

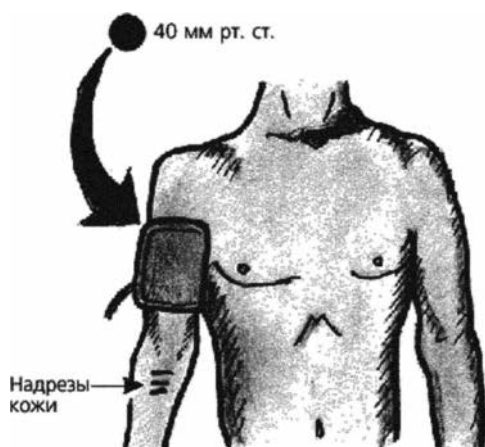
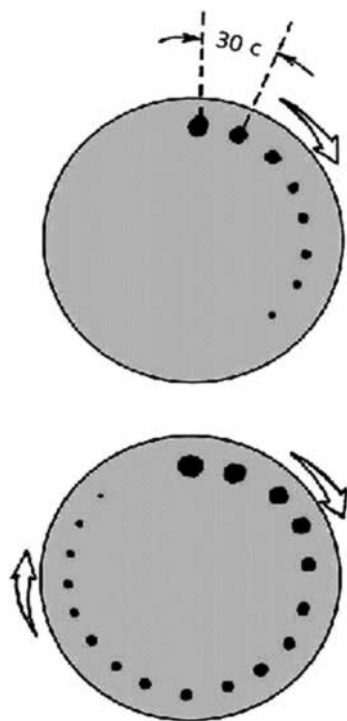


Рис. 4.3. Схема проведения пробы Айви
Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

Проба Айви. Представляет собой модификацию пробы Кончаловского–Румпеля–Лееде и считается наиболее чувствительным способом для оценки времени кровотечения и нарушения сосудисто-тромбоцитарного гемостаза (рис. 4.3). При проведении пробы оценивают время кровотечения из надрезов на коже ладонной поверхности верхней трети предплечья на фоне искусственного повышения венозного давления с помощью манжеты для определения артериального давления, в которой давление поддерживают на уровне 40 мм рт. ст. В норме время кровотечения по Айви не превышает 8 мин.

Проба Дюке (синоним – **время или длительность кровотечения по Дюке**). Метод исследования функционального состояния физиологических механизмов гемостаза по времени кровотечения из мочки уха (предварительно разогретой пальцами) после укола иглой или скарификатором (глубина прокола 3,5–4 мм) (рис. 4.4). При этом выступающие капли крови каждые 30 с промокают фильтровальной бумагой, не прикасаясь к ранке.



Как только наступит момент, когда новые капли крови не образуются, выключают секундомер и определяют общую длительность кровотечения, а также оценивают размеры капель. Время кровотечения по Дюке 2–4 мин – норма, которая характеризует эластичность кровеносных сосудов и их способность к сокращению после травмы, состояние тромбоцитарной системы гемостаза (способность тромбоцитов к адгезии и агрегации). Удлинение времени кровотечения происходит при нарушениях первичного гемостаза вследствие тромбоцитопении, тромбоцитопатии, нарушении сосудистой стенки или сочетании этих факторов (наиболее ча-

Рис. 4.4. Схема проведения пробы Дюке: а – у здорового человека (время кровотечения 3,5 мин); б – у пациента с выраженной тромбоцитопенией (время кровотечения 20 мин)

Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

стые причины – болезнь Верльгофа, атромбопеническая пурпура, скорбут, отравление фосфором, лейкозы, спленомегалический цирроз печени, длительный приём аспирина, кровотечения на фоне гипофибринемии, микроангиопатии и пороки развития сосудов с недоразвитием функции сокращения прекапилляров, ДВС-синдром).

Предложена американским врачом W. W. Duke (1883–1945).

Проба Кончаловского–Румпель–Леде (синонимы – **симптом Румпеля–Леде**, **симптом жгута**). Метод оценки резистентности (ломкости) капилляров (снижение данного показателя происходит, например, в случае затяжного септического эндокардита). Пациенту на плечо накладывают манжетку для измерения кровяного давления, создавая в ней постоянное давление, равное 100 мм рт. ст. (рис. 4.5). Через 5 мин оценивают результаты пробы. При отсутствии нарушений сосудисто-тромбоцитарного гемостаза ниже манжетки появляется лишь небольшое количество петехиальных (мелкоточечных) кровоизлияний (менее 10 петехий в зоне, ограниченной окружностью диаметром 5 см). При повышении проницаемости сосудов или тромбоцитопении число петехий в этой зоне превышает 10 (положительная проба).

Предложена М. П. Кончаловским (1875–1942), немецким хирургом Th. Rumpel (1862–1923) и американским врачом C. S. Leede (1882–1949).

Проба Лендиса (синоним – **проба Лендиса–Гиббона**). Метод определения проницаемости капилляров, основанный на сравнении гематокрита при исходном давлении в капиллярах и после его искусственного повышения на 40 мм рт. ст. в течение 30 мин с помощью пневматической манжетки.

Описана в 1949 г. американским физиологом E. M. Landis.

Проба Сухарева (синоним – **время свёртывания крови по Сухареву**). Проба для оценки времени свёртывания крови. Берут кровь из пальца в чистый и сухой капилляр от аппарата Панченкова. Первую каплю крови удаля-

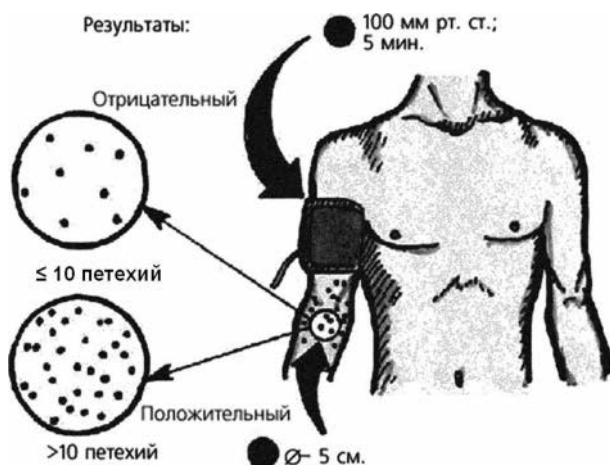


Рис. 4.5. Схема проведения пробы Кончаловского–Румпеля–Леде
Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

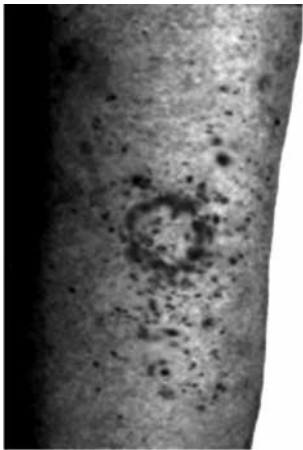
ют марлевым шариком, затем в капилляр набирают столбик крови высотой 25–30 мм и переводят её в середину капиллярной трубки, включают секундомер и через каждые 30 с наклоняют капилляр под углом 30–45°. Кровь свободно перемещается внутри капилляра. С началом свёртывания её движение замедляется, в момент полного свёртывания кровь перестаёт двигаться (в норме начало свёртывания крови от 30 с до 2 мин, конец – от 3 до 5 мин). Изменение времени свёртывания крови (увеличение или уменьшение в соответствии с пробой Сухарева) свидетельствует о сдвигах в системе гемостаза (см. таблицу).

Сдвиги в системе гемостаза при изменении времени свёртывания крови в соответствии с пробой Сухарева

Причины нарушения свёртывания крови	
Увеличение времени свёртывания крови	Уменьшение времени свёртывания крови
Значительный дефицит плазменных факторов (IX, VIII, XII, I факторов, входящих в протромбиновый комплекс) Наследственные коагулопатии Нарушения образования фибриногена Заболевания печени Лечение гепарином Циркулирующие антикоагулянты	Гиперкоагуляция после массивных кровоточений, в послеоперационном и послеродовом периодах I стадия (гиперкоагуляционная) ДВС-синдрома Побочное действие синтетических контрацептивов

Пурпура (болезнь) Вальденстрёма (синоним – **макроглобулинемическая пурпура**). Геморрагический синдром, обусловленный повышенной проницаемостью сосудистой стенки вследствие её инфильтрации макроглобулинами, а также стазом и преципитацией макроглобулинов в мелких сосудах с их последующим разрывом. Характеризуется кровоточивостью дёсен и носовыми кровотечениями. Может наблюдаться при циррозе печени, некоторых паразитарных болезнях.

Описана в 1944 г. шведским врачом J. G. Waldenstrom.



Пурпура Майокки. Геморрагический диатез, проявляющийся образованием кольцевидных геморрагий на голених (рис. 4.6). Страдают преимущественно мужчины.

Описана итальянским дерматологом D. Majocchi (1849–1929).

Симптом Алексеева II (синоним – **симптом пальпации**). При заболеваниях крови, сопровожда-

Рис. 4.6. Кольцевидные кровоизлияния на голени при синдроме Майокки

Приведено по: http://www.bolezney.ru/vnutr_purpura_trobocit.html

ющихся гипокоагуляционным синдромом, при пальпации живота на коже остаются отпечатки пальцев в виде синяков.

Описан в 1973 г. врачом Г. А. Алексеевым.

Симптом Варнеке. Опухоль брюшной стенки поворачивается по продольной оси или «ставится на ребро». Наблюдают при спонтанных гематомах прямых мышц живота.

Симптом Гехта (синонимы – **симптом щипка**, **симптом Мозера**). Появление мелких геморрагий на месте щипка кожи при ломкости кровеносных сосудов.

Описан австрийским педиатром А. Ф. Hecht (1876–1938).

Симптом (проба) Нестерова. Метод определения проницаемости и ломкости капилляров путём создания дозированного вакуума на ограниченных участках кожи с последующим учётом величины и количества кровоизлияний (рис. 4.7).

Описан терапевтом А. И. Нестеровым (1895–1979).

Симптом Юргенса (синоним – **симптом щипка**). Появление точечных кровоизлияний после щипка кожи под ключицей при геморрагических диатезах. Равноценен симптому Кончаловского–Румпель–Леде.

Описан немецким врачом R. Jurgens (1898–1961).

Синдром (болезнь) Александра (синонимы – **SPCA deficiency**, **гипоконвертинемия**, **дефицит фактора VII**). Наследственная аномалия свёртывания крови, обусловленная дефицитом фактора VII свёртывания крови (акселератор конверсии сывороточного протромбина). Передаётся по аутосомно-рецессивному типу – ген F7 локализован на участке q34 хромосомы 13. Болезнь поражает лиц обоего пола. Проявляется после рождения в виде кефалогематомы (рис. 4.8), кровотечения из культи, пуповины, пищевого канала, внутричерепных кровоизлияний, в более позднем возрасте – в виде носовых, маточных, дёсневых, посттравматических кровотечений, а также внутрисуставных кровоизлияний (напоминает гемофилию).

Описан новозеландским патологом W. S. Alexander.

Синдром Александра–Гольдштейна. Сочетание аномалий свёртывания крови – отсутствие VIII и IX факторов свёртываемости крови и повышение

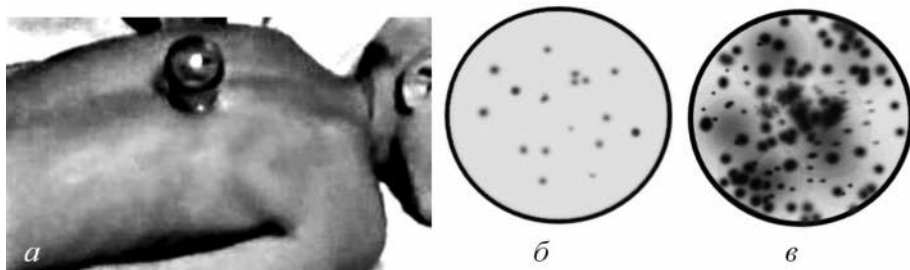


Рис. 4.7. Проба Нестерова: а – постановка вакуумной банки на кожу пациента; б – нормальная реакция кожи на вакуумную банку после 5-минутной экспозиции; в – реакция кожи на банку при повышенной ломкости и проницаемости капилляров



Рис. 4.8. Кефалогематома у новорождённого с болезнью Александера

Приведено по: http://www.coagulometers.ru/sh_foto2.htm

проницаемости капиллярной стенки. Клинически проявляется геморрагическим синдромом.

Описан французским врачом В. J. Alexander (1880–1967) и американским учёным J. L. Goldstein.

Синдром Ахенбаха. Гематома, возникающая спонтанно на ладонной поверхности пальцев кисти после незначительной физической нагрузки (ношение портфеля, сумки) или охлаждения. Чаще всего отмечается у женщин.

Описан немецким гематологом W. Achenbach.

Синдром Барлоу (синонимы – **синдром Чидл–Меллер–Барлоу, синдром поднадкостничной гематомы**). Проявляется видимыми поднадкостничными гематомами, поражающими нижнюю треть бедра и верхнюю треть большеберцовой и малоберцовой костей. Отмечается на 6-м месяце

жизни. Пальпаторно выявляется припухлость, рентгенологически – остеопороз, увеличенная плотность поднадкостничной гематомы с кальцификацией кортикального слоя кости. При кожных экхимозах и подслизистых поражениях дёсен заболевание может симулировать цингу.

Описан английским врачом Th. Barlow (1845–1945).

Синдром Бернара–Сулье (синонимы – **тромбопатия Бернара–Сулье, врождённая дистрофия тромбоцитов**). По клиническому течению врождённая дистрофия тромбоцитов очень напоминает болезнь Виллебранда. Обусловлена отсутствием в мембранах мегакариоцитов и тромбоцитов специфического рецептора (гликопротеина Iv), ответственного за начальную адгезию кровяных пластинок и их взаимодействие с фактором Виллебранда и другими плазменными факторами. Отмечаются кровоизлияния под кожу, в слизистые оболочки, лёгкие, почки, пищеварительный тракт, половые органы. Синдром часто проявляется сразу после рождения. При этом количество тромбоцитов нормальное или незначительно снижено, встречаются гигантские тромбоциты, время кровотечения удлинено (превышает 15 мин), снижена резистентность капилляров. Другие показатели свёртывающей системы крови без изменений. Главное отличие от болезни Виллебранда – гигантский размер тромбоцитов, отсутствие в цитоплазматической мембране мегакариоцитов и тромбоцитов гликопротеина Iv и нарушение агрегации тромбоцитов под влиянием бычьего фибриногена.

Описан в 1962 г. французским педиатром J. A. Bernard и французским гематологом J. P. Soulier.

Синдром Бернута (синоним – **спорадическая гемофилия**). Болезнь неясной этиологии, по клиническим проявлениям напоминающая гемофилию, но не передающаяся по наследству. Наблюдаются кровоизлияния в суставы и слизистые оболочки, продолжительные кровотечения из ран. Селезёнка не увеличена, время свёртываемости крови удлинено.

Описан немецким педиатром F. Bernuth.

Синдром (болезнь) Верльгофа (синонимы – **синдром Верльгофа–Вихмана, псевдогемофилия, геморрагическая пурпура, тромбоцитопеническая пурпура**). Заболевание, характеризующееся преимущественным поражением тромбоцитарного звена гемостаза (рис. 4.9). Занимает первое место среди всех форм геморрагических диатезов и в 77 % случаев встречается у женщин. Известны также случаи заболевания среди членов семьи. Этиология не известна (определённая роль в возникновении и обострении принадлежит провоцирующим факторам – инфекционным, эндокринным, медикаментозным).

Патогенез обусловлен тромбоцитарными, плазменными и сосудистыми нарушениями. Продолжительность жизни тромбоцитов укорочена до 1–3 дней (при норме 8–11 дней). Развитие тромбоцитопении связано с наличием анти-тромбоцитарных антител (иммунная форма), повышенным разрушением тромбоцитов в селезёнке и нарушением образования в костном мозге. Характеризуется массивными кровоизлияниями в слизистые оболочки носа, полости рта, глотки, мочевого пузыря, пищевого канала. У женщин может развиваться тяжёлая метроррагия. Наблюдаются желудочно-кишечные кровотечения. На коже – петехии различной величины, положительный симптом Кончаловского–Румпель–Леёде; в крови – тромбоцитопения, патологические формы тромбоцитов, вторичная анемия, время кровотечения удлинено, время свёртывания крови в норме, ретракция кровяного сгустка удлинена или отсутствует. Селезёнка иногда увеличена. В костном мозге повышено количество мегакариоцитов, нарушено их созревание, обнаруживаются гигантские формы.

Описан немецким врачом P. G. Werlhof (1699–1767).



Рис. 4.9. Внешний вид нижних конечностей при синдроме Верльгофа

Приведено по: http://www.coagulometers.ru/sh_foto2.htm

Синдром (болезнь) Виллебранда (синонимы – **синдром Виллебранда–Юргенса, органический тромбопенический синдром, наследственная псевдогемофилия и геморрагический тромбастенический синдром**). Заболевание, передающееся по наследству. Болеют чаще женщины. В раннем детстве периодически возникают кровотечения из слизистых оболочек, иногда – внутрисуставные кровоизлияния, упорные посттравматические, желудочно-кишечные кровотечения, гематурия, кровоизлияния в сетчатую оболочку глаз и кожу. Количество тромбоцитов в норме, но в них имеются небольшие морфологические изменения. Время кровотечения удлинено, свёртываемость и ретракция сгустка в норме.

Описан финским врачом Е. А. Willebrand (1870–1949).

Синдром (болезнь) Гланцманна (синонимы – **геморрагическая тромбоцитопения Гланцманна, болезнь Гланцманна–Негеля**). Наследственное заболевание, проявляющееся кровотечениями из носа, дёсен, слизистых оболочек. Часты кровоизлияния в кожу (рис. 4.10). Кровотечения сопровождаются анемией. Количество тромбоцитов в норме, но они изменены морфологически (мега- и микротромбоциты). Ретракция сгустка замедлена, увеличена длительность кровотечения, свёртываемость крови в норме.

Описан шведским гематологом Е. Glanzmann (1887–1959).

Синдром (болезнь) Де Ври. Врождённое заболевание, носящее семейный характер. Ведущим в клинической картине является геморрагический синдром, сочетающийся с аномалиями развития ладони и синдактилией (между II и III пальцами). При исследовании коагулограммы определяется отсутствие или недостаточная активность фактора V. Течение заболевания благоприятное.

Описан израильским педиатром А. De Vries.

Синдром Казабаха–Меррита. Гигантская гемангиома в сочетании с тромбоцитопенией и геморрагическими кризами. Опухоль багрово-красного цвета, малоболезненна. Периодически возникают геморрагические кризы с кровотечениями в гемангиому, вызывающие её увеличение и напряжение. Развиваются анемия, тромбоцитопения, иногда удлиняется время кровотечения, замедляется время свёртывания крови. Патогенез не изучен.



Рис. 4.10. Длительные, плохо останавливающиеся кровотечения из мелких ранок и царапин (основной клинический признак синдрома Гланцманна)

Синдром (болезнь) Коровникова. Сегментарная форма портальной гипертензии, развивающаяся после тромбоза селезёночной вены. Проявляется спленопатией с субтромбоцитозом и гастроэнтероррагиями. Характерны острое начало, обильная кровавая рвота, дёгтеобразный стул. Спленомегалия не выражена. Между кровотечениями отмечают периоды видимого благополучия (иногда несколько лет). При повторных рентгенологических исследованиях пищевого канала патологии не выявляют. Свёртываемость и продолжительность кровотечения близки к норме. Эндотелиальный симптом не постоянен. Отмечаются лейкопения, тромбоцитопения, мегакариоцитоз, субтромбоцитоз. Диагноз уточняют с помощью спленопортографии.

Описан врачом А. Ф. Коровниковым.

Синдром Кошуа–Эппингера–Фругони (синонимы – **тромбофлебитическая спленомегалия, синдром Опица**). Хронический рецидивирующий тромбофлебит воротной вены, проявляющийся периодической лихорадкой, асцитом, гастроинтестинальными кровотечениями, кровоизлияниями в кожу и слизистые оболочки, гепатомегалией и спленомегалией.

Впервые описан австрийским врачом Н. Eppinger (1879–1946).

Синдром (болезнь) Крювелье–Баумгартена I. Врождённая гипоплазия воротной вены с атрофией печени без признаков цирроза, явлениями портальной гипертензии и незаращением пупочной вены. При этом постнатально сохраняется эмбриональный вариант воротно-пупочного кровообращения.

Клинически проявляется спленомегалией с явлениями гиперспленизма, развитием коллатерального кровообращения и варикозом вен в трёх сосудистых зонах (вены пищевода и желудка, геморроидальные и околопупочные вены). На животе формируется «голова медузы». Аускультативно выше пупка выслушивают венозный шум, усиливающийся при поднятии пациентом головы и исчезающий при надавливании ладонью выше пупка. Над зоной максимального выслушивания шума пальпаторно отмечают дрожание тканей. Наряду со спленомегалией и кровотечениями отмечают анемию, лейко- и тромбоцитопения. Рентгенологически и эндоскопически выявляются расширенные вены в нижней трети пищевода. Спленопортография свидетельствует о расширении селезёночной и воротной вен, открытых и резко расширенных пупочной и околопупочной венах. При целиакографии выявляются признаки усиленного артериального притока к селезёнке и желудку.

Описан французским патологоанатомом J. Cruveilhier (1791–1874) и немецким патологоанатомом Р. С. Baumgarten (1848–1928).

Синдром (болезнь) Леттерера–Сайве. Нелипоидный ретикулоэндотелиальный синдром, характеризующийся изменениями в скелете, поражением кожи, гепатоспленомегалией, лимфаденопатией, анемией и склонностью к геморрагиям. Болеют, как правило, дети до 3 лет. Диффузное и прогрессирующее системное поражение проявляется пурпурной, похожей на кровоподтёки, сыпью, гиперплазией дёсен, перемежающейся лихорадкой, прогрессирующей анемией, увеличением печени, селезёнки, лимфатических узлов и прекраще-

нием роста. Поражаются кости черепа. При биопсии кожи и лимфоузлов выявляется большое количество ретикулоэндотелиальных клеток, во внутренних органах – скопление гистиоцитов.

Описан в 1952 г. немецким патологоанатомом E. Letterer и шведским педиатром S. A. Siwe.

Синдром Стивена–Джонсона. Эритематозно-экссудативные высыпания на коже, слизистых оболочках пищевого канала и бронхов, приводящие иногда к тяжёлым желудочно-кишечным кровотечениям. Болезнь начинается остро, протекает тяжело. Этиология не известна. Имеются указания на связь с инфекцией, приёмом различных лекарств (барбитуратов, сульфаниламидных препаратов, пенициллинов), гипо- и авитаминозом, коллагенозами. Является разновидностью многоформной экссудативной эритемы.

Описан американскими педиатрами A. N. Stevens (1884–1945) и F. Ch. Johnson (1894–1934).

Синдром (болезнь) Филатова (синонимы – **агранулоцитоз, инфекционный мононуклеоз**). Заболевание проявляется некротической ангиной или некрозами дёсен, тонкой или толстой кишки, половых органов, лёгких. Соответственно, выделены три клинические формы – ангинозная, кишечная и лёгочная. Отмечаются общая слабость, высокая температура, дисфагия. Живот мягкий, болезненный, имеется положительный симптом Щёткина–Блюмберга, могут быть инфильтраты. В крови лейкопения, нейтропения, лимфоцитоз. Иногда возникает флегмона слепой, тонкой кишок или язвенный колит. Язвы тонкой или толстой кишки могут осложняться кровотечением, перфорацией, перитонитом. В основе заболевания – аллергические реакции. Сенсибилизация может наступить в результате перенесённых инфекционных заболеваний, травм, приёма медикаментов.

Описан педиатром Н. Ф. Филатовым (1847–1902).

Синдром Фишера–Эванса (синоним – **синдром Эванса**). Выраженная аутоиммунная тромбоцитопения с резкими проявлениями геморрагического синдрома и гемолитической анемии.



Рис. 4.11. Некротический стоматит при синдроме Франка

Приведено по: <http://www.edentworld.ru/cgi-bin/info/lib.pl?cid=000/&DocID=1410>

Описан в 1961 г. американским учёным E. H. Fischer и американским гематологом R. S. Evans.

Синдром Франка (синоним – **алейкия геморрагическая**). Остро протекающее заболевание, характеризующееся лейкопенией и тромбоцитопенией с последующим развитием анемии. Проявляется геморрагическим диатезом, некротическим стоматитом (рис. 4.11), ангиной, тяжёлым энтероколитом с глубоким поражением стенки кишки.

Заболевание может развиваться после употребления перезимовавших в поле злаков, после приёма некоторых медикаментов, а также при лучевых поражениях и др.

Описан немецким учёным О. Frank Otto (1865–1944).

Синдром Хегглина (синоним – **аномалия Хегглина**). Наследственная аномалия состава крови, характеризующаяся тромбоцитопенией, наличием гигантских тромбоцитов, а также нейтрофилов, в которых при окраске азур-эозином выявляются включения в виде голубоватых комочков. Иногда сопровождается геморрагическим синдромом. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описан швейцарским терапевтом R. M. Hegglin (1907–1969).

Синдром (болезнь) Херрманского–Пудлака. Наследственное заболевание человека (тип наследования – аутосомно-рецессивный). Форма тромбоцитопатии, характеризующаяся нарушением структуры и функций тромбоцитов, а также альбинизмом. Имеет место нарушение биогенеза и/или функций субклеточных органелл – меланосом, лизосом и плотных гранул тромбоцитов.

Синдром (болезнь) Шенлейн–Геноха (синонимы – **аллергическая пурпура, геморрагический васкулит, геморрагический капилляротоксикоз, анафилактическая пурпура**). Проявляется кожной сыпью, желудочно-кишечными симптомами (рис. 4.12) и болезненной припухлостью суставов. Один из признаков может превалировать. Болеют чаще мальчики в возрасте 3–15 лет. На коже нижней части спины, ягодиц, разгибательных поверхностей рук и нижних конечностей в течение 1–2 недель появляется петехиально-папулёзная сыпь, вплоть до некроза кожи. Поражение кожи нередко сопровождается кровоизлияниями в пищевой канал (чаще поражается терминальный отдел подвздошной кишки), что приводит к развитию так называемой абдоминальной пурпуры – внезапно появляется схваткообразная боль в области пупка и правой боковой области, реже в надчревной. Одновременно возникают рвота и понос (иногда с примесью крови). У некоторых пациентов может иметь место запор, возможно развитие гломерулонефрита с гематурией и альбуминурией. При молниеносной пурпуре кожные проявления сочетаются с резко выраженными признаками поражения почек и пищевого канала. Заболевание может осложняться миокардиальным некрозом. В крови – эозинофилия, свёр-

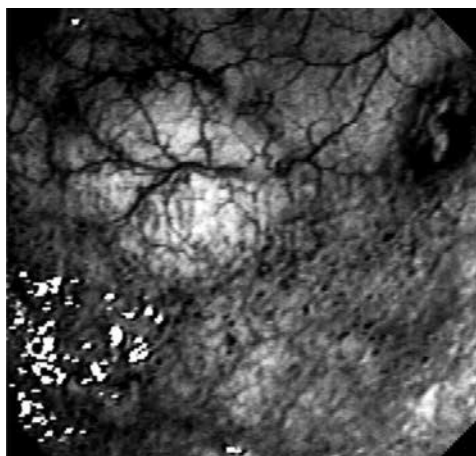


Рис. 4.12. Петехии, эрозии, яркая сосудистая сетка на слизистой толстой кишки при болезни Шенлейн–Геноха (данные колоноскопии)

Приведено по: <http://www.colonoscopy.ru/projects/marzatka/flat/8.htm>

тываемость и длительность кровотечения в норме, тромбоциты без изменений. Природа заболевания аллергическая.

Описан немецкими врачами J. L. Schonlein (1793–1864) и E. H. Henoch (1820–1910).

Фактор Стюарта (синонимы – **фактор X, Прауэр-фактор, фактор Стюарта–Прауэра**). Образующийся в печени белок плазмы крови участвует в образовании фактора III свёртывания крови и фактора 3 тромбоцитов. Недостаточность фактора X обуславливает возникновение болезни Стюарта–Прауэра, проявляющейся выраженным геморрагическим синдромом.

Назван по фамилиям пациентов, у которых впервые установлена недостаточность данного фактора.

Фактор Хагемана. Недостаточность фактора XII свёртывания крови, проявляющаяся дефицитом Хагемана и геморрагическим синдромом.

Назван именем пациента, у которого впервые в 1963 г. идентифицирована недостаточность фактора XII свёртывания крови.

4.2. Патология системы гемостаза, сопровождающаяся гиперкоагуляционным синдромом, и её проявления

Симптом Купермана (синоним – **контрастное нёбо**). Чёткая цветовая граница в месте перехода твёрдого нёба в мягкое. Выявляют при полицитемии.

Синдром (болезнь) Вакеза (синонимы – **эритремия, истинная полицитемия**). Болеют в основном лица старше 45–50 лет (чаще мужчины). Клинические признаки: головная боль, головокружение, шум в голове, общая слабость, одышка при движениях, красно-синюшная окраска кожи лица (особенно губ, кончика носа), эритромелалгия, инъекирование сосудов склеры, часто – повышение артериального давления. Возможно желудочно-кишечное кровоте-

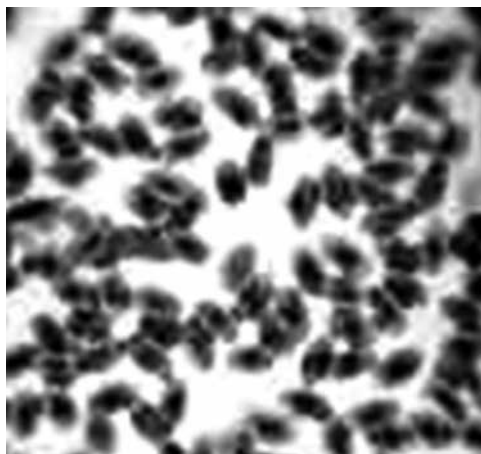


Рис. 4.13. Мазок крови при болезни Вакеза

Приведено по: <http://www.medslova.ru/index.php?dr=ts/ee&id=eeritremitiy.html>

ние, обусловленное тромбозом мезентериальных сосудов. Иногда развивается истинный цирроз печени. Могут иметь место тромбозы сосудов печени и селезёнки, тромбоз магистральных сосудов с гангреной конечностей и сосудов мозга. Отмечается полнокровие внутренних органов. Жировой костный мозг вытесняется красным, имеющим полиморфный состав. Ретикулярные волокна разрастаются до степени диффузного фиброза. В селезёнке и печени – очаги миелоидной метаплазии, в крови – значительное увеличение эритроцитов (до $(8-10) \cdot 10^{12}/л$) и повышение содержания гемоглобина (рис. 4.13). Гематокрит повышается до 60–70 %,

выявляются лейкоцитоз и гипертромбоцитоз, гипербилирубинемия.

Заболевание протекает хронически в течение 8–10 лет. В диагностике большую роль играет трепанобиопсия костного мозга.

Описан французским врачом L. H. Vaquez (1860–1936).

Синдром Моссе. Красная истинная полицитемия, сочетающаяся с циррозом печени. Вначале развивается полицитемия, которая затем осложняется развитием цирроза печени. Увеличение печени умеренное. Заболевание нередко сопровождается тромбозом воротной вены.

Описан в 1907 г. немецким врачом M. Mosse (1873–1936).

Синдром (болезнь) Нигаарда–Брауна (синоним – **эссенциальная тромбофилия**). Перемежающаяся хромота, тромбозы артерий нижних конечностей с развитием гангрены (рис. 4.14), повышенное содержание фибриногена и глобулинов в сыворотке крови, укороченное время свёртывания крови. В основе заболевания – артериальные тромбозы неясной этиологии.

Описан в 1931 г. американскими врачами K. K. Nygaard и G. E. Brown (1885–1935).

Синдром (болезнь) Пелицеуса–Мерцбахера (синоним – **лейкодистрофия суданофильная**). Врождённое заболевание (форма лейкодистрофии), передающееся по рецессивному (сцепленному с полом) типу. Обусловлено дефектом протеолипидного белка, ген которого (*PLP*) локализован на участке q21.33–q22 X-хромосомы. Клинически сопровождается выраженной иммуносупрессией с развитием множественных инфекционных осложнений.

Описан немецкими врачами F. Pelizaeus (1850–1917) и L. Merzbacher (1875–1942).

Синдром (болезнь) Револя (синонимы – **синдром Мортенсена, гипертромбоцитарный миелоз, геморрагическая тромбоцитемия**). Сочетание эссенциальной тромбоцитемии и геморрагического диатеза. Заболевание проявляется кровотечениями из носа, гастроинтестинальными кровотечениями, спленомегалией, тромбозами и тромбофлебитами. Отмечают гипопропротеинемию, лейкоцитоз, тромбоцитоз (часто значительный) и мегакариоцитоз. Болеют чаще лица пожилого возраста.

Описан французским врачом J. Revole.



Рис. 4.14. Развитие некротических изменений правой ноги на почве тромбоза артерий голени, обусловленного синдромом Нигаарда–Брауна

Приведено по: http://www.voed.ru/diab_st_sindr.htm

4.3. Заболевания, сопровождающиеся снижением иммунорезистентности (иммунопатии), и их проявления

В настоящее время под иммунитетом подразумевают защиту организма от всего генетически чужеродного – микробов, вирусов, чужеродных клеток, тканей, хирургически пересаженных органов или генетически изменившихся собственных клеток, включая раковые (М. Г. Сачек с соавт., 1994).

Наука об иммунитете (*иммунология*) изучает генетические, молекулярные и клеточные механизмы реагирования организма на чужеродные субстанции, именуемые антигенами, в целях поддержания постоянства его внутренней среды (Р. В. Петров, 1987). Иммунная система в определённых условиях может вызывать патологические процессы по типу аутоиммунных и аллергических реакций. Она не только выполняет защитную функцию, но и оказывает регулирующее действие на другие системы организма. Так, растворимые продукты иммунной системы (медиаторы) являются мощными регуляторами, оказывающими влияние на функцию органов кроветворения, нервную, эндокринную и другие системы. В свою очередь сама иммунная система находится «под контролем» нервной, эндокринной и кроветворной систем.

Действие иммунной системы, заключающееся в распознавании и удалении (элиминации) из организма генетически чужеродного материала, представляет собой сложный многоэтапный процесс – *иммунный ответ*, или *иммунную реакцию*. Иммунный ответ осуществляется специализированными клеточными образованиями – лимфоцитами, многочисленными добавочными клетками и гуморальными факторами иммунитета. Все эти элементы иммунной системы (иммунокомпетентные органы) локализованы преимущественно в крови, лимфе и лимфоидных органах и тканях (костном мозге, вилочковой железе, лимфатических узлах, селезёнке, пейеровых бляшках и лимфоидных фолликулах кишечника, лёгких, коже) и, несмотря на анатомическую разобщённость, связаны между собой в единую систему посредством лимфо- и кровотока.

На генетически чужеродные организмы агенты иммунная система реагирует двумя путями – клеточным иммунитетом и гуморальным иммунитетом.

Гуморальный иммунитет – это синтез и секреция В-лимфоцитами и их потомками, а также плазматическими клетками специфических гликопротеидов – антител (относящихся к одному из пяти классов – IgG, IgM, IgA, IgE, IgD), которые циркулируют в кровеносном русле и специфически действуют против генетически чужеродного материала. Такая реакция развивается преимущественно на микроорганизмы, чужеродные эритроциты, белки и подобные им молекулы.

Клеточный иммунитет реализуется путём прямого контакта Т-лимфоцитов с антигенными структурами. Противоопухолевая, противовирусная защита, реакция отторжения трансплантата и ряд других защитных реакций реализуются непосредственно лимфоцитами, называемыми цитотоксическими (т. е. способными разрушать клетки).

В красном костном мозге находятся предшественники всех клеток крови и лимфы – полипотентные гемопоэтические стволовые клетки (внешне похожие на лимфоциты клетки диаметром 8 мкм). Они способны образовывать колонии кроветворных и лимфоцитообразующих элементов, каждый из которых является клоном, возникающим из одной клетки (рис. 4.15). Свободно мигрирующие стволовые клетки костного мозга всегда обнаруживаются в периферической крови. В красном костном мозге (в его миелоидной ткани) из этих клеток формируются клетки-предшественники, из которых путём деления и дифференцировки по трём направлениям образуются форменные элементы крови – эритроциты, лейкоциты и тромбоциты. Из стволовых клеток в красном костном мозге формируются клетки, относящиеся к макрофагальной системе, – моноциты и клетки иммунной системы (В-лимфоциты). Стволовые клетки переносятся также в тимус, где они трансформируются в Т-лимфоциты.

Все основные иммунологические процессы (в том числе реакции клеточного и гуморального иммунитета) контролируются генетическими факторами. Структурами первичного распознавания антигенов выступают продукты генов, локализованных у человека в коротком плече хромосомы 6 (области главного комплекса гистосовместимости). К таким продуктам относятся антигены гистосовместимости (обозначены у человека как HLA – human leucocytic antigen), располагающиеся на цитоплазматической мембране иммунокомпетентных клеток. В систему HLA входят 5 локусов – A, B, C, D и DR. Антигены локусов A, B и C относят к HLA-антигенам I класса, а антигены

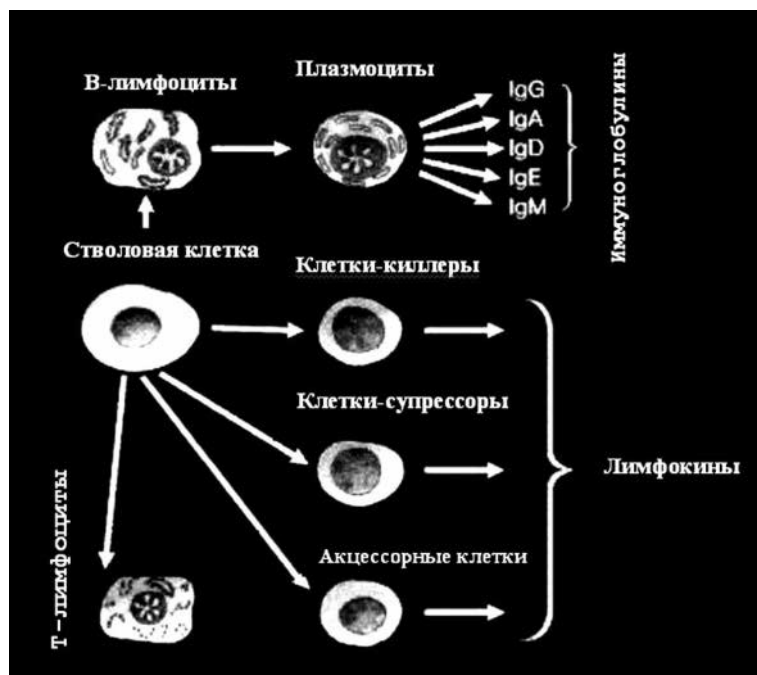


Рис. 4.15. Пути дифференциации клеток иммунной системы

локусов D и DR – к HLA-антигенам II класса. HLA-антигены I класса участвуют преимущественно в реакциях трансплантационного иммунитета, HLA-антигены II класса регулируют иммунный ответ. При этом распознавание «чужого» иммунокомпетентными клетками осуществляется только в том случае, если это «чужое» комплексуется со «своим», а именно с HLA-II-антигенами цитоплазматической мембраны клеток моноцитарно-макрофагального ряда и последующего представления такого комплекса Т-лимфоцитам. С участием HLA-антигенов II класса реализуются процессы взаимодействия между иммунокомпетентными клетками.

В главном комплексе гистосовместимости особую роль играют так называемые гены иммунного ответа (*Ir*-гены) II класса, которые контролируют силу иммунного ответа в отношении тимус-зависимых антигенов (реализуется через систему Т-клеток и клеточных взаимодействий).

Важнейшим симптомокомплексом, непосредственно влияющим на результаты лечения хирургических пациентов, служит *синдром иммунодефицита*. Иммунодефицит – это понижение функциональной активности основных компонентов иммунной системы, ведущее к нарушению защиты организма от микробов и проявляющееся в росте инфекционной заболеваемости. Иммунодефициты делят на первичные (наследственные), обусловленные недоразвитием центральных и периферических органов иммуногенеза, и вторичные (приобретенные), возникающие в связи с болезнью или проводимым лечением.

Первичный, или наследственный, иммунодефицит (ПИД) – это врожденное нарушение иммунной системы, связанное с генетическими дефектами одного или нескольких её компонентов, а именно: комплемента, фагоцитоза, гуморального и клеточного иммунитета. Общей чертой всех видов ПИД является наличие рецидивирующих хронических инфекций, поражающих различные органы и ткани и, как правило, вызываемых оппортунистическими или условно-патогенными микроорганизмами, т. е. низковирулентной флорой.

В настоящее время идентифицировано более 70 врожденных дефектов иммунной системы, и, вероятно, их число по мере совершенствования методов молекулярной иммунодиагностики будет расти. ПИД – относительно редкие заболевания. Их частота составляет в среднем 1/25 000–1/100 000. Исключением является селективный IgA-дефицит, встречающийся с частотой 1/500–1/700. Если ориентироваться на данные Европейского регистра первичных иммунодефицитов (отчет ESID за июль 1997*), то отношение числа зарегистрированных больных к населению в среднем по Европе составляет 1:96 000, тогда как в отдельных западноевропейских странах – 1:38 000 (Великобритания), 1:25 000 (Нидерланды), 1:12 500 (Швейцария) и даже 1:10 000 (Швеция). Нет оснований считать этнические различия в Европе фактором, существенно влияющим на реальную частоту заболеваний. Различия на порядок можно связать с качеством выявления и активностью регистрации больных.

* Приведено по: Primary Immunodeficiency Diseases: Report of a WHO Scientific Group / F. S. Rosen [et al.] // Clin. and Exp. Immunol. – 1997. – N 109 (Suppl. 1). – P. 1–28.

В основу современной *классификации ПИД* положено преимущественное поражение того или иного звена иммунитета. Согласно этой классификации, первичные иммунодефициты делят на 5 групп: 1) недостаточность гуморального иммунитета; 2) недостаточность клеточного иммунитета; 3) комбинированная недостаточность гуморального и клеточного иммунитета; 4) недостаточность фагоцитов; 5) недостаточность системы комплемента.

Недостаточность гуморального иммунитета составляет 50–60 % от всех ПИД и проявляется нарушением продукции антител. В эту группу входят изолированный дефицит IgA (распространенность – 1:500), изолированный дефицит иммуноглобулинов других классов, дефицит иммуноглобулинов нескольких классов. Возможна недостаточность гуморального иммунитета при нормальной концентрации иммуноглобулинов, что обусловлено снижением уровня антител к определённой группе антигенов (например, снижением уровня антител к углеводным антигенам бактериальной стенки).

Наиболее часто встречается изолированный дефицит IgA, который возникает в результате дефекта конечной дифференцировки плазматических клеток, секретирующих IgA. У большинства пациентов дефицит IgA протекает асимптоматично, и лишь у небольшого числа пациентов имеется предрасположенность к возникновению лёгочных и кишечных инфекций.

Недостаточность клеточного иммунитета составляет 5–10 % от всех первичных иммунодефицитов и проявляется нарушением пролиферации и дифференцировки Т-лимфоцитов или недостаточностью стволовых клеток. Первичное нарушение клеточного иммунитета в большинстве случаев сопровождается вторичным нарушением синтеза антител.

Несостоятельность Т-клеток обуславливает повышенную чувствительность организма к вирусам и грибам, подавление которых основано на реакции клеточного иммунитета (**синдром Ди Джорджи** и **синдром Незелофа**, обусловленные недоразвитием тимуса во время эмбриогенеза). У таких пациентов не выявляются реакции клеточного иммунитета, и хотя в их организме синтезируются антитела, гуморальный ответ ослаблен. Реакции клеточного иммунитета нарушены у пациентов и с **синдромом Вискотта–Олдрича** (экзема, тромбоцитопения, подверженность инфекциям), и с **синдромом Луи–Бара** (атаксия-телеангиоэктазия). Встречаются случаи недостаточности Т-клеток, при которых в сыворотке крови пациентов содержатся цитотоксические антитела, избирательно поражающие Т-лимфоциты.

Недостаточность В-лимфоцитов ведёт к **врождённой агаммаглобулинемии Брутона** (встречается только у мужчин). Гипогамаглобулинемия проявляется также гнойными инфекциями. Недостаточность иммуноглобулинов обнаруживается у сильно недоношенных детей, когда падает уровень полученных от матери IgA. Комбинированная недостаточность гуморального и клеточного иммунитета составляет 20–25 % от всех первичных иммунодефицитов. В эту группу входят заболевания, обусловленные первичным нарушением пролиферации и дифференцировки В- и Т-лимфоцитов. Уменьшение

числа Т-лимфоцитов и уровня иммуноглобулинов в крови наиболее выражено при тяжёлом комбинированном иммунодефиците, который является одной из наиболее неблагоприятных форм врождённого иммунодефицита. Он характеризуется возникновением разнообразных инфекционных (вирусных, грибковых, бактериальных) заболеваний сразу после рождения, часто приводит к ранней (обычно на первом году жизни) гибели.

Комбинированной недостаточности гуморального и клеточного иммунитета часто сопутствуют другие врождённые заболевания (например, тромбоцитопения при **синдроме Вискотта–Олдрича** или врождённые пороки сердца и гипокальциемия при **синдроме Ди Джорджи**).

Недостаточность фагоцитов составляет 10–15 % от всех первичных иммунодефицитов. Она обусловлена нарушением пролиферации, дифференцировки, хемотаксиса нейтрофилов и макрофагов и собственно нарушением процесса фагоцитоза. Фагоцитарные клетки – полиморфноядерные лейкоциты и клетки моноцитарно-макрофагального ряда. Они выполняют важную роль в защите против бактериальных инфекций и других внутриклеточных микроорганизмов. Выраженная недостаточность полиморфноядерных лейкоцитов (**циклическая нейтропения**, или **синдром Костманна**) может привести к развитию генерализованной бактериальной инфекции. Важное значение имеют два генетических дефекта, нарушающих функцию фагоцитов, с которыми связано возникновение тяжёлых заболеваний (нередко с летальным исходом) – хронического гранулематоза (причиной которого является нарушение механизма восстановления кислорода) и **недостаточности адгезии лейкоцитов**, или **LAD-синдрома** (вследствие наличия дефектов в генах интегринов). Значительно реже из этой серии врождённых иммунопатий встречаются **синдром Чедиака–Хигаши** и **синдром Гринелли**.

Недостаточность системы комплемента составляет не более 2 % от всех ПИД. Она проявляется нарушением опсонизации, фагоцитоза и разрушения микроорганизмов, сопровождаясь тяжёлыми инфекциями, вплоть до развития сепсиса. Недостаточность комплемента часто наблюдается при аутоиммунных заболеваниях (например, при системной красной волчанке).

Дефицит компонентов классического пути активации комплемента (C1q, C1r и C1s, C4 или C2) вызывает предрасположенность к заболеваниям, обусловленным нарушениями в формировании и клиренсе иммунных комплексов (например, к развитию системной красной волчанки). Дефицит C3, фактора В или фактора 1 приводит к повышению чувствительности организма к гнойным инфекциям. Недостаточность терминальных компонентов C5–C8, а также компонентов альтернативного пути (фактора D и пропердина) создаёт особую предрасположенность к инфекциям, вызываемыми двумя видами *Neisseria* – *N. gonorrhoeae* и *N. meningitidis*. Всё это указывает на важную роль альтернативного пути активации комплемента и лизирующего мембрану комплекса в элиминации бактерий указанных видов. Самые тяжёлые клинические проявления имеет нарушение функций комплемента, связанное с недо-

статочностью ингибитора C1, что приводит к наследственному ангионевротическому отёку. Заболевание передается как аутосомно-доминантный признак. Ингибитор C1 блокирует не только классический путь активации комплемента, но подавляет также активность связанных с ним элементов кининовой и плазминовой систем, а также системы свёртывания крови. Формы недостаточности компонентов комплемента наследуются преимущественно как аутосомно-рецессивные признаки.

Вторичный иммунодефицит (ВИД) – патологический синдром, манифестирующим признаком которого является ослабление функциональной активности иммунной системы, развивающееся вторично на фоне (вследствие) патологических процессов (заболеваний) и проявляющееся комплексом специфических морфологических, функциональных и клинических признаков, характеризующих несостоятельность клеточных, гуморальных и неспецифических звеньев противомикробной защиты организма.

В это понятие включены собственно вторичные (приобретённые) иммунодефициты, а также состояния, когда сама иммунная система становится мишенью для инфекционного агента (СПИД, Т-клеточный лейкоз и др.). ВИД развивается гораздо чаще, чем ПИД, и формируется у лиц с исходно нормальной функцией иммунной системы. При вторичной иммунологической недостаточности могут поражаться Т-, В-системы иммунитета, а также факторы естественной резистентности (фагоцитоз, комплемент, интерфероны и др.), вероятно сочетанное их поражение. Это приводит к снижению защитных функций иммунной системы, нарушению регуляторных взаимоотношений между её компонентами.

Причины развития ВИД многообразны. Чаще всего ими являются:

вирусные инфекции (ВИЧ-инфекция, грипп, эпидемический паротит, ветряная оспа, корь, краснуха, острые и хронические гепатиты и др.);

бактериальные инфекции (стафилококковые, стрептококковые, менингококковые, пневмококковые инфекции, сифилис, туберкулёз и др.);

глистные и протозойные болезни (лейшманиоз, малярия, трихинеллёз, токсоплазмоз и др.);

злокачественные новообразования;

хронические, длительно текущие заболевания инфекционной и неинфекционной природы (хронические заболевания лёгких, мочевыводящей системы, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, системные заболевания соединительной ткани, дисбактериозы и др.);

нарушения питания (истощение, ожирение, микроэлементная и белковая недостаточность, авитаминоз, гиповитаминоз, нарушения всасывания и расщепления питательных веществ, длительное соблюдение строгих диет, несбалансированность питания по количественным и качественным составляющим и др.);

влияние химиопрепаратов, а также средств, оказывающих иммунодепрессивное воздействие (цитостатиков, стероидных гормонов, антибиотиков, нитрофуранов и т. д.);

действие ионизирующей радиации и иммунотоксинов (в том числе ксенобиотиков), продолжительные стрессорные воздействия, переутомление;

патология обмена веществ (сахарный диабет, дефицит микроэлементов, гипербилирубинемия, недостаточность карбоксилазы и др.);

эндокринные нарушения (заболевания щитовидной железы, надпочечников; заболевания, связанные с нарушением центральных механизмов регуляции эндокринных функций и др.);

травмы, операции, ожоги и др.;

возраст (у детей раннего возраста – в связи с незрелостью иммунной системы; у лиц пожилого возраста – в связи с угнетением клеточных иммунных реакций, падением активности антител и др.).

Таким образом, ВИД может возникать при действии на организм огромного числа социальных, экологических, медицинских, профессиональных и других факторов. Доля ВИД среди популяции людей достигает в отдельных обществах 80–90 %.

Клинические проявления иммунных нарушений при ВИД могут быть: компенсированными (для этой формы ВИД характерна повышенная восприимчивость к возбудителям инфекций, что выражается в виде частых ОРВИ, пневмоний, пиодермий и т. д.), субкомпенсированными (для этой формы характерна склонность к хронизации инфекционных процессов, что клинически выражается в развитии хронических бронхитов, пневмоний, пиелонефритов, дуоденитов, панкреатитов, холециститов и др.), декомпенсированными, проявляющимися в виде развития генерализованных инфекций, этиологическим фактором развития которых является условно-патогенная микрофлора, и злокачественных новообразований (ярким примером декомпенсированной формы ВИД является СПИД).

Клинические проявления ВИД чрезвычайно разнообразны и характеризуются четырьмя основными синдромами:

инфекционным – проявляется рецидивирующим характером течения острых и хронических инфекционно-воспалительных заболеваний различной этиологии и локализации, гнойно-воспалительными инфекциями, вызываемыми условно-патогенными микробами;

аллергическим – проявляется аллергическими реакциями и заболеваниями;

аутоиммунным – проявляется самостоятельными аутоиммунными нозологическими формами либо аутоиммунным компонентом на фоне длительного течения патологического процесса (поражение внутренних органов и систем);

иммунопролиферативным – проявляется развитием опухолевого процесса, т. е. злокачественных опухолей, в различных органах и системах.

Учитывая многообразие и широкую распространённость факторов, которые потенциально могут привести к развитию вторичной иммунологической недостаточности, логично предположить, что каждый человек в течение своей жизни подвергается длительному воздействию тех или иных факторов или их сочетаний, а следовательно, реальному риску развития ВИД.

С *эпонимической* точки зрения целесообразно выделить следующие проявления первичного и вторичного иммунодефицита, различных иммунопатий у хирургических пациентов.

Аномалия Мей–Хегглина. Редкое врождённое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, которое проявляется наличием гигантских тромбоцитов и больших базофильных включений в гранулоцитах (рис. 4.16). У некоторых пациентов наблюдается склонность к кровотечению, развивается тромбоцитопения с количественными или качественными аномалиями тромбоцитов, следствием чего является развитие тяжёлых гнойных рецидивирующих инфекций.

Аномалия Пельгера–Хюэта. Врождённое нарушение сегментации ядер гранулоцитов с аутосомно-доминантным типом наследования. При этом зрелые гранулоциты гетерозигот имеют только две доли в ядре и называются пенснеобразными клетками, поскольку напоминают по внешнему виду пенсне. Ядро гомозигот состоит только из одной доли. Клинически данная аномалия проявляется иммунодефицитом, сопровождаемым частыми инфекционными заболеваниями.

Впервые данная аномалия описана голландским врачом К. Pelger (1885–1931), в широкую медицинскую практику термин введён голландским врачом G. T. Huët.

Болезнь Альдера–Рейли. Врождённая аномалия, при которой не нарушается функция нейтрофилов. При этом за счёт изменения метаболизма полисахаридов появляются окрашенные в сиреневый цвет азурофильные гранулы. Заболевание протекает с явлениями иммунодефицита, манифестированного частым развитием инфекционных заболеваний.

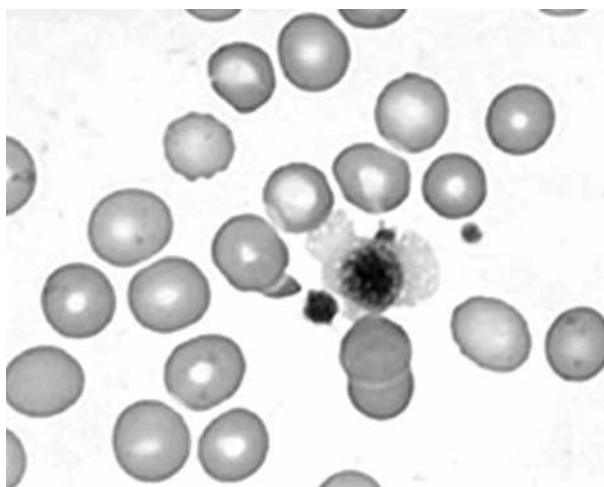


Рис. 4.16. Гигантский тромбоцит в мазке крови при аномалии Мей–Хегглина
Приведено по: http://hematologia.narod.ru/Hematest1/test1_38.htm

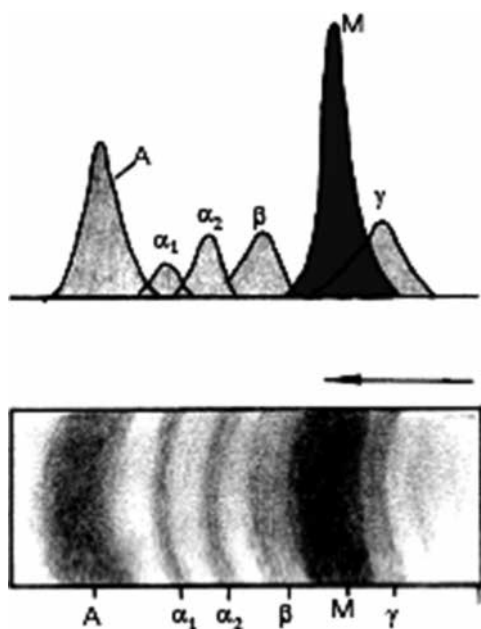


Рис. 4.17. Отчётливо выраженный пик аномальных макроглобулинов с чрезвычайно высоким молекулярным весом М-фракции, которая обычно располагается в области между β - и γ -глобулиновыми фракциями (ближе к зоне γ -фракции) (данные электрофореграммы белков крови при болезни Вальденстрёма)

Приведено по: Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский (1999)

Болезнь Вальденстрёма (синонимы – **макроглобулинемия Вальденстрёма**, **макроглобулинемия**, **макроглобулинемический ретикулёз**, **макроглобулинемический ретикулолимфоматоз**). Болезнь органов кроветворения, характеризующаяся злокачественной пролиферацией лимфоидной ткани, сопровождающейся гиперпродукцией макроглобулинов (рис. 4.17). Проявляется прогрессирующей слабостью, кровоточивостью слизистых оболочек, гепатоспленомегалией, умеренным увеличением лимфатических узлов, снижением зрения. Рентгенологически выявляются диффузный остеопороз, миелоподобные костные дефекты, бриви-латиспондилы (снижение высоты и расширение тела позвонка), плевральные шварты, сетчатое усиление лёгочного рисунка.

Описана в 1944 г. шведским врачом J. G. Waldenström.

Болезнь Шегрена (синоним – «**сухая болезнь**»). Системное аутоиммунное заболевание, характеризующееся лимфоплазмноклеточной инфильтрацией экзокринных желёз (главным образом слюнных и слёзных) с постепенным развитием их секреторной недостаточности, нередко – с вовлечением в патологический процесс опорно-двигательного аппарата, желудочно-кишечного тракта, лёгких, почек, периферической и центральной нервной систем (рис. 4.18).

Синдром Шегрена – тот же симптомокомплекс, но на фоне аутоиммунных заболеваний (ревматоидного артрита, системной склеродермии, системной красной волчанки, хронического активного гепатита, тиреоидита Хашимото). В развитии болезни не исключается роль цитомегаловирусов и вирусов Эпштейна–Барра. Генетическая детерминация заболевания подтверждается повышенной частотой HLA-DR₃, -AB₈, -DW₂ и -DW₃. Самая распространённая теория патогенеза – аутоиммунная. Поражение слёзных желёз проявляется ксерофтальмией (снижением секреции слезы), жжением, чувством присутствия инородного тела в глазах, сухим нитчатым кератитом, конъюнктивитом, эпителиальной дистрофией роговицы. Развивается паренхиматозный паротит с ксеростомией (снижением продукции слюны) и выраженной сухостью во рту, вторичным возникновением хейлита, глоссита, при-

шеечного кариеса зубов, имеют место сухость кожи, половых органов, носа и глотки. Нередки бронхопневмонии, дискинезии кишечника, хронический холецистит, регионарная лимфаденопатия, синдром Рейно, нарушение функции почек (протеинурия, глюкозурия, аминоацидурия, гломерулонефрит) и рецидивирующие петехиальные высыпания на коже. Одним из самых серьёзных осложнений болезни и синдрома Шегрена является злокачественная лимфома.

Описана в 1933 г. шведским врачом Н. С. Sjogren.

Концепция Бернета (синоним – **концепция иммунологического надзора**). Специализированная система органов и клеток (иммунная система) отвечает за непрерывное выведение из организма генетически чужеродного материала. Она распознаёт «свое» и «чужое», даже если носитель этого «чужого» отличается всего лишь одним геном.

Выдвинута в 1971 г. австралийским учёным Ф. Бернетом.

Проба Кавецкого (синоним – **проба Кавецкого–Базарновой**). Кожная проба для выявления неспецифической иммунологической резистентности организма человека. В область ладонной поверхности предплечья внутрикожно вводят 0,2 мл 0,25 %-ного раствора трипанового синего (рис. 4.19). Если

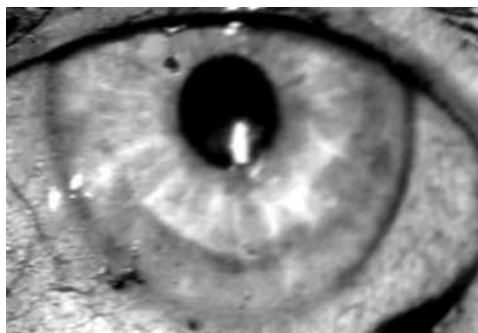


Рис. 4.18. Поверхностные эрозии, очаги дистрофии эпителия конъюнктивы и роговицы, выявляемые с помощью окраски бенгальской розовой или флюоресцеином при болезни Шегрена

Приведено по: <http://rheumatolog.ru/pediatrica/programs/specialistu/lekicii/0002.htm>

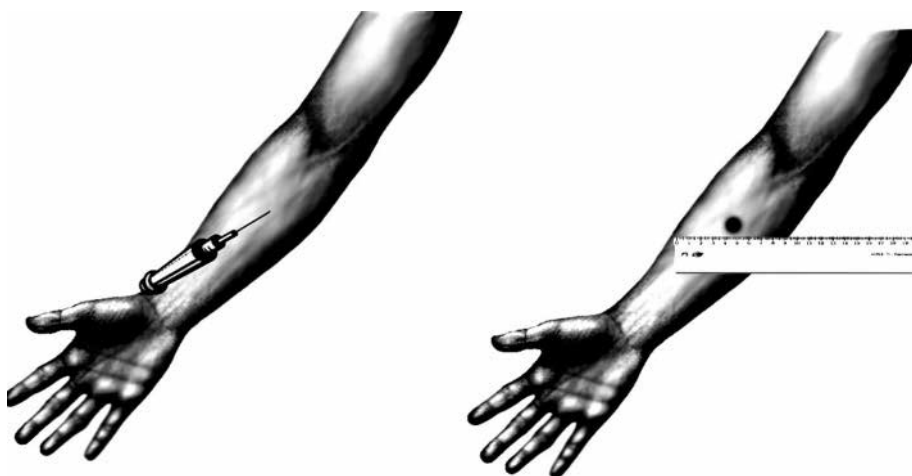


Рис. 4.19. Проба Кавецкого для оценки неспецифической иммунологической резистентности

через 24 ч после введения диаметр пятна менее 1 см, степень риска раневой инфекции у данного пациента достаточно высока.

Предложена в 1935 г. врачом Н. Е. Кавецким.

Проба Роттера. Кожная проба для выявления неспецифической иммунологической резистентности организма человека. В ладонную поверхность предплечья внутрикожно вводят 0,1 мл 0,1 %-ного раствора 2,6-дихлориндофенола (краски Тильманса) до формирования «лимонной корки». Время обесцвечивания краски более 15 мин указывает на снижение иммунологической резистентности организма и высокий риск развития инфекционных осложнений.

Реакция Пауля–Буннелля (синонимы – **ХДПБ-реакция, реакция Хангануциу–Дайхера–Пауля–Буннелля**). Неспецифическая серологическая реакция гетерогемагглютинации эритроцитов барана, применяемая для ориентировочной диагностики инфекционного мононуклеоза.

Предложена в 1949–1952 гг. румынским иммунологом М. Hanganutziu, немецким врачом Н. Deicher, американскими врачами J. R. Paul и W. W. Bunnell.

Синдром Андерсона–Фридмана (синоним – **LAD-синдром, или Leukocyte Adhesion Deficiency I и II**). Врождённое заболевание, характеризующееся первичным поражением системы фагоцитоза вследствие нарушения экспрессии молекул адгезии. У пациентов с LAD-I синдромом отсутствует или слабо выражена экспрессия CD18 на лейкоцитах, поэтому последние не могут прикрепляться к эндотелию и проходить в экстраваскулярное пространство. Исследование биопсийного материала, полученного из инфицированной ткани таких пациентов, выявляет полное отсутствие в ней нейтрофилов. У пациентов с LAD-II синдромом отсутствует экспрессия сиалил–ЛьюисX-антигена на клетках эндотелия, являющегося лигандом для Р- и Е-селектинов фагоцитов, вследствие чего отсутствует роллинг фагоцитов и они не могут прикрепляться к эндотелию и проходить в экстраваскулярное пространство. Оба типа заболевания связаны с повышенным риском развития инфекций.

В настоящее время сиалил–ЛьюисX-антиген обозначен как антиген CD15s. К нему получены моноклональные антитела, которые могут быть использованы для диагностики этого заболевания.

Описан в 1992 г. врачами D. C. Anderson и M. Fridman.

Синдром Барандуна (синоним – **идиопатическая гипогаммаглобулинемия**). Заболевание, характеризующееся снижением концентрации гаммаглобулинов в сыворотке крови. Проявляется хроническими поражениями лёгких и кожи, гепато- и спленоmegалией, иммуносупрессией. Предполагается, что в развитии синдрома ведущую роль играют генетические факторы.

Синдром (болезнь) Бехчета. Заболевание, характеризующееся рецидивирующим афтозным (язвенным) поражением слизистых оболочек полости рта и наружных половых органов. Отмечаются поражения и других органов – глаз (увеит и его осложнения – гипопион, изменения хрусталика и стекловидного тела, слепота) (рис. 4.20), кожи (узловая эритема, узелки, папулы, пустулы,

иногда – язвы), суставов (артрит с поражением коленных, голеностопных, реже – лучезапястных и локтевых суставов, сакроилеит) и центральной нервной системы (атаксия, парезы, параличи, нарушения зрения и др.).

Относится к системным васкулитам иммунокомплексной природы. Считается достаточно редким заболеванием (хотя в Японии, Турции встречается часто). В развитии синдрома предполагается роль вируса простого герпеса I типа в сочетании с такими генетическими факторами, как связь с накоплением HLA B₅ или HLA B₁₂, а также DR₇ BW₅₂.

Описан турецким дерматологом Н. Behcet (1889–1948).

Болезнь (синдром) Брутона I

(синоним – **первичная гипо- или агаммаглобулинемия взрослых**). Наследственное заболевание семейного типа, сцепленное с X-хромосомой (нередко наблюдается также рецессивный тип наследования). Отмечается склонность к повторным бактериальным инфекциям различной локализации (лёгкие, придаточные пазухи носа, кожа). Выявляется, как правило, уже в раннем детстве. К типичным признакам относятся диарея, а также увеличение периферических лимфатических узлов и селезёнки. Возможны системные ревматические проявления по типу диффузных болезней соединительной ткани. Суставной синдром характеризуется эпизодической мигрирующей полиартралгией либо острым, подострым, но чаще хроническим моно- или асимметричным олигоартритом крупных суставов. В синовиальной жидкости признаки воспаления слабо выражены или отсутствуют вовсе. Даже при длительном течении артрит не приводит к рентгенологическим изменениям поражённых суставов. В анализах крови СОЭ в норме, острофазовые показатели не изменены, однако снижены уровни гаммаглобулинов (или они отсутствуют) и иммуноглобулинов (тотально или избирательно), отсутствуют изогемагглютинины. В костном мозге плазмциты не выявляются или их содержание снижено; в биоптате лимфатического узла отмечается сужение кортикального слоя, первичные фолликулы в нём редкие и малоразвитые.

Описана в 1956 г. американским педиатром О. С. Bruton.

Синдром Вискотта–Олдрича (синоним – **OMIM 301000**). Первичное иммунодефицитное состояние X-сцепленного типа (тяжёлый X-сцепленный первичный иммунодефицит), встречающееся с частотой 0,4 случая на 100 000 новорождённых (рис. 4.21). Ген *WAS*, ответственный за развитие данного заболе-

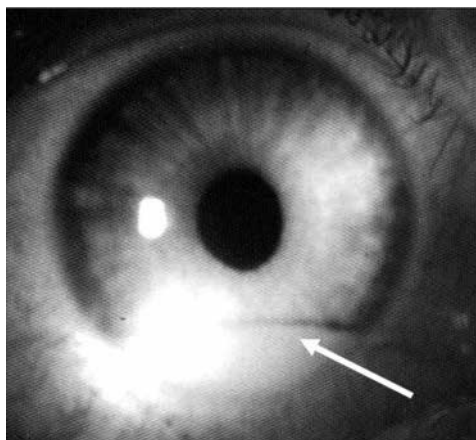


Рис. 4.20. Характерный признак синдрома Бехчета – гипопион (уровень гнойной жидкости в передней камере глаза). Обозначен стрелкой

Приведено по: <http://rheumatolog.ru/pediatriya/programs/specialistu/lekcii/0002.Htm>

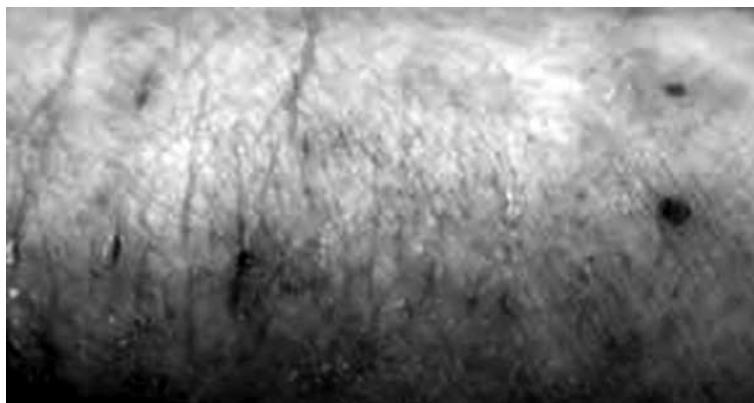


Рис. 4.21. Внешний вид кожи при atopическом дерматите на фоне синдрома Вискотта–Олдрича
Приведено по: <http://www.diagnos.ru/diseases/cutis/allerdermatit>

вания, локализован на коротком плече X-хромосомы в области Xp1122. ДНК-анализ X-сцепленного синдрома позволяет осуществить прямую диагностику данного заболевания, способствуя установлению гетерозиготного носительства мутации у матери на раннем сроке беременности.

Синдром проявляется триадой симптомов, определяющихся у мальчиков с раннего возраста: 1) повышенной восприимчивостью к инфекционным заболеваниям (частые респираторно-вирусные и бронхолёгочные инфекции, инфекции ЛОР-органов, кожи, слизистых, мочевыводящих путей и ЖКТ); 2) геморрагическим синдромом, обусловленным тромбоцитопенией; 3) atopическим дерматитом.

Заболевание новорождённых обусловлено врождённым нарушением образования тромбоцитов и снижением содержания иммуноглобулинов крови. Лocus WAS, расположенный на участке p11.22–p11.23 X-хромосомы, кодирует белок WASP с молекулярной массой 56 кДа, который выполняет адаптерные функции при внутриклеточной передаче сигнала во время агрегации тромбоцитов, индуцируемой тромбином, после их взаимодействия с волокнами коллагена. с-Концевая часть WASP взаимодействует с белковым комплексом Atp2/3, участвующим в перестройках цитоскелета, а также с GTPазой CDC42Hs-GTP, принадлежащей Rho-семейству, с последующим их транспортом в подосомы. Через белок CrcL WASP взаимодействует с тирозиновой протеинкиназой syk, являющейся основным участником передачи сигналов во время активации тромбоцитов коллагеном. Известно более 100 мутаций в гене *WAS*, большая часть которых изменяет аминокислоты N-концевой части белка WASP. Для данного синдрома характерны снижение уровней гемоглобина, эритроцитов, тромбоцитов, повышение уровня эозинофилов, изменение уровней сывороточных иммуноглобулинов (низкий IgM, нормальный IgG, высокий IgA, очень высокий IgE). Т-клеточные показатели вариабельны, и их интерпретация может быть затруднена.

Описан в 1956 г. немецким педиатром А. Wiskott и американским педиатром R. A. Aldrich.

Синдром Джоба (синонимы – **рецидивирующая инфекция с гипериммуноглобулинемией Е, синдром Иоба, синдром рецидивирующих инфекций, врождённая IgE-гипериммуноглобулинемия**). Врождённое заболевание, проявляющееся аномально сниженным хемотаксисом нейтрофилов и моноцитов на фоне гиперпродукции IgE. Клинически у пациентов при этом рецидивируют инфекции, вызванные золотистым стафилококком. Пациенты обычно имеют характерные черты лица, нередко – рыжий цвет волос. У них выявляются «холодные» абсцессы кожи (подкожной клетчатки и мышц), дерматит, целлюлит, заметно повышенный уровень в сыворотке IgE, в том числе уровень антистафилококкового IgE, низкий уровень антистафилококкового IgA или его отсутствие. Отмечаются умеренно выраженная эозинофилия и недостаточность функции Т-супрессорных лимфоцитов.

В течение длительного времени считалось, что «холодный» абсцесс отражает дефект хемотаксиса, когда некоторые фагоциты слишком поздно достигают очага воспаления, что, возможно, объясняется действием вторичного по отношению к лимфоцитам фактора ингибиции хемотаксиса. Вместе с тем, согласно новым представлениям, дефект хемотаксиса у этих пациентов варьируется, а основой для снижения защитной функции организма является целый комплекс факторов и их неадекватность.

Описан в 1966 г.

Синдром Ди Джорджи (синоним – **синдром Ди Георги**). Изолированный наследственный Т-клеточный иммунодефицит, характеризующийся триадой ведущих клинических проявлений: гипоплазией тимуса и/или паращитовидных желёз, врождённым пороком сердца. В основе заболевания лежит порок развития третьего-четвёртого глоточных карманов, возникающий между 6-й и 10-й неделями гестации, который вызывает агенезию или дисгенезию паращитовидных желёз и тимуса. Вовлечение первого и второго жаберных карманов приводит к пороку развития лицевых структур, а поражение пятого кармана проявляется широким спектром врождённых пороков сердца (как правило, с вовлечением дуги аорты). Для большинства пациентов характерны диспластические черты лица, основными из которых являются гипертелоризм, широкая переносица, «рыбий рот», антимонголоидный разрез глаз, а также диспластичные ушные раковины. У некоторых детей наблюдают и более грубые аномалии, такие как микрогнатия и незаращение твёрдого и мягкого нёба (рис. 4.22). Гипокальциемия различной степени тяжести и отсутствие тени вилочковой железы при рентгенографии грудной клетки относятся к частым проявлениям заболевания. Гипокальциемические судороги возникают обычно с первых дней жизни. У всех пациентов отмечается задержка умственного развития. Врождённые пороки сердца и магистральных сосудов также относятся к наиболее характерным и тяжёлым признакам заболевания. Лабораторно количественные показатели Т-клеток варьируются от



Рис. 4.22. Врождённая расщелина мягкого и твёрдого нёба у пациента с синдромом Ди Джорджи

Приведено по: <http://stomatolog.md/article.php?aid=199>

нормы до глубокой депрессии. Характерны диссоциация между сниженными уровнями Т- и НК-клеток и повышенным содержанием В-лимфоцитов, а также нормальные или повышенные уровни антител.

Описан в 1966 г. американским педиатром А. М. Di George.

Синдром (болезнь) Дюбуа (синоним – **абсцесс Дюбуа**). Врождённое заболевание, характеризующееся множественными кистами (величиной с горошину) вилочковой железы. Стенки их гладкие, полость выполнена детритом, напоминающим гной. В ряде случаев может проявляться признаками миастении.

Описан французским врачом Р. Dubois (1795–1871).

Синдром Зупаноса–Зегессера–Шнейдера. Опухоль вилочковой железы, сопровождающаяся выраженной миастенией, эритробластической анемией, присутствием волчаночных клеток в крови (рис. 4.23).

Описан в 1970 г. французскими врачами G. Zoupanos, F. Saegesser и C. Schneider.

Синдром (болезнь) Кавасаки (синоним – **слизисто-кожно-лимфоузловой синдром**). Острое лихорадочное заболевание, ассоциированное с васкулитом. Этиология не известна. Предполагается аутоиммунный характер поражения. Болеют преимущественно дети до 11 лет.

Для заболевания характерны симптомы асептического менингита, диарея, артралгии или артриты, миокардит и коронарный васкулит. В острую фазу возможно развитие панкардита. У некоторых детей прогрессирование коронарного васкулита приводит к некрозу сосудистой стенки, образованию аневризм и тромбозу. Факторы риска развития коронарных аневризм – мужской пол, начало болезни до 18 мес., японское происхождение, острое токсическое лихорадочное течение с ранней картиной миокардита.



Рис. 4.23. Опухоль тимуса с явлениями миастении, характерная для синдрома Зупаноса–Зеггессера–Шнейдера (данные компьютерной томографии)

Приведено по: <http://www.stormed.ru/diseases/neuro/myastenia.php>

Причинами смерти являются инфаркт миокарда, аритмии, разрыв аневризм коронарных артерий. В диагностике помогает раннее выявление тромбоцитоза, повышения острофазовых показателей воспаления, лейкоцитоза с нейтрофильным сдвигом, протеинурии.

Описан японским педиатром Т. Kawasaki.

Синдром Костманна (синоним – **агранулоцитоз новорождённых**). Наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Клинически проявляется тяжёлыми рецидивирующими гнойными инфекционными процессами различной локализации с первых месяцев жизни. Имеют место сочетанные проявления – например, замедление умственного развития, микроцефалия, катаракта (рис. 4.24) и низкорослость. Костный мозг миелоидный, без миелоидных и лимфоидных элементов, в нём определяется миелоидная гипоплазия на стадии промиелоцита. Для гематологической картины заболевания характерна триада симптомов – врождённый агранулоцитоз, лимфопения, отсутствие клеточного и гуморального иммунитета. У младенцев развиваются тяжёлые рецидивирующие гнойные инфекции с первых месяцев жизни. Лимфатические узлы, миндалины, тимус отсутствуют, иногда имеют место анемия и тромбоцитопения.

Описан в 1954 г. шведским педиатром R. Kostmann.

Синдром Луи-Бара (синоним – **синдром атаксии-телеангиэктазии**). Первичный (врождённый) иммунодефицит, обусловленный дефектом созревания, снижением функции Т-лим-

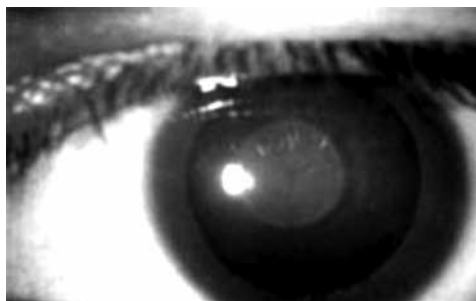


Рис. 4.24. Врождённая катаракта, характерная для синдрома Костманна

Приведено по: <http://mntk.irkutsk.ru/disease.php?idp=3>



Рис. 4.25. Бронхоэктазы – характерный признак поражения бронхолёгочной системы при синдроме Луи-Бара (данные бронхограммы)

Приведено по: <http://pathology.narod.ru>

фоцитов, уменьшением их числа в крови (особенно Т-хелперов), дефицитом иммуноглобулинов (в первую очередь IgA, IgE, реже – IgG). Синдром характеризуется сочетанием атаксии и других неврологических отклонений с телеангиэктатическими изменениями сосудов склер, лица. Поражение нервной системы проявляется симптомами выпадения функций мозжечка, подкорковых ганглиев, диэнцефальной области, пирамидной системы. В результате их поражения отмечаются нарушение походки, замедленность произвольных движений, гиперкинезы, вегетососудистая дистония. У многих пациентов диагностируется вялотекущая пневмония, развиваются ателектазы, пневмосклероз и бронхоэктазы

(рис. 4.25). При исследовании лимфатической системы устанавливают гипоплазию вилочковой железы, лимфатических узлов, селезёнки. У многих детей отмечается уменьшение содержания в крови лимфоцитов, снижена реакция бласттрансформации лимфоцитов, не определяется IgA. Заболевание характеризуется аутосомно-рецессивным типом наследования.

Прогноз синдрома неблагоприятен. Около 50 % летальных исходов обусловлено хроническим поражением бронхолёгочной системы, около 20 % – развитием злокачественных процессов, которые связывают с утратой функциональной активности тимус-зависимых лимфоцитов, а в общем плане – с отсутствием цензорной функции вилочковой железы (функции иммунологического надзора). Некоторые пациенты доживают до 40–50 лет.

Описан в 1941 г. французским врачом D. Louis-Bar.

Синдром Незелофа (синонимы – **алимфоцитоз Незелофа, лимфоцитарная дисгенезия**). Наследственно обусловленная недостаточность клеточных механизмов специфической защиты против инфекции. В патогенезе основную роль играет гипоплазия вилочковой железы, в которой, по данным гистологического исследования, отсутствуют лимфоидные клетки и тельца Гассала. В периферической крови значительно уменьшено количество лимфоцитов.

Заболевание проявляется в первые месяцы жизни упорным септическим процессом с септико-пиемическими очагами в лёгких, среднем ухе, толстой кишке, почках и мочевыводящих путях, а также в коже. В периферической крови отмечается крайне низкое содержание лимфоцитов, резко угнетена реакция бласттрансформации лимфоцитов. Слабо выражена ре-

акция гиперчувствительности замедленного типа. Содержание иммуноглобулинов всех классов в периферической крови – в пределах нормы.

Прогноз неблагоприятный – дети погибают, как правило, в первые месяцы жизни от сепсиса.

Описан в 1965 г. французским патологоанатомом С. Nezelof.

Синдром Нимегена. Довольно редкое врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, которое характеризуется микроцефалией, аномалией лицевого скелета, отставанием в физическом развитии, комбинированным первичным иммунодефицитом, повышенной чувствительностью к радиоактивному излучению, склонностью к образованию лимфоидных опухолей.

Всего в мире описано около 130 случаев этой патологии. Наибольшая частота данного синдрома была зарегистрирована в Польше (68 случаев) и Чехии (26 случаев), при этом более 90 % обследованных являлись монозиготными носителями так называемой славянской мутации.

Заболевание в генетическом отношении однородно, поэтому диагностировать его несложно – для подтверждения диагноза достаточно определить лишь единственную мутацию. Поскольку имеется маркёрный клинический симптом – микроцефалия, то именно среди детей с этой патологией необходимо в первую очередь искать пациентов с данным синдромом.

Назван именем университета Нимегон в Голландии, сотрудниками которого было описано данное заболевание.

Синдром (болезнь) Смита I (синоним – **острый инфекционный лимфоцитоз**). Характеризуется лихорадкой, катаром верхних дыхательных путей, болью в животе, мелкопятнистой сыпью и незначительным увеличением лимфатических узлов и селезёнки. Наблюдают у детей. Боль в животе вызвана поражением мезентериальных лимфатических узлов. В течение 3–6 недель в крови определяется высокий лимфоцитоз с нормальным количеством лейкоцитов и эозинофилов. Длительность заболевания – несколько недель.

Описан в 1974 г. американским учёным Н. О. Smith.

Синдром Цинссера–Коула–Энгмена (синоним – **врождённый дискератоз**). Наследственное заболевание, при котором преобладает сцепленный с X-хромосомой тип наследования. Для него характерны: сетчатая гиперпигментация лица, шеи, плеч; лейко-



Рис. 4.26. Лейкоплакия языка и слизистой полости рта – характерный признак синдрома Цинссера–Коула–Энгмена

Приведено по: <http://www.rid.su/node?page=22>

плакия слизистых оболочек (рис. 4.26); дистрофия ногтей. На втором десятилетии жизни у пациентов появляется нейтропения или апластическая анемия.

Впервые описан в 1951 г. немецким врачом F. Zinsser (1865–1952), американскими дерматологами H. N. Cole и M. F. Engman (1869–1953).

Синдром Черджа–Строса (синоним – **аллегически-гранулематозный ангиит**). Заболевание аутоиммунной природы, основными проявлениями которого являются аллергическая бронхиальная астма, эозинофилия и образование лёгочных инфильтратов. В основе заболевания лежит распространённый некротический васкулит, поражающий сосуды в лёгких, нервах, коже, почках, пищеварительном тракте.

Клинически проявляется болями в животе, поносами, перфорациями кишечника, язвами гастродуоденальной зоны (нередко – с геморрагическим синдромом), псевдополипами толстой кишки с хроническим язвенным колитом, формированием гранулём в желудке, печени, почках, сальнике. В отличие от узелкового периартериита проявляется наличием экстравазальных гранулём в сочетании с эозинофильными инфильтратами в тканях и некротическим васкулитом.

Описан в 1957 г. американскими патологами J. Churg и L. Strauss.

Синдром Чедиака–Хигаши (синоним – **синдром Чедиака–Хигаси**). Редко встречающаяся врождённая аномалия с аутосомно-рецессивным типом наследования. Клинически проявляется рецидивирующей пиогенной инфекцией, периодонтитом, частичным кожно-глазным альбинизмом (обусловленным дефектом развития лизосом и меланоцитов), нистагмом и прогрессирующей периферической нейропатией. Характерны наличие гигантских цитоплазматических гранул в лейкоцитах, тяжёлая гранулоцитопения. Почти у 50 % пациентов в пубертатном периоде развивается лимфоматозная (ускоренная) фаза заболевания. Нейтрофилы и другие типы клеток, содержащие лизосомы, имеют крупные гранулы. Отмечаемое при данном синдроме нарушение хемотаксиса нейтрофилов и моноцитов и снижение интенсивности уничтожения микроорганизмов обусловлено замедленным слиянием лизосомных гранул с фагосомами.

Описан кубинским врачом А. М. Chediak и японским врачом О. Higashi.

Синдром Швахмана–Даймонда–Оски. Врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования в виде нейтропении, сочетающейся с недостаточностью функции поджелудочной железы. Характерны повторные инфекции со стеатореей в первые годы жизни. Стеаторея может быть скрытой и определяться только при исследовании кала на содержание жира. Отмечаются сочетанные проявления – низкорослость (60 %), задержка умственного развития (15 %), метафизарный дизостоз (30 %). Костный мозг с нормальной или уменьшенной клеточностью и миелоидным созреванием (возможна гиперплазия эритроидного ростка). Данная нейтропения поддаётся терапии колониестимулирующими факторами.

Впервые описан в 1951 г. американскими врачами Н. Shwachman и L. K. Diamond.

Синдром (болезнь) Эрба–Гольдфлама (синонимы – **миастения, астенический бульбарный паралич, myasthenia gravis pseudoharalitika**). Заболевание, основным проявлением которого является мышечная слабость и патологическая утомляемость, которые появляются в результате активных движений. После отдыха мышечные параличи полностью или частично проходят, отмечается миастеническая реакция в ответ на повторное раздражение фарадическим током – быстрое истощение сокращения мышц с восстановлением возбудимости после отдыха. В патогенезе важное значение придаётся изменениям тимуса (тимомы, гиперплазия вилочковой железы, персистирующий тимус). Происходит нарушение процессов нейромышечного возбуждения на уровне мионеврального синапса (недостаток ацетилхолина или наличие фактора, блокирующего процесс возбуждения), отмечаются разнообразные нарушения обмена (креатинурия, повышенное выведение кальция), изменение функции эндокринных органов. Болеют лица молодого возраста – женщины чаще, чем мужчины (2:1). Проявления болезни усиливаются при менструации и во время беременности. Наиболее часто в процесс вовлекаются глотательные, жевательные, речевые, глазодвигательные мышцы. Типичны нарастающий птоз, диплопия. При нарушении функции диафрагмы имеется угроза жизни.

Описан немецким невропатологом W. H. Erb (1840–1921) и польским невропатологом S. V. Goldflam (1852–1932).

Феномен Мечникова. Фагоцитоз – уникальное и эффективное защитное свойство ряда клеток крови (моноцитов, макрофагов и полиморфноядерных лейкоцитов – нейтрофилов) поглощать (фагоцитировать) и обезвреживать микроорганизмы, опухолевые клетки и другие генетически чужеродные для организма материалы (рис. 4.27).

Открыт в 1883 г. учёным-микробиологом и иммунологом И. И. Мечниковым (1845–1916).

Феномен Миллера–Митчела. Регулирующее свойство Т-лимфоцитов заключается в их способности «включать» и «выключать» функции других клеток организма. Например, субпопуляция Т-лимфоцитов-хелперов (от

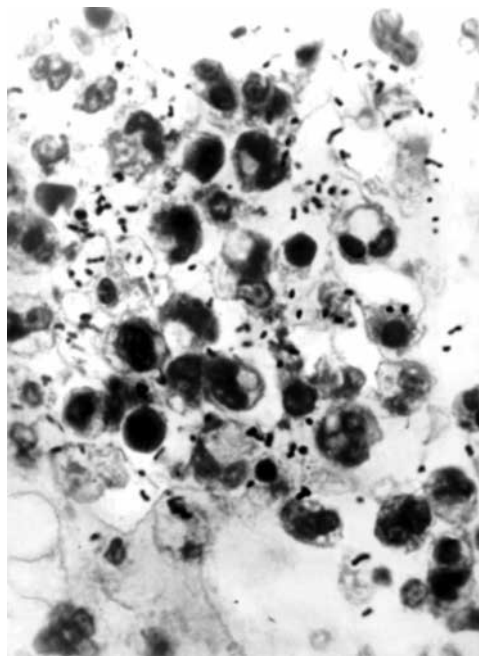


Рис. 4.27. Феномен Мечникова – микропрепарат лёгкого при пневмококковой пневмонии (фагоцитоз пневмококков лейкоцитами). Окраска анилиновым фиолетовым по Грамму–Вейгерту. $\times 1350$

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=80107>

англ. *to help* – помогать) содружественно оказывает помощь В-лимфоцитам в продукции антител, а субпопуляция Т-лимфоцитов-супрессоров (от англ. *to suppress* – подавлять) подавляет продукцию антител работающими В-лимфоцитами по механизму обратной связи.

Открыт в 1968 г. австралийскими учёными J. Miller и J. Mitchell.

ХИРУРГИЧЕСКИЕ ИНФЕКЦИИ



ВИДЫ ХИРУРГИЧЕСКОЙ ИНФЕКЦИИ

«...Каждая хирургическая операция представляет эксперимент бактериологии».

L. Moynihan (1920)

Классификация заболеваний, которые в соответствии с МКБ-10 можно отнести к хирургическим инфекциям (прямо или опосредованно, за счёт инфекционных осложнений, вызванных этими процессами).

Класс I. Некоторые инфекционные и паразитарные болезни (A00–B99).

Кишечные инфекции (A00–A09):

A01 – тиф и паратиф;

A02 – другие сальмонеллёзные инфекции;

A06 – амёбиаз;

A07 – другие протозойные кишечные болезни;

A08 – вирусные и другие уточнённые кишечные инфекции;

A09 – диарея и гастроэнтерит предположительно инфекционного происхождения (при отсутствии уточнения могут рассматриваться как болезни неинфекционного происхождения, указанные состояния должны классифицироваться в рубрике K52.9).

Туберкулёз (A15–A19):

A15 – туберкулёз органов дыхания, подтверждённый бактериологически и гистологически;

A16 – туберкулёз органов дыхания, не подтверждённый бактериологически или гистологически;

A17 – туберкулёз нервной системы;

A18 – туберкулёз других органов;

A19 – милиарный туберкулёз.

Некоторые бактериальные зоонозы (A20–A28):

A20 – чума;

A21 – туляремия;

A22 – сибирская язва;

A23 – бруцеллёз;

A24 – сап и мелиоидоз;

A25 – лихорадка от укуса крыс;

A26 – эризипеллоид;

A27 – лептоспироз;

A28 – другие бактериальные зоонозы, не классифицированные в других рубриках.

Другие бактериальные болезни (A30–A49):

A30 – лепра (болезнь Гансена);

A31 – инфекции, вызванные другими микобактериями;

A32 – листериоз;

A33 – столбняк новорождённого;

A34 – акушерский столбняк;

A35 – другие формы столбняка;

исключены: столбняк акушерский (A34), столбняк новорождённого (A33).

A36 – дифтерия;

A37 – коклюш;

A38 – скарлатина;

A39 – менингококковая инфекция;

A40 – стрептококковая септицемия;

A41 – другая септицемия;

A42 – актиномикоз;

A43 – нокардиоз;

A44 – бартонеллёз;

A46 – рожа;

A48 – другие бактериальные болезни, не классифицированные в других рубриках;

A49 – бактериальная инфекция неуточнённой локализации.

Инфекции, передающиеся преимущественно половым путём (A50–A64):

A50 – врождённый сифилис;

A51 – ранний сифилис;

A52 – поздний сифилис;

A53 – другие и неуточнённые формы сифилиса;

A54 – гонококковая инфекция;

A55 – хламидийная лимфогранулёма (венерическая);

A56 – другие хламидийные болезни, передающиеся половым путём;

A57 – шанкرويد;

A58 – паховая гранулёма;

A59 – трихомоноз;

A60 – аногенитальная герпетическая вирусная инфекция (herpes simplex);

A63 – другие болезни, передающиеся преимущественно половым путём, не классифицированные в других рубриках;

A64 – болезни, передающиеся половым путём, неуточнённые.

Другие болезни, вызываемые спирохетами (A65–A69):

A65 – невенерический сифилис;

A66 – фрамбезия;

A67 – пинта (карате);

A69 – другие инфекции, вызванные спирохетами.

Другие болезни, вызываемые хламидиями (A70–A74):

A70 – инфекция, вызываемая *Chlamydia psittaci*;

A71 – трахома;

A74 – другие болезни, вызываемые хламидиями.

Вирусные инфекции центральной нервной системы (A80–A89):

A80 – острый полиомиелит;

A81 – медленные вирусные инфекции центральной нервной системы;

A82 – бешенство;

A83 – комариный вирусный энцефалит;

A84 – клещевой вирусный энцефалит;

A85 – другие вирусные энцефалиты, не классифицированные в других рубриках;

A86 – вирусный энцефалит неуточнённый;

A87 – вирусный менингит;

A88 – другие вирусные инфекции центральной нервной системы, не классифицированные в других рубриках;

A89 – вирусная инфекция центральной нервной системы неуточнённая.

Вирусные инфекции, характеризующиеся поражениями кожи и слизистых оболочек (B00–B09):

B00 – инфекции, вызванные вирусом герпеса (*herpes simplex*);

B01 – ветряная оспа (*varicella*);

B02 – опоясывающий лишай (*herpes zoster*).

Болезнь, вызванная вирусом иммунодефицита человека (ВИЧ) (B20–B24):

B20 – болезнь, вызванная вирусом иммунодефицита человека (ВИЧ), проявляющаяся в виде инфекционных и паразитарных болезней.

Микозы (B35–B49):

B35 – дерматофития;

B36 – другие поверхностные микозы;

B37 – кандидоз;

B38 – кокцидиоидомикоз;

B39 – гистоплазмоз;

B40 – бластомикоз;

B41 – паракокцидиоидомикоз;

B42 – споротрихоз;

B43 – хромомикоз и феомикотический абсцесс;

B44 – аспергиллёз;

B45 – криптококкоз;

B46 – зигомикоз;

B47 – мицетомы;

B48 – другие микозы, не классифицированные в других рубриках;

B49 – микоз неуточнённый.

Протозойные болезни (B50–B64):

B55 – лейшманиоз;

B56 – африканский трипаносомоз;
B57 – болезнь Шагаса;
B58 – токсоплазмоз;
B59 – пневмоцистоз;
B60 – другие протозойные болезни, не классифицированные в других рубриках;

B64 – протозойная болезнь неуточнённая.

Гельминтозы (B65–B83):

B65 – шистосомоз (бильгарциоз);
B66 – другие трематодозы;
B67 – эхинококкоз;
B68 – тениоз;
B69 – цистицеркоз;
B70 – дифиллоботриоз и спарганоз;
B71 – другие инвазии, вызванные цестодами;
B72 – дракункулёз;
B73 – онхоцеркоз;
B74 – филяриатоз;
B75 – трихинеллёз;
B76 – анкилостомидоз;
B77 – аскаридоз;
B78 – стронгилоидоз;
B81 – другие кишечные гельминтозы, не классифицированные в других рубриках;

B82 – кишечный паразитизм неуточнённый;

B83 – другие гельминтозы.

Бактериальные, вирусные и другие инфекционные агенты (B95–B97):

B95 – стрептококки и стафилококки как причина болезней, классифицированных в других рубриках;

B96 – другие бактериальные агенты как причина болезней, классифицированных в других рубриках;

B97 – вирусные агенты как причина болезней, классифицированных в других рубриках.

Класс III. Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм (D50–D89).

Отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм (D80–D89):

D80 – иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител;
D81 – комбинированные иммунодефициты;
D82 – иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами;
D83 – обычный переменный иммунодефицит;
D84 – другие иммунодефициты;
D86 – саркоидоз;

D89 – другие нарушения с вовлечением иммунного механизма, не классифицированные в других рубриках.

Класс VI. Болезни нервной системы (G00–G99).

Воспалительные болезни центральной нервной системы (G00–G09):

G00 – бактериальный менингит, не классифицированный в других рубриках;

G01 – менингит при бактериальных болезнях, классифицированных в других рубриках;

G02 – менингит при других инфекционных и паразитарных болезнях, классифицированных в других рубриках;

G03 – менингит, обусловленный другими и неуточнёнными причинами;

G04 – энцефалит, миелит и энцефаломиелит;

G05 – энцефалит, миелит и энцефаломиелит при болезнях, классифицированных в других рубриках;

G06 – внутричерепной и внутрипозвоночный абсцесс и гранулёма;

G07 – внутричерепной и внутрипозвоночный абсцесс и гранулёма при болезнях, классифицированных в других рубриках;

G08 – внутричерепной и внутрипозвоночный флебит и тромбофлебит.

Класс X. Болезни органов дыхания (J00–J99).

Острые респираторные инфекции верхних дыхательных путей (J00–J06):

J01 – острый синусит.

Другие болезни верхних дыхательных путей (J30–J39):

J36 – перитонзиллярный абсцесс.

Хронические болезни нижних дыхательных путей (J40–J47):

J47 – бронхоэктатическая болезнь (бронхоэктаз).

Другие респираторные болезни, поражающие главным образом интерстициальную ткань (J80–J84):

J80 – синдром респираторного расстройства (дистресса) у взрослого.

Гнойные и некротические состояния нижних дыхательных путей (J85–J86):

J85 – абсцесс лёгкого и средостения;

J86 – пиоторакс.

Другие болезни плевры (J90–J94):

J90 – плевральный выпот, не классифицированный в других рубриках;

J91 – плевральный выпот при состояниях, классифицированных в других рубриках.

Класс XI. Болезни органов пищеварения (K00–K93).

Болезни полости рта, слюнных желёз и челюстей (K00–K14):

K04 – болезни пульпы и периапикальных тканей;

K05 – гингивит и болезни пародонта;

K09 – кисты области рта, не классифицированные в других рубриках;

K11 – болезнь слюнных желёз.

Болезни пищевода, желудка и двенадцатиперстной кишки (K20–K31):

K23 – поражения пищевода при болезнях, классифицированных в других рубриках;

K25 – язва желудка;

K26 – язва двенадцатиперстной кишки;

K27 – пептическая язва неуточнённой локализации;

K28 – гастроеюнальная язва.

Болезни аппендикса (червеобразного отростка) (K35–K38):

K35 – острый аппендицит;

K36 – другие формы аппендицита;

K37 – аппендицит неуточнённый;

K38 – другие болезни аппендикса.

Грыжи (K40–K46):

K40 – паховая грыжа;

K41 – бедренная грыжа;

K42 – пупочная грыжа;

K43 – грыжа передней брюшной стенки;

K44 – диафрагмальная грыжа;

K45 – другие грыжи брюшной полости;

K46 – грыжа брюшной полости неуточнённая.

Неинфекционный энтерит и колит (K50–K52):

K50 – болезнь Крона (регионарный энтерит);

K51 – язвенный колит.

Другие болезни кишечника (K55–K63):

K55 – сосудистые болезни кишечника;

K56 – паралитический илеус и непроходимость кишечника без грыжи;

K57 – дивертикулярная болезнь кишечника;

K61 – абсцесс области заднего прохода и прямой кишки.

Болезни брюшины (K65–K67):

K65 – перитонит;

K66 – другие поражения брюшины;

K67 – поражения брюшины при инфекционных болезнях, классифицированных в других рубриках.

Болезни желчного пузыря, желчевыводящих путей и поджелудочной железы (K80–K87):

K80 – желчнокаменная болезнь (холелитиаз);

K81 – холецистит;

K85 – острый панкреатит.

Класс XII. Болезни кожи и подкожной клетчатки (L00–L99).

Инфекции кожи и подкожной клетчатки (L00–L08):

L00 – синдром стафилококкового поражения кожи в виде ожогоподобных пузырей;

L02 – абсцесс кожи, фурункул и карбункул;

L03 – флегмона;
L04 – острый лимфаденит;
L05 – пилонидальная киста;
L08 – другие местные инфекции кожи и подкожной клетчатки.

Болезни придатков кожи (L60–L75):

L72 – фолликулярные кисты кожи и подкожной клетчатки;
L73 – другие болезни волосяных фолликулов;
L74 – болезни мерокринных (экринных) потовых желёз.

Другие болезни кожи и подкожной клетчатки (L80–L99):

L88 – пиодермия гангренозная;
L89 – декубитальная язва;
L90 – атрофические поражения кожи;
L91 – гипертрофические изменения кожи;
L97 – язва нижней конечности, не классифицированная в других рубриках.

Класс XIII. Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани (M00–M99).

Воспалительные полиартропатии (M05–M14):

M13 – другие артриты.

Болезни мягких тканей (M60–M79).

Поражения синовиальных оболочек и сухожилий (M65–M68):

M65 – синовиты и теносиновиты.

Класс XIV. Болезни мочеполовой системы (N00–N99).

Мочекаменная болезнь (N20–N23):

N20 – камни почки и мочеточника;
N21 – камни нижних отделов мочевых путей;
N22 – камни мочевых путей при болезнях, классифицированных в других рубриках.

Болезни мужских половых органов (N40–N51):

N41 – воспалительные болезни предстательной железы;

N45 – орхит и эпидидимит;

N49 – воспалительные болезни мужских половых органов, не классифицированные в других рубриках.

Болезни молочной железы (N60–N64):

N61 – воспалительные болезни молочной железы.

Воспалительные болезни женских тазовых органов (N70–N77):

N70 – сальпингит и оофорит;

N71 – воспалительные болезни матки, кроме шейки матки;

N73 – другие воспалительные болезни женских тазовых органов;

N74 – воспалительные болезни женских тазовых органов при болезнях, классифицированных в других рубриках;

N75 – болезни бартолиновой железы;

N76 – другие воспалительные болезни влагалища и вульвы.

Как видно из перечисленных выше рубрик МКБ-10, огромное количество заболеваний прямо или косвенно приводит к тяжёлым инфекционным процессам в человеческом организме, одним из основных методов лечения которых остаётся хирургический.

До настоящего времени в клинической практике широко используется классификация хирургической инфекции, базирующаяся на разделении гнойно-воспалительных процессов по самым разнообразным принципам (предложена В. И. Стручковым с соавт. в 1984 г.). Согласно данной классификации, гнойно-воспалительные процессы различают:

по клиническому течению:

острая хирургическая (гнойная) инфекция – общая (генерализованная), или сепсис, и местная.

хроническая хирургическая (гнойная) инфекция – общая (сепсис) и местная;

по локализации:

гнойно-воспалительные процессы кожи и подкожной жировой клетчатки;

гнойно-воспалительные процессы покровов черепа, мозга и его оболочек;

гнойно-воспалительные процессы шеи;

гнойно-воспалительные процессы грудной стенки, плевральной полости, лёгких, органов и клетчаточных пространств средостения (торакальная инфекция);

гнойно-воспалительные процессы органов брюшной полости и брюшины (интраабдоминальная инфекция);

гнойно-воспалительные процессы органов и клетчаточных пространств таза;

гнойно-воспалительные процессы мягких тканей верхних и нижних конечностей, костей и суставов;

по этиологии:

стафилококковая инфекция;

стрептококковая инфекция;

пневмококковая инфекция;

энтеробактериальная инфекция;

синегнойная инфекция;

гонококковая инфекция;

неклостридиальная (неспорообразующая) анаэробная инфекция;

клостридиальная (облигатная, спорообразующая) анаэробная инфекция;

смешанная инфекция и др. (по этому признаку вся хирургическая инфекция делится на неспецифическую (стафилококковую, стрептококковую, синегнойную и др.) и специфическую (сифилитическую, туберкулёзную, актиномикотическую и т. д.).

Классификация инфекционных процессов по этиологии выделяет также грамположительные и грамотрицательные инфекции, а также предусматривает деление их на аэробные, анаэробные и смешанные (ассоциативные).

С *эпонимической* точки зрения симптомы и синдромы хирургической инфекции и паразитарных заболеваний человека следует разделить на следующие группы:

отдельные нозологические формы хирургической инфекции и их клинические проявления;

хирургические инфекции головы и шеи;

хирургические инфекции груди (лёгких, плевры, средостения);

хирургические инфекции конечностей, костей и суставов;

интраабдоминальные инфекции;

инфекции таза;

прочие хирургические инфекции мягких тканей;

сепсис и его проявления;

паразитарные заболевания человека;

дифференциальная диагностика хирургической инфекции;

специфическая хирургическая инфекция.

5.1. Отдельные нозологические формы хирургической инфекции и их клинические проявления

Болезнь Риттера (синонимы – синдром «ошпаренной кожи» новорождённых, **эксфолиативный дерматит Риттера**). Инфекционное заболевание кожи у новорождённых, вызываемое стафилококками фагогруппы II (как правило, фаготипа 71). Стафилококки размножаются на поверхности кожи и слизистых и вырабатывают эпидермолитический экзотоксин (эксфолиатин), который повреждает эпидермис на уровне зернистого слоя, вызывая его отслой-



Рис. 5.1. Болезнь Риттера
Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

ку (механизмы отслойки кожи очень сходны с синдромом Лайелла – токсическим эпидермальным некролизом лекарственного происхождения) (рис. 5.1). Заболевание начинается остро – с покраснения и мацерации кожи вокруг рта. Через 1–2 дня появляется генерализованная сыпь, кожа становится болезненной, на ней образуются пузыри, эпидермис отслаивается при малейшем надавливании, оставляя обширные эрозии (**симптом Никольского**). В остром периоде ухудшается общее состояние, возникает лихорадка. Слизистые поражаются редко. Через несколько дней высыпания начинают исчезать, появляется шелушение. Полное выздоровление наступает через 7–10 дней. Диссеминация инфекции может привести к смерти.

Описана немецким врачом G. Ritter (1820–1883).

Абсцесс Бецольда. Прорыв гноя в межмышечное пространство шеи как осложнение гнойного мастоидита, в ряде случаев приводящий к медиастиниту.

Описан немецким оториноларингологом F. Bezold (1842–1908).

Абсцесс Броди. Ограниченный гематогенный остеомиелит (форма хронического остеомиелита), имеющий вид солитарного абсцесса губчатого вещества кости. Преимущественная локализация – проксимальный отдел большеберцовой кости. Полость абсцесса выполнена грануляциями, гноем или серозной жидкостью. Окружающий её участок кости склерозирован, надкостница утолщена. Вызывается чаще золотистым стафилококком. После развития абсцесса возбудитель в очаге может отсутствовать. Чаще наблюдают у молодых мужчин. Поражаются эпифизы большеберцовой кости и дистальный эпифиз лучевой кости, но процесс может быть в бедренной и плечевой костях. На рентгенограмме видно круглое, резко ограниченное очаговое разрежение, окружённое склеротическим ободком, иногда с небольшим секвестром в центре (рис. 5.2, 5.3). Может наступить самопроизвольное излечение, но описаны случаи образования поднадкостничного абсцесса с прорывом гноя в мягкие ткани и через кожу наружу с образованием свищей.

Описан английским хирургом B. Brodie (1783–1862).



Рис. 5.2. Рентгенограмма и схема рентгенизображения абсцесса Броди большеберцовой кости

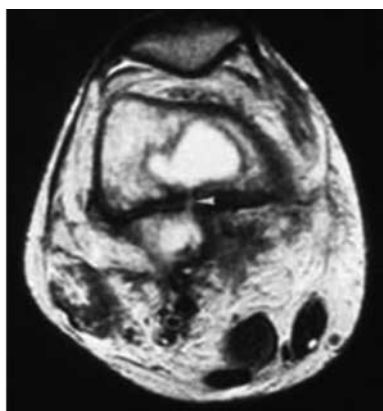


Рис. 5.3. Абсцесс Броди (данные компьютерной томографии)

Приведено по: http://www.e-radiography.net/radpath/b/brodies3_abscess.jpg

Абсцесс Дюбуа (синоним – **киста Бедна-ра**). Абсцесс вилочковой железы при врожденном сифилисе, имеющий вид кисты, выстланной плоским эпителием и содержащей лимфоциты, нейтрофильные гранулоциты, эпителиальные клетки и спирохеты.

Описан французским гинекологом P. Du-
bois (1795–1871).

Абсцесс Дюпюитрена. Воспалительный инфильтрат на боковой стенке таза и над паховой складкой, распространяющийся из соответствующего свода влагалища.

Описан французским хирургом G. G. Du-
puytren (1777–1835).

Абсцесс Чителли (синоним – **мастоидит Чителли**). Глубокий натёчный абсцесс шеи, образующийся как осложнение мастоидита

вследствие прорыва гноя из перисинуозного абсцесса.

Описан итальянским оториноларингологом S. Citelli (1875–1947).

Ангина Венсана (синонимы – **ангина Симановского–Плаута–Венсана**, **язвенно-плёнчатая ангина**, **ангина Венсана–Симановского**, **финляндская жаба**). Инфекционное заболевание лимфоидной ткани ротоглотки, которое вызывается патогенным симбиозом облигатных анаэробов *Borrelia vincentii* и *Fusibacterium fusiforme* (рис. 5.4). Характеризуется развитием поверхност-

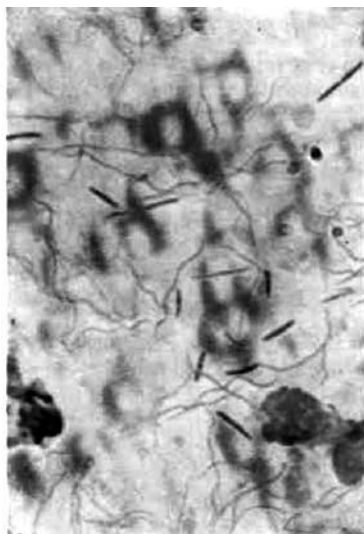


Рис. 5.4. Возбудители ангины Венсана (*Borrelia vincentii* и *Fusibacterium fusiforme* в мазке, окрашенном разведённым карболовым фуксином) и внешний вид ротоглотки

Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

ных язв миндалин, покрытых грязно-зелёным налётом, имеющим гнилостный запах. *Borrelia vincentii* – очень подвижная спирохета длиной 7–18 мкм, имеющая от 3 до 8 неплотных завитков, *Fusibacterium fusiforme* – неподвижная сигарообразная палочка длиной 5–14 мкм. Оба возбудителя легко обнаружить в мазке, окрашенном разведённым карболовым фуксином, однако они плохо растут на питательных средах. Кроме ангины Венсана симбиоз *Borrelia vincentii* и *Fusibacterium fusiforme* вызывает также стоматит, баланопостит и другие поражения кожи и слизистых (фузоспириллёзы). Заражение, как правило, развивается после травмы, на фоне инфекционного заболевания, недоедания или агранулоцитоза. В странах с умеренным климатом процесс обычно ограничен слизистой рта или дыхательных путей. В тропическом климате нередко развивается тяжёлое язвенно-некротическое поражение тканей – нома. При ангине Венсана на миндалинах и слизистой глотки образуются покрытые плёнкой язвы, появляется неприятный запах изо рта. Ухудшение общего состояния незначительное. Процесс может распространяться на нёбо. Всегда развивается гингивит – межзубные сосочки отёчны и гиперемированы, а в тяжёлых случаях они разрушаются и образуются язвы с некротизированными краями. Регионарные лимфоузлы увеличиваются.

Описана оториноларингологом Н. П. Симановским (1854–1922), немецким врачом Н. К. Plaut (1858–1928) и французским бактериологом J. H. Vincent (1862–1950).

Ангина (синдром) Людвига (синонимы – **флегмона Людвига, флегмона Людовика**). Гнилостно-некротическая флегмона подчелюстной области и дна полости рта. Характеризуется плотной и болезненной припухлостью дна рта и языка, затруднением дыхания и глотания («ангина»), явлениями сепсиса с тяжёлой интоксикацией, высокой температурой и падением сердечной деятельности (рис. 5.5). Часто осложняется удушьем и медиастинитом.

Описана немецким хирургом W. F. Ludwig (1790–1865).



Рис. 5.5. Внешний вид пациента с ангиной Людвига

Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

Афтоид Поспишилла. Болезнь, характеризующаяся появлением сгруппированных или отдельных афт на слизистых рта и половых органов, а также на коже лица и рук. Предположительно является формой герпетической инфекции.

Описан в 1906 г. австрийским педиатром D. Pospischill.

Бластомикоз Гилкрита (синонимы – **североамериканский бластомикоз, глубокий бластомикоз Гилкрита**). Хронический системный микоз, вызываемый дрожжеподобным грибом *Blastomyces dermatitidis*. Характеризуется поражением кожи, подкожной клетчатки, лёгких и других внутренних органов, а также позвонков и рёбер.

Описан американским дерматологом С. Gilchrist (1862–1927).

Болезнь Альмейды–Лютца–Сплендоре (синонимы – **паракокцидиондоз, бластомикоз бразильский, бластомикоз южноамериканский, паракокцидиондомикоз**). Глубокий, часто системный, хронический микоз, вызываемый *Blastomyces (Paracoccidioides) brasiliensis*, характеризующийся поражением кожи, слизистых оболочек и внутренних органов с образованием гранулём и язв.

Описана современным бразильским врачом F. P. de Almeida.

Болезнь Бермана (синонимы – **ринокладиоз, болезнь Шенка, болезнь Шенка–Бермана**). Хронический микоз, вызываемый паразитическими грибами рода *Sporotrichum*, поражающий главным образом кожу и подкожную клетчатку и характеризующийся возникновением изъязвляющихся узлов по ходу лимфатических сосудов. Реже поражаются мышцы, кости и внутренние органы.

Впервые описана американским врачом B. R. Schenck (1872–1920).

Болезнь Васильева–Вейля (синонимы – **синдром Вейля, болезнь Вейля**). Тяжёлый вариант лептоспироза, при котором поражаются печень и почки (рис. 5.6). Возбудители – лептоспиры серотипа *Icterohaemorrhagiae* (переносятся крысами), реже – других серотипов.

Заболевание встречается относительно редко (в 15 % случаев лептоспироза). Даже если возбудитель принадлежит к наиболее вирулентному серотипу, лептоспироз может протекать в лёгкой форме или бессимптомно. На первой неделе болезни наблюдаются лихорадка, головная боль, резкая слабость и миалгия. Возникают тошнота и рвота (в ряде случаев – кровавая рвота с сильными болями в животе, что вызывает подозрение на острую хирургическую патологию), нередко – кровохарканье. Желтуха развивается с самого начала или к концу первой недели болезни. Возможны кровоизлияния в кожу и слизистые. При обильных кровоизлияниях прогноз неблагоприятен. Вторая неделя – критический период болезни (усиливаются желтуха, геморрагический синдром, развивается почечная недостаточность). Основная причина смерти на этом этапе – острая почечная недостаточность. Некоторых пациентов удаётся спасти, применяя гемодиализ. На третьей неделе болезнь идёт на убыль – уменьшается желтуха, улучшается деятельность почек. Со временем функции печени и почек полностью восстанавливаются.

Впервые описана немецким врачом A. Weil (1848–1916).



Рис. 5.6. Внешний вид пациента (обширные субконъюнктивальные экхимозы, желтуха) и возбудители заболевания лептоспиры в печени пациента (окраска серебром по Левадिति) при болезни Васильева–Вейля

Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

Болезнь (синдром) Kawasaki (синонимы – **синдром Kawasaki, острый фебрильный слизисто-кожный лимфаденопатический синдром, мукокутанный лимфоузловой синдром**). Системный артериит, поражающий крупные, средние и мелкие артерии, сочетающийся с кожно-слизистым синдромом (рис. 5.7). Относится к неотложным состояниям, так как у 20 % пациентов развиваются сердечно-сосудистые осложнения и возможен летальный исход.

Заболевание предположительно вирусной этиологии, с респираторным типом заражения. Встречается чаще всего в раннем детском возрасте (средний возраст – 2,6 года): в 50 % случаев – у детей младше 2 лет, в 80 % случаев – у детей младше 4 лет. Мальчики болеют в 1,5 раза чаще девочек. В 1–2 % случаев существует риск развития заболевания у братьев и сестёр больного ребёнка. Дети старше 8 лет болеют редко. Полагают, что у взрослых болезнь Kawasaki в большинстве случаев проявляется токсическим шоком. Описаны вспышки заболевания. Болезнь распространена в основном в Японии (за 25 лет зарегистрировано свыше 30 тыс. случаев заболевания), однако может встречаться и в других странах (описаны многочисленные случаи заболевания в США, Германии, России). Заболевание у детей носит циклический характер. Каждые 2–3 года наступает пик заболеваемости, который приходится на зиму и весну. Три эпидемиологических фактора ухудшают прогноз болезни Kawasaki – мужской пол, возраст до 1 года и восточная национальность.

Клинически проявляется самокупирующейся шейной лимфаденопатией у детей (лимфатические узлы достигают более 1,5 см в диаметре), протекающей с явлениями тяжёлой интоксикации (гипертермия, сухие губы, «малиновый язык», артралгия, увеит, конъюнктивит, хейлит, диарея), десквамацией кожи кончиков пальцев. Иногда отмечаются желтуха, менингизм, поражение сердца (аневризмы коронарных артерий), прогрессирующее гранулематозное воспаление аорты и её крупных ветвей (в процесс вовлекаются преимуще-

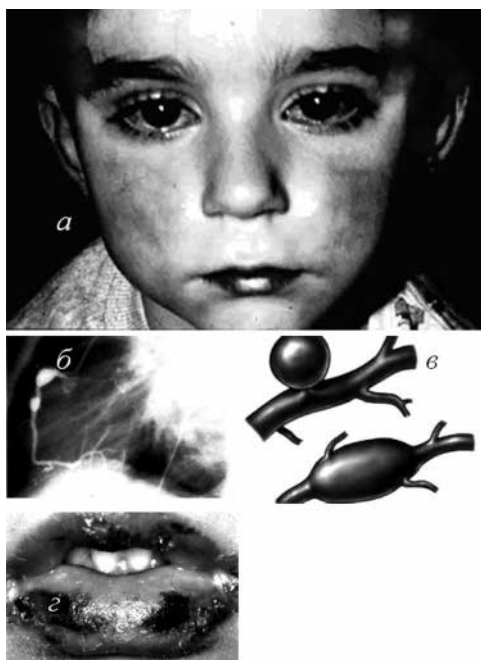


Рис. 5.7. Болезнь Kawasaki: *а* – внешний вид пациента (сыпь, конъюнктивит, шелушение кожи, шейная лимфаденопатия); *б* – коронарограмма пациента с аневризматическими изменениями венечных артерий; *в* – характер аневризматических изменений артерий; *г* – специфическое поражение губ

Приведено по: http://www.medico.ru/discussion/paediatrics/paediatrics_015.htm

ственно экстракраниальные ветви каротидной артерии, особенно височная, что может привести к полной потере зрения, если терапия системными стероидами начата несвоевременно) и васкулит (по типу узелкового периартериита). Чаще болеют девочки в возрасте от 2 мес. до 9 лет. Считают, что это особая форма реакции на инфекционный (вирусный) фактор. В крови повышено содержание билирубина, трансаминаз, α_2 -глобулина, С-реактивного белка и СОЭ. Консервативное лечение приводит к быстрому (3–5 дней) улучшению. В отдельных случаях шейная лимфаденопатия трансформируется в лимфаденит с абсцедированием.

Первоначально описана в 1967 г. японским врачом L. Kawasaki.

Болезнь Таратынова. Эозинофильная гранулёма, формирующаяся преимущественно в костях, с очагами округлой формы без реактивного воспаления. Иногда поражается желудочно-кишечный тракт. В лёгких и мышцах возникают резко отграниченные инфильтраты или опухолевые узлы мягкой консистенции. В коже образу-

ются пластинчатые инфильтраты и узелки, которые, некротизируясь, превращаются в вялотекущие язвы. Рентгенологически определяется ячеистая структура костей, что обусловлено слиянием отдельных дефектов, между которыми сохраняются костные перемычки. В настоящее время считают, что заболевание имеет инфекционно-аллергическую природу.

Закон Либермейстера (синоним – **правило Либермейстера**). Закономерность, связывающая величины повышения температуры тела и учащения пульса у лихорадящих пациентов. Повышение температуры на 1° приводит к учащению пульса в среднем на 8 уд/мин.

Описан немецким врачом K. Liebermeister (1833–1901).

Импетиго Бокхарта (синонимы – **стафилококковое импетиго, фолликулярное импетиго, фолликулярная поверхностная стафилодермия, стафилококковый поверхностный фолликулит**). Импетиго, вызванное стафилококками и характеризующееся поражением волосяных фолликулов (рис. 5.8).

Описано немецким врачом M. Bockhart (1883–1921).

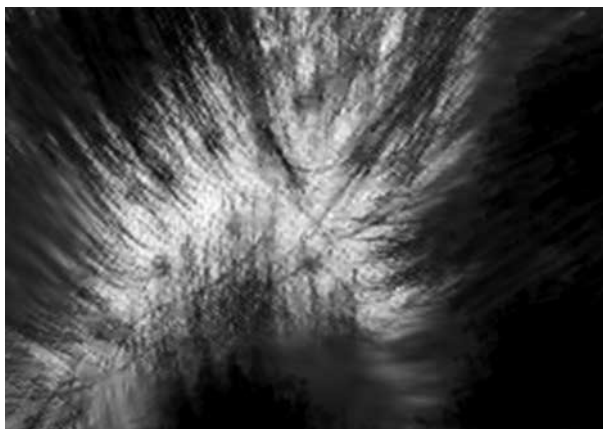


Рис. 5.8. Импетиго Бокхарда

Приведено по: <http://www.linkhaircare.com.sg/images/disease1.jpg>

Импетиго Тильбери Фокса (синонимы – **импетиго Фокса**, **стрептококковое импетиго**). Импетиго, вызванное стрептококками, характеризуется возникновением на открытых частях тела распространяющихся по периферии фликтен, которые быстро вскрываются с образованием рыхлых жёлтых корочек (рис. 5.9).

Описано английским дерматологом W. Tilbury Fox (1836–1879).

Классификация Аренхольца (синоним – **классификация инфекций мягких тканей D. H. Ahrenholz**). Классификация инфекции мягких тканей в зависимости от уровня поражения: I уровень – поражение собственно кожи; II уровень – поражение инфекционным процессом подкожной клетчатки; III уровень – поражение поверхностной фасции; IV уровень – поражение гнойно-воспалительным процессом мышц и глубоких фасциальных структур.

Предложена в 1991 г. врачом D. H. Ahrenholz.



Рис. 5.9. Импетиго Тильбери Фокса

Приведено по: http://www.prnewswire.com/mnr/altabax/25497/images/25497-hi-impetigo_face.jpg

Клетки Унны (синоним – **плазматические клетки воспалительного инфильтрата**). Плазматические клетки воспалительного инфильтрата с резко пиронинофильной цитоплазмой.

Описаны немецким врачом P. G. Unna (1850–1929).

Опухоль Шлоффера. Воспалительная опухоль после операции, возникающая как реакция на слабовирулентную инфекцию или наличие инородного тела, а также после нагноения шва, точечной перфорации полого органа, формирования гематомы в брюшной полости. Заболевание начинается через несколько недель или месяцев после перенесённой операции – в брюшной полости появляется опухоль без чётких границ и признаков воспаления. Гистологически определяется хронический воспалительный инфильтрат, в центре которого может быть полость, заполненная кровью или гноем. Стенки полости выстланы грануляциями, иногда содержат инородное тело (чаще всего лигатуру).

Описана австрийским хирургом H. Schloffer (1868–1937).

Псевдосиндром Банти. Сочетание спленомегалии, симптомов гипопластической анемии и нарушений кровообращения в селезёночной и воротной венах вследствие их тромбоза. Наблюдается при некоторых инфекционных заболеваниях (например, при висцеральном лейшманиозе).

Описан итальянским патологоанатомом G. Banti (1852–1925).

Симптом Арди–Горчакова. Импетигиозные или эктиматозные высыпания, покрытые точечными корочками, на коже разгибательной поверхности области локтевых суставов (рис. 5.10). Наблюдается при чесотке, осложнённой пиодермией.

Впервые описан французским дерматологом L. Ph. A. Hardy (1811–1893).

Симптом Винсана (синоним – **симптом Винсента**). Анестезия или парестезия в области половины нижней губы и подбородка при воспалении, сдавлении или разрыве волокон нижнего альвеолярного нерва, обусловленная патологическими изменениями тканей нижней челюсти.

Описан французским врачом J. H. Vincent (1862–1950).



Рис. 5.10. Синдром Арди–Горчакова

Приведено по: <http://www.sas.org.uk/pr/2004/images04/sasimpetigoelbowL.jpg>

Симптом Мильяна (синоним – **симптом Милиана**). Воспаление ушных раковин наблюдают только при воспалении кожи, а не подкожной клетчатки этой области. Служит для дифференциальной диагностики воспаления кожи или подкожной клетчатки в области головы и шеи.

Описан французским дерматологом G. Milian (1871–1945).

Симптом Пратта. Уплотнение мышц у краёв раны – возможный признак некротического процесса в ране.

Описан американским врачом J. H. Pratt (1872–1956).

Синдром (болезнь) Базена (синоним – **индуративная эритема**). Болезненные узлы в толще кожи и подкожной основе (чаще на сгибаемой поверхности голеней) у молодых женщин. Нередко рецидивирует. Заболевание связывают с гематогенной диссеминацией туберкулёза.

Описан французским дерматологом Р. А. Е. Bazin (1807–1878).

Синдром (болезнь) Бека–Ибрагима. Дерматомикоз грудных детей, вызываемый дрожжеподобными грибами и характеризующийся мелкими сливающимися эритематозными пятнами, отёком и умеренным мокнутием в области заднего прохода и половых органов. Нередко служит пусковым механизмом к развитию гнойно-воспалительных процессов в коже и подкожной клетчатке.

Описан венгерским дерматологом S. C. Beck (1872–1930) и немецким педиатром J. Ibrahim (1877–1953).

Синдром Вебера–Христиана. Очаговая атрофия подкожной клетчатки, реже – внутренних органов. Этиология не известна. Нередко заболевание развивается при медикаментозных интоксикациях. Клинически проявляется общей слабостью, повышением температуры тела, головной и мышечной болью. В подкожной клетчатке появляются одиночные или множественные узлы (мягкие, небольшие, округлой формы, изолированные или сливающиеся, с покрасневшей или синевато-багровой кожей над ними), которые вследствие рубцевания постепенно превращаются в бляшки с втяжением в центре. В результате развиваются атрофические изменения кожи. У некоторых пациентов узлы могут размягчаться и вскрываться с выделением маслянистого или серозно-геморрагического содержимого и образованием свищей. Узлы локализуются на бёдрах, туловище, местах произведённых ранее операций, местах введения медикаментов. Иногда болезнь распространяется на жировую клетчатку внутренних органов – брыжейку, средостение, эпикард. Атрофические изменения находят также в почках, печени, надпочечниках. Болезнь периодически обостряется, течение может быть безлихорадочным и с лихорадкой, диспепсическими явлениями. Заболевание осложняется анемией, лейкопенией, нефритом, очаговыми некрозами в печени и селезёнке. Возможен летальный исход.

Описан английским врачом F. P. Weber (1863–1962) и американским врачом H. A. Christian (1876–1951).

Синдром Дальтона–Сейделла (синонимы – **папулёзный муциноз кожи, папулёзный муциноз кожи Дальтона–Сейделла, микседематозный лихен, фибромуциноидозный лихен, узелковый муциноз кожи, лихеноидная псевдомикседема, папулёзная микседема кожи Фрейден탈я**). Форма муциноза кожи, характеризующаяся образованием мелких плоских папул на груди и руках. Может осложняться нагноительными заболеваниями кожи и подкожной клетчатки.

Описан врачами M. Dalton и J. C. Seidell.

Синдром (болезнь) Джильхрайста (синоним – **североамериканский бластомикоз**). Грибковое поражение, проявляющееся множественными аб-

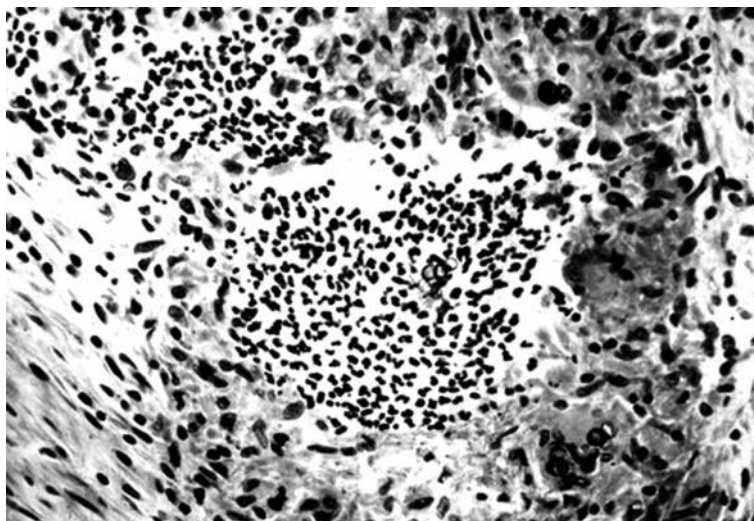


Рис. 5.11. Микроабсцесс-гранулёма в области бластомикотического поражения кожи при синдроме Джильхрайста. $\times 140$

Приведено по: www.rusmedserv.com/mycology/html/ris5_2701.jpg

сцессами и гранулёмами кожи (рис. 5.11), лёгких, печени, селезёнки, склонностью к образованию свищей. Воротами инфекции являются наружные покровы или дыхательные пути. Встречается в Северной Америке. Болеют мужчины.

Синдром Костманна. Наследственная болезнь, характеризующаяся торможением созревания нейтрофильных гранулоцитов на уровне промиелоцита, что приводит к почти полному их отсутствию в периферической крови. Проявляется рецидивирующими гнойничковыми поражениями кожи, подкожной клетчатки и слизистых оболочек. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан в 1964 г. шведским педиатром R. Kostmann.

Синдром Молларе (синонимы – **болезнь «кошачьих царапин»**, **доброкачественный вирусный лимфаденит**, **доброкачественный лимфоретикулёз**, **лихорадка от кошачьих царапин**, **гранулёма Молларе**, **фелиноз**). Инфекционная болезнь, вызываемая микроорганизмом из группы Chlamydiae, проникающим в организм человека через повреждённую кожу (царапины, укусы). Характеризуется образованием первичного аффекта в виде нагнаивающейся папулы и последующим развитием регионарного лимфаденита.

Описан в 1974 г. французским педиатром P. Mollaret.

Синдром Незелофа (синоним – **алимфоцитоз Незелофа**). Наследственно обусловленная недостаточность клеточных механизмов специфической защиты против инфекции. В патогенезе основную роль играет гипоплазия вилочковой железы, в которой, как показывает гистологическое исследование, отсутствуют лимфоидные клетки и тельца Гассала. В периферической крови значительно уменьшено количество лимфоцитов. Заболевание проявляется

в первые месяцы жизни упорным септическим процессом с септико-пиемическими очагами в лёгких, среднем ухе, толстой кишке, почках и мочевыводящих путях, а также в коже.

Описан врачом С. Nezelof.

Синдром Пирингера-Кухинки.

Подострый лимфаденит (обычно шейных лимфатических узлов) у лиц, страдающих рецидивирующей ангиной, ревматоидным артритом (рис. 5.12). Протекает без нагноения и лихорадки.

Описан в 1951 г. норвежским патологоанатомом А. Piringer-Kuchinka.

Синдром (болезнь) Посадаса–Вернике (синонимы – **кокцидиомикоз, лихорадка долины Сан Жоакин, кокцидиоз**). Заболевание вызывается грибом *Coccidioides immitis*. Встречается в северной Калифорнии, Аргентине. В тканях обнаруживают шаровидные тела – сферулы, содержащие споры. Инфекция проникает в организм через рот, повреждённую кожу. Переносчиками являются обычно мелкие грызуны, собаки, рогатый скот.

Болезнь развивается через 1–2 недели в форме катара, прогрессирует и даёт симптомокомплекс бронхопневмонии и плеврита. В коже образуются папулы и бугорки, которые подвергаются изъязвлению и некрозу. В лёгких формируются каверны (напоминающие туберкулёзные). Описаны поражения костей, лимфоузлов, пищевого канала. Патологоанатомическая картина сходна с актиномикозом. При исследовании гноя, пунктата или мокроты под микроскопом обнаруживают сферулы.

Клинические признаки: периодически возникающая колющая боль в зоне поражения, инфильтрат с плотной сине-багровой неподвижной кожей над ним. Достаточно часто развивается сепсис, при разрезе тканей в зоне очага выделяются некротические массы и тягучая жидкость жёлтого цвета. В костях процесс локализуется в губчатом веществе, при хронической форме он переходит на периост, суставы. Рентгенологическая картина напоминает остеомиелит (наблюдают небольшие секвестры, незначительный склероз и периостальную реакцию).

Впервые описан аргентинским протозоологом А. Posada (1870–1902) и аргентинским патологоанатомом R. J. Wernicke (1873–1909).



Рис. 5.12. Внешний вид пациента с синдромом Пирингера-Кухинки

Приведено по: http://www.100let.net/2n_gelezki_clip_image002.jpg

Синдром Пьюзи (синонимы – **целлюлит Пьюзи, абсцедирующий подрывающий фолликулит Гоффманна, перифолликулит головы**). Разновидность хронической глубокой пиодермии, при которой на коже головы (преимущественно на коже лица) появляются глубокие воспалительные узлы, сообщающиеся между собой фистулоподобными ходами и образующие в дальнейшем неровные келоидные рубцы.

Описан американским дерматологом W. A. Pusey (1865–1940) и немецким дерматологом E. Hoffmann (1868–1959).

Синдром Ротманна–Макай (синонимы – **спонтанный липогранулематоз, подкожный липогранулематоз, спонтанный паникулит, олеогранулёма**). В подкожной основе туловища и конечностей внезапно появляются и быстро развиваются резко ограниченные болезненные узлы, которые затем исчезают без рубца. Лихорадка отсутствует. Причины и механизмы их развития не известны.

Описан немецким врачом M. Rothmann (1868–1915) и венгерским хирургом E. Makai (1894–1943).

Синдром (болезнь) Содоку (синонимы – **болезнь крысиного укуса, Sodo-doku synrome**). Проявляется после укуса крыс и других грызунов. Возбудитель заболевания – спирохета (трепонема), которая находится в крови крыс и попадает к человеку при укусе крысой или животными, питающимися крысами (хорёк, куница, кошка, ласка).

Инкубационный период 1–3 недели, но может быть до 2 лет. Место укуса припухает, становится плотным и чувствительным на ощупь (возможен некроз тканей). Вскоре развиваются лимфангоит и лимфаденит, в течение 2–3 дней температура держится на отметке 38,5–41 °С, а затем резко падает, что сопровождается сильным потоотделением. Далее следует безлихорадочный период (2–3 дня), после чего лихорадка повторяется. В дальнейшем длительность периода высокой температуры становится короче и подъёмы её менее высокими. Лихорадка сопровождается ознобом, суставной и мышечной болью, иногда парезами, потерей аппетита. В крови – нейтрофильный лейкоцитоз, лимфопения.

Синдром (болезнь) Фурнье (синонимы – **спонтанная молниеносная гангрена, гангрена Фурнье, молниеносная или газовая гангрена мошонки**). Этиологически болезнь, обусловленная анаэробной инфекцией, бурно развивающейся на фоне нарушенного кровообращения мошонки (вследствие травмы или тромбоза сосудов) (рис. 5.13). Характеризуется острой болью в мошонке, отёком, некрозом мягких тканей (иногда до паховых складок) с обнажением или выпадением яичек. Отмечают обильное истечение гноя (иногда с пузырьками газа), вялые грануляции, гнойные затёки на промежности и бедрах. Яички полностью обнажаются и висят на неизменённых семенных канатиках. Для синдрома характерны выраженная тяжёлая интоксикация, явления сепсиса.

Описан в 1883 г. под названием «спонтанная молниеносная гангрена» французским дерматовенерологом J. A. Fournier (1832–1915).



Рис. 5.13. Гангрена Фурнье у молодого человека 28 лет после ножевого ранения в области корня полового члена
Наблюдение авторов

Синдром Ханта. Поражение коленчатого ганглия на ушной раковине вирусной герпетической (Зостер) инфекцией (рис. 5.14), вследствие чего появляются скопления везикул и развивается паралич лицевых мышц, сопровождающийся потерей вкусовой чувствительности в области передних двух третей языка. Прогноз зависит от начальной тяжести поражения, иногда может наступить глухота.

Синдром Хенда–Шюллера–Крисчена (синонимы – **гистиоцитоз X, липоидный гранулематоз, болезнь Крисчена–Шюллера, липогранулематоз**). Деструктивно-инфильтративное заболевание, при котором в костях, коже, печени и селезёнке формируются некротические (литические) агрегаты, состоящие из эозинофилов, плазматических клеток и вакуолизированных гистиоцитов. Данный синдром является частью генерализованного заболевания, известного как гистиоцитоз X (в который включают также болезнь Леттера–Сиве) или эозинофильная гранулёма костей. Болеют как взрослые, так и дети.

Заболевание начинается обычно с появления полипа в наружном слуховом проходе, затем проявляются дерматит с эрозиями и пустулами, экзофтальм, гепатоспленомегалия, лимфаденопатия (иногда с нагноением и образованием синуса), стоматит, тромбоцитопения и анемия. Лёгкие приобретают вид пчелиных сот. Нередки спонтанные переломы.



Рис. 5.14. Опоясывающий лишай с поражением коленчатого ганглия на ушной раковине (синдром Ханта)
Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

Заболевание можно выявить при сканировании костей меченым технецием-99. Ремиссии можно добиться, если при переломах отдать предпочтение хирургическому методу лечения, назначить пациенту радиолечение, кортикостероиды и цитостатики.

Описан американским педиатром А. Hand (1868–1949), австрийским невропатологом А. Schuller (1874–1958) и американским врачом Н. А. Christian (1876–1951).

Теория Конгейма П. Теория воспаления, согласно которой в основе воспалительного процесса лежит совокупность местных расстройств крово- и лимфообращения, нарушений проницаемости сосудов, явлений экссудации и миграции лейкоцитов.

Предложена немецким патологоанатомом J. F. Cohnheim (1839–1884).

Теория Мечникова (синоним – **теория воспаления Мечникова**). Теория воспаления, основанная на данных сравнительно-патологического изучения этого процесса и рассматривающая воспаление как защитно-приспособительную реакцию целостного организма, проявляющуюся в фагоцитарной активности лейкоцитов.

Предложена учёным И. И. Мечниковым (1845–1916).

Теория Самуэля (синоним – **теория воспаления Самуэля**). Теория воспаления, согласно которой ведущим механизмом развития воспалительного процесса являются нервно-трофические нарушения.

Предложена немецким патологоанатомом S. Samuel (1833–1899).

Триада Коха (синоним – **постулаты Коха**). Микроб признаётся возбудителем определённой болезни при наличии трёх условий: а) микроб-возбудитель должен обнаруживаться только при данной болезни, но не должен встречаться у здоровых людей или при других болезнях; б) микроб-возбудитель должен быть выделен из организма пациента в чистой культуре; в) введение чистой культуры микроба в чувствительный организм должно вызывать данную болезнь.

Описана немецким врачом R. Koch (1843–1910).

Факторы Менкина. Группа выделенных американским патологом V. Menkin из экссудата и воспалённой ткани веществ белковой природы, вызывающих при их введении в организм реакции, соответствующие определённым признакам воспаления (увеличение сосудистой проницаемости, лейкоцитоз, некроз и др.). Считается, что данные факторы принимают участие в развитии воспаления.

Феномен Хаты. Обострение проявлений инфекционного процесса под влиянием малой дозы противомикробного средства.

Описан японским бактериологом S. Nata (1872–1938).

Флегмона Дольбо (синоним – **комиссуральная флегмона большого пальца**). Гнойник располагается между короткой приводящей мышцей и коротким сгибателем большого пальца, с локтевой стороны он ограничен наружной межмышечной перегородкой. Клинически характеризуется припухлостью, гиперемией и болезненностью в первом межпальцевом промежутке.

Флегмона-затёк Войно-Ясенецкого. Гнойный затёк, распространяющийся по межтканевым пространствам преимущественно за счёт гнойно-некротического поражения их клетчатки.

Описана хирургом В. Ф. Войно-Ясенецким (1877–1961).

Флегмона пространства Пирогова–Парона. Флегмона клеточного пространства в нижней трети передней области предплечья, ограниченного спереди длинным сгибателем большого пальца и глубоким сгибателем пальцев, а сзади – квадратным пронатором и межкостной перепонкой.

Впервые описана известным итальянским хирургом XIX в. F. Parona и хирургом Н. И. Пироговым (1810–1881).

Флегмона Реклю (синоним – **деревянистая флегмона шеи**). Медленно развивающийся на боковой поверхности шеи деревянистой плотности инфильтрат. Протекает без повышения температуры, без особой боли и заметных общих проявлений. Краснота появляется только тогда, когда кожа срастается с воспалёнными подлежащими тканями. Абсцедирует крайне редко.

Описана французским хирургом P. Reclus (1847–1914).

Флегмона Шассеньяка. Деревянистой плотности флегмона позади угла нижней челюсти.

Описана французским хирургом Ch. M. E. Chassaignac (1805–1879).

Хейлит Бельца–Унны. Поверхностный гнойный glandулярный хейлит, характеризующийся воспалительной инфильтрацией тканей в окружности мелких слюнных желёз, образованием рецидивирующих эрозий и язв преимущественно с поражением нижней губы.

Описан немецким врачом E. Baelz (1848–1913) и немецким дерматологом P. G. Unna (1850–1929).

Эризипеллоид Розенбаха (синонимы – **ползущая эритема, свиная рожа, свиная краснуха**). Резко ограниченное покраснение и отёк кожи (чаще пальца), сопровождающиеся жжением. Вызывается *Bacillus rhusiopathia suis*. Напоминает рожистое воспаление.

Описан немецким врачом O. Rosenbach (1851–1907).

Эритема Гаммела. Параонкологический дерматоз в виде быстро распространяющейся по периферии мигрирующей эритемы на коже туловища.

Описана в 1962 г. американским врачом J. A. Gammel.

Язва Бурули. Медленно прогрессирующие безболезненные язвы на конечностях (рис. 5.15), вызываемые *Mycobacterium ulce-*



Рис. 5.15. Язва Бурули правой руки у жителя Африки

Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

rans (buruli). Болезнь распространена среди коренного населения Австралии и Африки. Возбудитель развивается только при температуре от 30 до 35 °С. Очевидно, именно поэтому поражаются наиболее холодные участки тела – разгибательные поверхности рук и ног. Сначала в месте внедрения возбудителя образуется узел диаметром 1–2 см, который затем быстро превращается в безболезненную язву. Последняя, разрастаясь, может захватывать обширную поверхность. В центре язвы развивается неказеозный некроз, а большинство возбудителей локализуется по краям. Регионарные лимфоузлы, как правило, не увеличены, общее состояние не нарушено.

5.2. Хирургические инфекции головы и шеи

Мастоидит Муре. Верхушечный мастоидит с распространением гнойного процесса по лимфатическим путям на глубокие шейные лимфатические узлы, позвоночник и окологлоточное пространство с возможным развитием тромбоза луковичи яремной вены, медиастинита или окологлоточного абсцесса.

Описан французским оториноларингологом J. P. Mouret (1865–1928).

Мастоидит Бецоляда. Форма верхушечно-шейного мастоидита, при котором происходит прорыв гноя под шейные мышцы через внутреннюю стенку верхушки сосцевидного отростка. Характеризуется болезненностью при движениях головы, вынужденным её положением, наличием припухлости на шее. До прорыва и формирования абсцесса Бецоляда может симулировать флегмону шеи или шейный лимфаденит.

Описан немецким оториноларингологом F. Bezold (1842–1908).

Мастоидит Орлеанского (синоним – **синдром Орлеанского**). Разновидность верхушечно-шейного мастоидита, при котором гной прорывается через наружную стенку сосцевидного отростка, вызывая инфильтрацию тканей в области верхушки отростка и в месте прикрепления к нему грудино-ключично-сосцевидной мышцы.

Описан врачом К. А. Орлеанским.

Симптом Миршана (синоним – **симптом Миршампа**). При паротите отмечается болезненное слюноотделение из поражённой слюнной железы после попадания на язык вкусового раздражителя.

Симптом Розера (синоним – **симптом Розера–Брауна**). Исчезновение пульсации твёрдой мозговой оболочки (определяют во время операции) при абсцессе или опухоли мозга.

Описан немецкими хирургами W. Roser (1817–1888) и H. F. W. Braun (1862–1934).

Синдром Бабинского–Вакеза. Один из вариантов течения позднего сифилиса, проявляющегося менингоэнцефалитом, аортитом, нарушением моторики зрачков и ослаблением ахилловых и коленных рефлексов.

Описан французским невропатологом J. F. F. Babinski (1857–1932) и французским врачом L. H. Vaquez (1860–1936).

5.3. Хирургические инфекции конечностей

Симптом Брикнера. Болезненность по внутренней поверхности плечевой кости (в подкрыльцовой области) указывает на торакобрахиальный или субакромиальный бурсит при условии исключения других причин (перелом, вывих, неврит, артрит).

Описан в 1928 г. американским врачом R. M. Brickner.

Симптом (проба) Мельникова II. Для контроля за скоростью развития отёка конечности при газовой гангрене накладывают шёлковую лигатуру на окружность конечности и наблюдают за быстротой и степенью врезания её в ткани.

Описан хирургом А. В. Мельниковым (1889–1958).

Синдром Остлера. Чрезмерный рост ногтя I пальца стопы. Ноготь деформируется, дистальный конец его врезается в подушечку пальца (вросший ноготь) (рис. 5.16).

Синдром Клаттона (синонимы – **суставы Клаттона, хронический доброкачественный гидрартроз**). Первично-синовиальная форма гуммозного сифилиса. Поражается обычно один сустав – коленный, реже – локтевой или голеностопный. В дальнейшем синовит может развиваться и в симметричном суставе. Начало острое или подострое, иногда провоцируется травмой. Сустав болезненный, припухший, суставная капсула неравномерно утолщается, кожа над ним бледная, растянутая («белая опухоль»). Почти всегда имеются другие признаки (например, признак врождённого сифилиса – триада Гетчинсона и др.). Отмечается пятнистый периостит большеберцовой кости. Синовиальная жидкость содержит большое количество полинуклеарных клеток. Реакция Вассермана может быть положительной.

Описан английским хирургом Н. Н. Glutton (1850–1909).



Рис. 5.16. Вросший ноготь (синдром Остлера)

Наблюдение авторов

5.4. Прочие заболевания, сопровождающиеся воспалительными изменениями тканей

Болезнь Бехчета (синонимы – **синдром Бехчета, большой афтоз Туре-на**). Хроническая болезнь предположительно вирусной этиологии, характеризующаяся афтозно-язвенными изменениями слизистой оболочки полости рта, половых органов, воспалительными поражениями глаз, рецидивирующим течением (рис. 5.17).

Описана турецким дерматологом Н. Behcet (1889–1948).

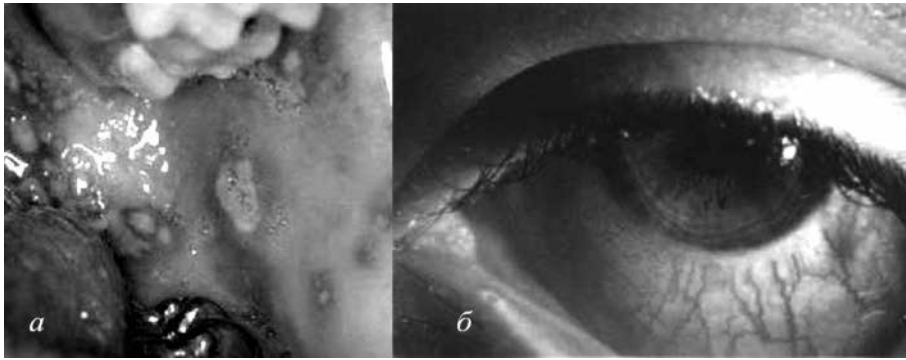


Рис. 5.17. Болезнь Бехчета: *а* – афтозно-язвенные изменения слизистой полости рта; *б* – выраженный конъюнктивит

Приведено по: <http://www.herpes.ru/her/pat/other/behcets/index.htm>, http://www.rmj.ru/articles_1757.htm

Опухоль Понсе–Дора (синонимы – **пиогенная гранулёма**, **гиперпластическая гемангиома**). Опухолевидное разрастание грануляционной ткани с расширенными сосудами воспалительной природы. Образование возникает на месте изъязвления кожи, губы или пальца, может быть на дёснах, в носу, в костных кистах. Опухоль нередко располагается на ножке и имеет вид гранулёмы (выявляется гистологически). Эпидермис покрывает только часть опухоли, поверхностный слой воспалён. В основании опухоли определяются 2–3 ветвящихся и анастомозирующих сосуда, образующих многочисленные сосудистые клубочки, с воспалительной инфильтрацией вокруг них. Со временем инфильтрация исчезает, а в строме между сосудами появляется большое количество коллагеновых волокон. Нередко служит основой для развития келоидного рубца.

Впервые описана французским хирургом А. Poncet (1849–1913).

Острый серозный менингит Армстронга (синонимы – **лимфоцитарный хориоменингит**, **доброкачественный менингит**, **острый лимфоцитарный менингит**). Инфекционная болезнь, вызываемая одноимённым вирусом рода аденовирусов, характеризующаяся развитием хориоменингита с доброкачественным течением и повышенным содержанием лимфоцитов в цереброспинальной жидкости.

Описан американским бактериологом Ch. J. Armstrong (1886–1958).

Симптом Или I. Приподнятая лобковая кость на стороне поражения при патологии крестцово-подвздошного сочленения (например, при сакроилеите). Выявляют рентгенографически.

Симптом Или II. Пациенту, лежащему на столе лицом вниз, сгибают ногу в колене таким образом, чтобы голень соприкоснулась с бедром. При этом таз приподнимается и отрывается от стола. Симптом характерен для поражения крестцово-подвздошного сочленения (сакроилеита).

Синдром Аргайлла Робертсона (синонимы – **синдром Арджила Робертсона, рефлекторная неподвижность зрачков**). Отсутствие прямой и содружественной реакции зрачков на свет при сохранности реакций на конвергенцию и аккомодацию, сочетающееся с сужением и неравномерностью зрачков. Характерен для сифилиса нервной системы.

Описан шотландским врачом D. Argyll Robertson (1837–1909).

Синдром Армдора. Заболевание инфекционной природы с не выясненной до конца этиологией. После инкубационного периода (3–10 дней) отмечаются признаки респираторного заболевания с присоединением дисфагии, тошноты, боли в мышцах грудной клетки и эпигастральной области живота, увеличения печени, селезёнки и лимфаденопатии. Часто наблюдаются рецидивы заболевания, характеризующиеся затяжным течением.

Синдром Асбо-Хансена. Болезнь новорождённых, характеризующаяся линейно располагающимися пятнисто-везикулёзными и пустулёзными высыпаниями (нередко осложняющимися пиодермией), на месте которых остаются гиперкератотические наслоения и пигментации. Наблюдается только у девочек.

Описан в 1958 г. американским дерматологом G. Asboe-Hansen.

Синдром Байуотерса (синонимы – **синдром Пирогова–Кеню–Байуотерса, травматический токсикоз, краш-синдром, синдром длительного раздавливания, миоренальный синдром, синдром раздавливания, синдром размозжения, травматическое сжатие**). Эндотоксикоз, вызванный продуктами распада и нарушенного обмена сдавленных или размозжённых мягких тканей (чаще нижних конечностей). Приводит к поражению почек с развитием острой почечной недостаточности (рис. 5.18).

Впервые обширные повреждения мягких тканей описал Н. И. Пирогов в 1864 г. в книге «Начала военно-полевой хирургии». Он выделил следующие их особенности: «...травматические кровоизлияния и подтёки-напряжение тканей, местная окоченелость, сдавление или прижатие тканей». Аналогичные изменения описал после землетрясения в Мексике в 1908 г. С. Kalmers. В 1916 г. французский хирург Е. А. V. A. Quenu (1852–1933) наблюдал развитие подобного синдрома у раненого после снятия жгутов, на-

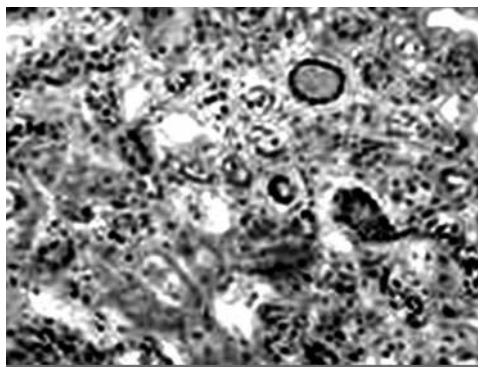


Рис. 5.18. Гистологический препарат почки погибшего от острой почечной недостаточности при синдроме длительного сдавления. (Картина пигментного нефроза: неравномерное и слабое кровенаполнение сосудов стромы, капилляров клубочков, гиалиноз единичных клубочков, в просвете капсул многих клубочков гомогенные эозинофильные массы; извитые канальцы многих клубочков расширены, в просветах зернистый детрит; эпителий с набухшей, слабо зернистой цитоплазмой; в просветах многих прямых канальцев слабо зернистые и гомогенные массы с буроватым окрашиванием; очагово-диффузная инфильтрация стромы лейкоцитами, наличие скоплений лейкоцитов в просветах отдельных канальцев). Окраска гематоксилином и эозином. ×40



Рис. 5.19. Кожные проявления гранулематоза Вегенера
Приведено по: <http://www.hdcn.com/symp/lund/jtimg26.jpg>

ложенных на оба бедра при разmozжении конечностей, что позволило ему выдвинуть теорию токсемии (теория патогенеза травматического шока). Заболевание получило известность и теоретическое обоснование патогенеза в 1947 г. благодаря работам английского врача E. G. L. Wywaters.

Синдром Вегенера (синонимы – **гранулематоз Вегенера, риногенный гранулематоз, респираторно-рeнальная форма узелкового периартериита**). Хронический неспецифический воспалительный процесс, сопровождающийся образованием некротических гранулём (рис. 5.19). Проявления его связаны с некротическим гранулематозным воспалением кровеносных сосудов. Заболевание относят к группе аутоаллергических болезней.

Развивающееся воспаление слизистой оболочки носа и околоносовых пазух, как правило, носит язвенно-некротический характер (с поражением слизистой оболочки глотки, гортани, деструкцией костной и хрящевой ткани; в дальнейшем развиваются бронхит, трахеит и бронхопневмония). По истечении нескольких недель (а иногда месяцев и даже лет) наступает генерализация гранулематозных и сосудистых изменений с вовлечением в процесс внутренних органов, кожи, аппарата опоры и движения, мышц и нервной системы.

Клиника зависит от степени выраженности процесса – возможны очаговая пневмония с абсцедированием, кровохарканьем и даже смертельным лёгочным кровотечением; сухой или выпотной плеврит, протеинурия и гематурия, азотемия с уремией (в финале болезни). Развиваются моно- и полиартриты, невриты, появляется геморрагическая сыпь, увеличиваются печень и селезёнка. В крови нарастает анемия, СОЭ увеличена. Пациенты погибают чаще всего от уремии, кровотечения, реже – от сепсиса.

Описан в 1940 г. немецким патологоанатомом F. Wegener.

Хроническая мигрирующая эритема Липшютца (синоним – **мигрирующая эритема Липшютца**). Инфекционный дерматоз неясной этиологии, характеризующийся возникновением на месте укуса клещом *Ixodes ricinus* кольцевидной эритемы, которая быстро увеличивается в диаметре и бледнеет в центральной части.

Описана австрийским дерматологом B. Lipschutz (1878–1931).

ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЕ И СПЕЦИФИЧЕСКИЕ ФОРМЫ ХИРУРГИЧЕСКОЙ ИНФЕКЦИИ. ПАРАЗИТАРНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

«Сделать какое-то явление видимым означает в огромной степени расширить нашу способность понять его».

J. Bernal (1964)

6.1. Сепсис и его проявления

Болезнь Банга (синонимы – **бруцеллёз**, **болезнь Брюса**, **гибралтарская лихорадка**, **мальтийская лихорадка**, **средиземноморская лихорадка**, **ундулирующая лихорадка**, **мелитококкоз**, **мелитококция**). Инфекционная болезнь из группы бактериальных зоонозов вызывается 4 видами микроорганизмов рода *Brucella* (наиболее частой причиной болезни является *Brucella melitensis*, которая подразделяется на три биотипа) и передаётся от больных животных (овец, коз, коров, свиней, реже – собак) человеку алиментарным или контактным путём (рис. 6.1). Болезнь протекает обычно по типу хронического сепсиса с полиморфной клинической картиной, рецидивами и обострениями. Инкубационный период при остром начале бруцеллёза может продолжаться около 3 недель, однако если бруцеллёз начинается как первично-латентный, а затем переходит в клинически выраженную форму, то инкубация может длиться несколько месяцев.

Выделяют 4 фазы патологического процесса: компенсированную инфекцию (первично-латентная), острый сепсис без местных поражений (декомпенсация), подострое или хроническое рецидивирующее заболевание с образованием местных поражений (декомпенсация или субкомпенсация), восстановление компенсации с остаточными явлениями или без них. С этими фазами тесно связаны и 5 клинических форм бруцеллёза: первично-латентная, остросептическая, первично-хроническая метастатическая, вторично-хроническая метастатическая, вторично-латентная. В качестве отдельного варианта выделена септико-метастатическая форма (случаи, когда на фоне остросептической формы появляются отдельные очаговые изменения).

Первично-латентная форма бруцеллёза характеризуется состоянием практического



Рис. 6.1. Бруцеллёз кожи

Приведено по: <http://www.medkurs.ru/encyclopedia/B/section1749/8958.html>



Рис. 6.2. Поражение мошонки и яичек при болезни Банга (бруцеллёзе)
Приведено по: <http://www.medscape.com/content/2002/00/44/12/441224/art-iim441224.fig.jpg>

здоровья с отдельными микросимптомами – увеличением периферических лимфоузлов, субфебрилитетом, повышенной потливостью при физическом напряжении (при ослаблении защитных сил организма она может перейти или в остросептическую, или в первично-хроническую метастатическую форму).

Остросептическая форма характеризуется высокой лихорадкой (39–40 °С и выше) в течение 3–4 недель (без антибиотикотерапии), генерализованной лимфаденопатией, лейкопенией, но достаточно хорошим общим самочувствием пациента и самовыздоровлением.

Хронические формы бруцеллёза развиваются либо сразу, либо спустя какое-то время после остросептической формы и проявляются генерализованной лимфаденопатией, гепатоспленомегалией, синдромом общей интоксикации (субфебрильная температура, слабость, повышенная раздражительность, плохой сон, нарушение аппетита, снижение работоспособности), на фоне которых выявляется ряд

органных поражений – опорно-двигательного аппарата (артралгии, миалгии, артриты крупных суставов, полиартриты с периартритами, параартритами, бурситами, спондилитами, сакроилеитами), лёгких (пневмонии), нервной системы (невриты, полиневриты, ридикулиты, реже – миелиты, менингиты, энцефалиты, менингоэнцефалиты), половой системы (орхиты, эпидидимиты, сальпингиты, снижение половой функции) (рис. 6.2) и глаз (ириты, хориоретиниты, увеиты, кератиты, атрофия зрительного нерва и др.).

При распознавании болезни учитывают эпидемиологические предпосылки. Для диагностики бруцеллёза используют серологические пробы (реакции Райта, Хеддльсона и др.), аллергологическую пробу Бюрне. При своевременной диагностике и адекватном лечении прогноз благоприятный.

Описана датским врачом В. Л. Ф. Банг (1848–1932).

Болезнь Буля. Форма сепсиса новорождённых, характеризующаяся желтухой и кровоизлияниями в кожу, слизистые оболочки и внутренние органы.

Впервые описана немецким патологоанатомом Л. Бухль (1816–1880).

Болезнь Стентона (синонимы – **мелиоидоз, пневмоэнтерит, псевдохолера, септицемия морфинистов, болезнь Флетчера**). Инфекционная болезнь из группы бактериальных зоонозов, вызываемая *Pseudomonas pseudomallei*, эндемичная для некоторых районов тропической зоны (главным образом Юго-Восточной Азии и Северной Австралии). У человека про-

текает по типу септицемии с образованием абсцедирующих гранулём в различных органах.

Описана английским врачом Th. A. Stanton (1875–1930).

Гранулёма Банга (синоним – **бруцеллёзная гранулёма**). Гранулёма, образующаяся при бруцеллёзе (главным образом в лимфатических узлах) и состоящая из эпителиоидных, гигантских и плазматических клеток (рис. 6.3).

Описана датским врачом B. L. F. Bang (1848–1932).

Сепсис Пирогова–Пастера–Листера (синоним – **токсико-резорбтивная лихорадка**). Лихорадка, обусловленная всасыванием токсических продуктов из очага гнойного воспаления.

Описан хирургом Н. И. Пироговым (1810–1881), французскими микробиологами L. Pasteur (1822–1895) и J. Lister (1827–1912).

Синдром Вискотта–Олдрича. Септическое заболевание неясной этиологии у новорождённых, проявляющееся меленой, экземой, повышенной восприимчивостью к инфекции и тромбоцитопенией.

Описан в 1948 г. немецким педиатром A. Wiskott и американским педиатром R. Aldrich.

Синдром Гейтца–Бойе. Эндогенный сепсис, обусловленный кишечной палочкой, которая, попадая в почки гематогенным путём, вызывает нисходящее воспаление мочевыводящих путей.

Синдром Уотерхауза–Фридериксена (синоним – **кровоизлияния в надпочечники**). Недостаточность периферического кровообращения у пациентов с тяжёлым сепсисом или септическим шоком, приводящая к развитию кровоизлияний в надпочечники и к надпочечниковой недостаточности (рис. 6.4). Массивные кровоизлияния в надпочечники сопровождаются тром-

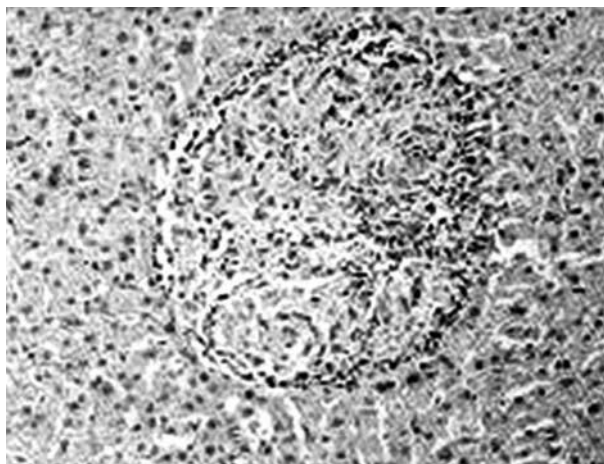


Рис. 6.3. Гистологическая структура гранулёмы Банга (окраска гематоксилином и эозином).
×320

Приведено по: <http://www.pitbullregistry.com/images/Brucellosis.jpg>

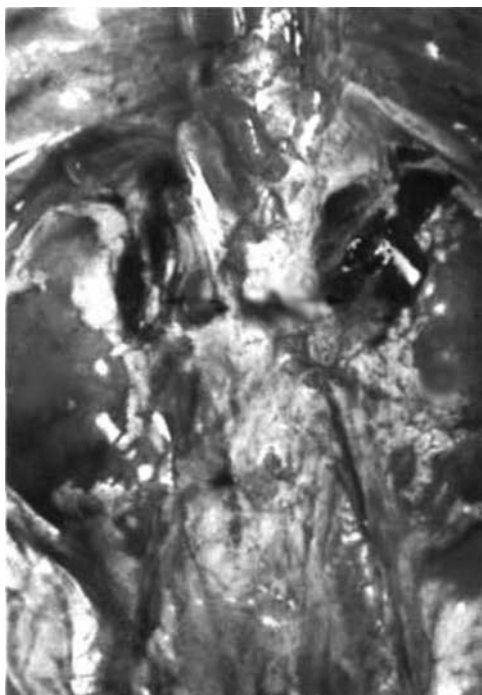


Рис. 6.4. Кровоизлияния в надпочечники с развитием надпочечниковой недостаточности при тяжёлом сепсисе (синдром Уотерхауза–Фридериксена)

Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

бозом надпочечниковых вен. Иногда наблюдаются кровоизлияния и в другие органы.

Описан в 1926 г. английским врачом R. Waterhouse и датским педиатром С. Friderichsen.

Фактор Дюрана-Рейнальса (синонимы – **фактор распространения, фактор Рейнальса, спридинг-фактор, фактор генерализации инфекции**). Комплекс ферментов, повышающих проницаемость соединительной ткани и тем самым ускоряющих распространение и переход в лимфатические и кровеносные капилляры находящихся в ней веществ и клеток. Некоторые факторы распространения синтезируются патогенными микроорганизмами и способствуют их миграции из первичного очага. Фактор находится в патогенетической цепи развития сепсиса.

Описан испанским бактериологом F. Duran-Reynals (1899–1958).

6.2. Паразитарные заболевания

Болезнь Виноградова. Разновидность описторхоза, вызываемая трематодой *Opisthorchis felineus* (плоским червём из класса сосальщиков *Trematoda*), которая имеет ланцетовидную форму (размеры тела – 8–13 мм) (рис. 6.5). Органами прикрепления в организме хозяина служат мускульные присоски на передней и брюшной стороне тела. Полный цикл развития проходит с участием двух промежуточных хозяев (моллюски и карповые рыбы) и одного окончательного (человек или плотоядные животные). Живёт у человека около 20 лет. Кошачья (сибирская) двуустка паразитирует в желчных протоках печени, желчном пузыре, протоках поджелудочной железы человека и хищных млекопитающих. *O. felineus* травмируют слизистые оболочки панкреатических и желчных протоков, создают препятствия оттоку желчи, способствуют развитию кистозных расширений и новообразований печени, а кроме того, оказывают токсическое и нервно-рефлекторное воздействие. Выявлена связь описторхоза с возникновением опухолей гепатобилиарной (печёночной) системы. Международным агентством по исследованию рака возбудитель описторхоза у человека отнесён к канцерогенам первой группы. Заражение (инвазия) чело-



Рис. 6.5. Кошачья двуустка *Opisthorchis felineus* (а – схема строения мариты; б – марита, $\times 20$; в – схема строения яйца; з – яйцо, $\times 40$)

Приведено по: http://biology.bsmu.by/files/biology_pdf/parasit/opistorch.pdf

века происходит при употреблении в пищу сырой (строганина), недостаточно прожаренной и слабо просоленной рыбы с метацеркариями (личинками) гельминтов.

Инкубационный период длится около 2 недель. Описторхоз может протекать бессимптомно (что мешает адекватно и своевременно поставить диагноз). В раннем периоде заболевания могут быть повышение температуры, боль в мышцах и суставах, рвота, понос, болезненность и увеличение печени (реже – селезёнки), аллергические высыпания на коже, лейкоцитоз и высокая эозинофилия. В хронической стадии наиболее часты жалобы на боль в подложечной области, правом подреберье, отдающую в спину и левое подреберье. Часто наблюдаются головокружения, различные диспепсические явления. Отмечаются увеличение печени, изредка – иктеричность склер, увеличение желчного пузыря. Наиболее часто развиваются ангиохолит, холецистит, гастродуоденит, энтероколит, хронический гепатит и панкреатит, анемии, в отдельных случаях возникает цирроз печени. Описторхоз способствует проникновению вирусной и бактериальной инфекции в билиарную (печёночную) систему, возникновению восходящего гепатита, камней в желчевыводящих протоках и протоках поджелудочной железы.

Диагностика описторхоза возможна только с использованием комплекса различных методов и установлением факта употребления в пищу потенциально заражённой рыбы. Окончательный диагноз может быть установлен с помощью паразитологических методов исследования, но их эффективность напрямую зависит от яйцепродукции гельминта на момент исследования (поэтому иногда необходимо многократное исследование образцов кала или желчи на наличие яиц описторхисов). Дополнением к прямым паразитологическим ме-



Рис. 6.6. *Trypanosoma cruzi* среди элементов крови (данные электронной микроскопии)

тодам являются иммунологические тесты (ИФА), выявляющие в сыворотках крови антитела, специфичные к антигенам описторхисов.

Описана патологоанатомом К. Н. Виноградовым (1847–1906).

Болезнь Шагаса (синоним – **американский трипаносомоз**). Эндемичный для Центральной Америки трипаносомоз, вызываемый *Trypanosoma cruzi* (рис. 6.6). Источники возбудителя – броненосцы и другие дикие животные, в населенных пунктах – домашние животные и грызуны, а также инфицированный человек. Переносчиком болезни служат летающие клопы рода *Triatoma*. Паразит проникает в организм человека вслед за кровососанием инфицированным клопом в результате попадания трипаносом с фекалиями переносчика в ранку от укуса или на слизистую оболочку глаза. Нередки заражения при гемотрансфузиях. Инкубационный период длится 7–14 дней. В месте внедрения возбудителя об-

разуется первичный аффект в виде плотного тёмно-красного инфильтрата, сопровождаемый лимфангиитом и местным лимфаденитом. На 5–6-й неделе процесс генерализуется, и в этот период решающее значение приобретает поражение ганглиозных клеток вегетативной нервной системы нейротоксинами (рис. 6.7).

Различают острую и хроническую стадии болезни. В острой стадии (в основном у детей) развивается лихорадка, поражаются сердце (тахикардия, аритмия), центральная нервная система, желудочно-кишечный тракт и органы дыхания. Внезапная смерть чаще всего является следствием миокардита. В хронической стадии болезни отмечают недостаточность щитовидной железы, сердечную недостаточность, неврологические расстройства и расширение полых органов (пищевода, кишечника, мочеточников и др.) с нарушением их функции. Нередко американский трипаносомоз протекает бессимптомно.

Диагноз устанавливают на основании клинической картины, данных эпидемиологического анамнеза, результатов лабораторных исследований. В острой стадии болезнь диагностируют после обнаружения трипаносом в первичных очагах поражения, а затем в периферической крови, цереброспинальной жидкости и пунктате лимфатических узлов. Применяют также серологические реакции. В хронической стадии паразиты у пациента не обнаруживаются, и диагноз подтверждают методом ксенодиагностики (кормление на пациенте триатомовых клопов и исследование их через 5–15 дней на наличие трипаносом).

Описана бразильским врачом С. Chagas (1879–1934).

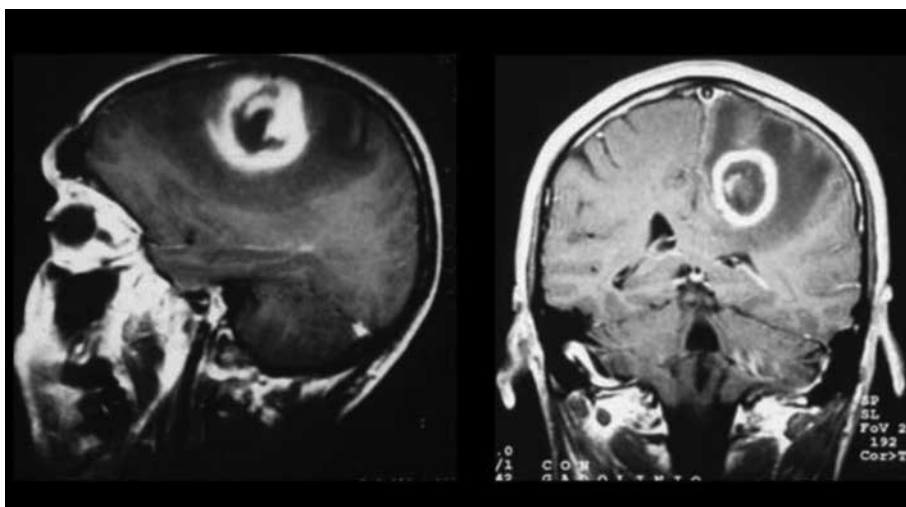


Рис. 6.7. Магнитно-резонансная томограмма черепа пациента с трипоносомозом, клинически проявившимся гемипарезом (наличие у пациента инвазии *Trypanosoma cruzi* установлено методами серологической (HIV-положительная реакция) и морфологической диагностики)

Приведено по: <http://www.aids-images.ch/slides/1777,700,600,0,0.jpg>

Метод Столла. Метод количественного определения интенсивности инвазии гельминтов путём подсчёта яиц гельминтов при микроскопии взвеси пробы кала с последующим пересчётом на единицу его веса или объёма.

Описан в 1932 г. американским паразитологом N. R. Stoll.

Метод Харады–Мори. Метод диагностики анкилостомидозов, основанный на выявлении личинок анкилостомид путём микроскопии осадка из пробирки с 3 мл воды, в которую была погружена полоска фильтровальной бумаги, покрытая калом пациента.

Описан в 1978 г. японскими паразитологами-гельминтологами Y. Harada и O. Mori.

Симптом Астрова II. При эхинококкозе (размером не менее 10 см в диаметре) левого лёгкого появляется пульсация на грудной стенке соответственно месту соприкосновения с кистой. Тут же выслушиваются сердечные тоны, связанные с передачей их через эхинококковую кисту.

Симптом Бело–Петенила. Наличие светлой полосы по контуру рент-



Рис. 6.8. Эхинококкоз левого лёгкого при симптоме Бело–Петенила (данные рентгенографии грудной клетки)

Наблюдение авторов

геновской тени в лёгком при эхинококкозе (рис. 6.8) вследствие проникновения воздуха между фиброзной и хитиновой оболочками паразитарной кисты.

Симптом Блатина. Определяемое на ощупь дрожание (вибрирующего характера), возникающее при перкуссии над большим эхинококковым внутрибрюшным пузырьём (бывает только при однополостной кисте).

Описан врачом А. Blatin.

Симптом Гриансона–Пиори. Симптом дрожания гидатид над прощупываемой опухолью. Дрожание может отсутствовать при обызвествлении капсулы эхинококка.

Симптом Леннгоффа. Втяжение под правой рёберной дугой во время глубокого вдоха при эхинококкозе печени.

Описан врачом G. Lennhoff.

Симптом Любимова. «Железная плотность» прощупываемых в печени образований при альвеолярном эхинококкозе (рис. 6.9).

Симптом Неменова–Эскудеро (синоним – **симптом «дышащей тени»**). При эхинококкозе лёгкого отмечается изменение округлой формы кисты лёгкого на овальную при глубоком вдохе или выдохе.

Симптом Одьене–Лиана. Перкуторный звук, напоминающий эхо, определяемый над областью эхинококковой кисты лёгкого.

Симптом Ровиги. При перкуссии или поверхностной пальпации эхинококковой кисты печени определяются волны флюктуации.

Описан итальянским врачом А. Rovighi (1856–1919).

Симптом Сантони. Короткий жужжащий шум, выслушиваемый рядом с кистой при её перкуссии. Если киста эхинококковая – симптом отрицателен.

Описан итальянским врачом R. Santoni.

Симптом (признак) Уинтерботтома. Увеличение лимфатических узлов в латеральной области шеи при африканском трипаномозе.

Описан американским врачом Th. M. Winterbottom (1764–1859).

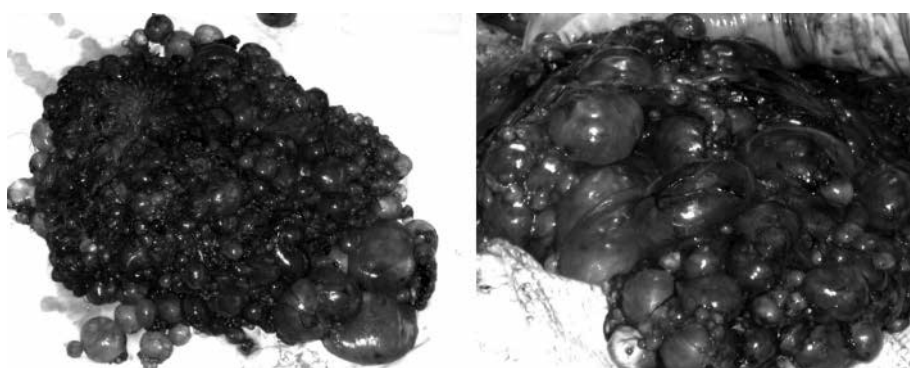


Рис. 6.9. Множественные эхинококковые кисты, удалённые из брюшной полости после прорыва эхинококкоза печени

Наблюдение авторов

Синдром Стюарта–Зельцера–Апта. Симптомокомплекс, наблюдаемый у пациентов с глистной инвазией. Выявляются гиперлейкоцитоз, эозинофилия, гиперглобулинемия, гепато- и спленомегалия. Обнаруживаются инфильтраты в лёгких.

Описан в 1933–1949 гг. американскими врачами S. G. Stewart, W. W. Zuelzer и L. Apt.

Синдром Широкогогорова (синоним – **гепатолиеномедуллярный синдром**). Увеличение веса и объёма селезёнки и печени, сопровождаемое миелодисплазией метаплазией костного мозга, при трёхдневной малярии.

Описан патологоанатомом И. И. Широкогоровым (1869–1946).

Трипаносомоз (от греч. *trypanon* – бурав, *soma* – тело). Тропическое трансмиссивное заболевание, вызываемое простейшими класса жгутиковых семейства Trypanosomatidae, паразитирующими в организме человека и многих позвоночных животных. Распространено в Южной и Восточной Африке и в Латинской Америке. Различают трипаносомоз африканский (**сонная болезнь, morbus dormitivus, sleeping sickness**) и американский (**болезнь Шагаса, morbus Shagasy**).

Трипаносомы в организме животных и человека имеют типичную удлинённую форму с ундулирующей мембраной по периметру тела, переходящей в жгутик в каудальном конце. В процессе размножения в организме насекомых-переносчиков образуются атипичные криптидиальные и метациклические формы трипаносом. При окраске по Романовскому–Гимзе ядро, жгутик и митохондриальный аппарат розового цвета, а протоплазма – голубого. Африканский трипаносомоз вызывают *Tr. gambiense* и *Tr. rhodesiense*, американский – *Tr. cruzi*. Морфологические различия возбудителей несущественны.

Резервуар инфекции – человек, дикие и домашние животные (антилопы, мелкий рогатый скот, броненосцы, лисы, грызуны, собаки, кошки). Переносчиками являются кровососущая муха цеце (*Glossina palparis, morsitans*) при африканском трипаносомозе и клопы семейства Rediidae при американском трипаносомозе. Заражение происходит при укусах этих насекомых или при попадании экскрементов насекомых на скарифицированные участки кожи. Возможно заражение алиментарным путём, при гемотрансфузиях и трансплантационно. Описаны случаи лабораторного заражения, связанные с нарушением правил работы с инфицированным материалом.

На месте внедрения образуется инфильтрат с деструкцией клеток. В последующем происходит распространение трипаносом по лимфатическим сосудам в регионарные лимфатические узлы. Спустя 3–4 недели возбудитель попадает в кровь, а затем во внутренние органы, ликвор, головной мозг. Очаги размножения трипаносом характеризуются местной лейкоцитарной инфильтрацией. Трипаносомы обладают способностью активизировать эозинофилы, вызывая дегрануляцию этих клеток. Выделяющиеся при этом вещества повреждают клетки окружающих тканей, вплоть до развития некроза.

В зависимости от локализации некротических очагов наблюдается поражение миокарда, серозных оболочек, вещества мозга с соответствующей клинической симптоматикой. Заболевание имеет тенденцию к прогрессирующему течению. Инкубационный период составляет 2–3 недели при африканском и 1–2 недели при американском трипаносомозе. В месте инвазии возбудителя образуется «первичный аффект» в виде узелка тёмно-красного цвета диаметром до 2 см с инфильтрированным основанием. Спустя 5–7 дней узелок исчезает, оставляя после себя пигментацию кожи и иногда рубец.

Первый период заболевания (до года) соответствует генерализации инфекции и диссеминации возбудителя. Довольно часто обнаруживаются кожные поражения. Типичны кольцевидная эритема, бляшки с отёчностью кожи вокруг них, локализующиеся обычно на туловище, реже – на конечностях. Они эволюционируют в течение нескольких недель, достигая диаметра 5 см и более, и исчезают бесследно спустя 1–3 мес. Иногда возникает обильная зудящая папулёзная или точечная сыпь. Наблюдается катаральный и геморрагический конъюнктивит. При американском трипаносомозе нередко возникает односторонний конъюнктивит с отёчностью век (**симптом Романа**) (рис. 6.10). Сначала увеличиваются регионарные лимфоузлы, а затем различные группы лимфоузлов, после чего развивается генерализованная лимфаденопатия. Одновременно с кожными поражениями возникает высокая лихорадка неправильного типа с выраженной общей интоксикацией, иногда отмечаются гиперестезии и бессонница. Лихорадочный период длится от недели до нескольких месяцев. Со стороны сердечно-сосудистой системы характерны тахикардия, расширение границ сердца, аритмии, уменьшение сердечного выброса. Нередко явления миокардита клинически выражены слабо, однако при небольшой физической нагрузке может развиваться острая сердечная недостаточность с последующим летальным исходом. С первых дней болезни выявляется увеличение селезёнки и печени.

Второй период заболевания (собственно сонная болезнь) характеризуется



Рис. 6.10. Внешний вид пациентки с трипаносомозом (симптом Романа)

Приведено по: [www.thinkbigg.org/wp-content/uploads /img3.jpg](http://www.thinkbigg.org/wp-content/uploads/img3.jpg)

проникновением возбудителя через гематоэнцефалический барьер с поражением вещества мозга. Первыми признаками поражения нервной системы считаются прогрессирующая слабость, апатия, заторможенность, сонливость днём и бессонница ночью. Постепенно развиваются летаргическое состояние и кома. Признаки очагового поражения нервной системы выражены незначительно и характеризуются спонтанным тремором конечностей и парезами мышц. Длительность этого периода обычно от 3 до 12 мес. В этой

стадии самопроизвольного выздоровления не происходит. При американском трипаномозе в большей степени вовлекается в процесс периферическая нервная система, характерно поражение нервного сплетения Ауэрбаха с паралитическим нарушением перистальтики и патологическим расширением различных отделов желудочно-кишечного тракта. Тяжёлыми осложнениями являются менингоэнцефалит и миокардит в разгаре заболевания, чаще всего приводящие к летальному исходу. Причиной смерти являются также обычные инфекционные заболевания (дизентерия, гепатиты и др.), присоединение которых всегда ухудшает прогноз. При американском трипаномозе в поздних стадиях развивается патологическое расширение тонкой и толстой кишок (мегаколон), требующее хирургического лечения.

Название предложено английским бактериологом, паразитологом и эпидемиологом Bruse David (1855–1931).

6.3. Дифференциальная диагностика гнойно-воспалительных заболеваний

Болезнь Дюринга (синонимы – **полиморфный болезненный дерматит Брока, герпетиформный дерматит, полиморфный дерматит, пруригинозная пузырьчатка**). Хронический дерматоз неясной этиологии, характеризующийся приступообразным возникновением на коже туловища и конечностей зудящей полиморфной сыпи в виде папул, волдырей, пузырьков, группирующихся в кольца, полукольца и гирлянды.

Описана американским дерматологом L. A. Duhring (1845–1913).

Болезнь Шамберга (синоним – **сетчатый прогрессирующий гемосидероз кожи**). Дерматоз неясной этиологии из группы гемосидерозов, характеризующийся постепенным возникновением многочисленных симметричных красных пятен и телеангиэктазий на голенях, иногда на бёдрах, ягодицах и пояснице, еще реже на верхних конечностях и лице.

Описана американским дерматологом J. F. Schamberg (1870–1934).

Симптом Крювелье II. Ощущение дрожания жидкости, выявляемое при пальпации выпячивания в правой паховой области и одновременном покашливании. Отмечается при варикозном расширении большой подкожной вены в области её впадения в бедренную вену. Дрожание не определяется в случае бедренного лимфаденита.

Описан французским патологоанатомом J. Gruveilhier (1791–1874).

6.4. Специфическая инфекция

Болезнь Парро (синонимы – **болезнь Вегнера, псевдопаралич Парро, сифилитический псевдопаралич**). Проявление врождённого сифилиса у детей первых месяцев жизни в виде отсутствия активных движений в конечностях и болезненности при пассивных движениях, обусловленных образова-



Рис. 6.11. Головной столбняк Бруннера (слева) и возбудитель заболевания *Cl. tetani* (справа)
Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

ем гумм в эпиметафизах длинных трубчатых костей и склонностью последних к переломам.

Описана французским врачом J. M. J. Parrot (1829–1883).

Головной столбняк Бруннера. Клиническая форма столбняка, характеризующаяся преимущественно судорогами мышц лица и шеи, спазмами глотательной мускулатуры, мышц голосовой щели, диафрагмы и межрёберных мышц (рис. 6.11).

Описан в 1869 г. немецким врачом С. Brunner.

Закон Корнета. Представление, согласно которому морфологические изменения при туберкулёзе наиболее выражены в лимфатических узлах вблизи места внедрения возбудителя в организм (регионарных лимфоузлах).

Сформулирован немецким бактериологом С. Cornet (1858–1915).

Зубы Гетчинсона. Верхние центральные резцы имеют изменённый вид

по сравнению с другими зубами (отверткообразная форма коронки, полулунная выемка на режущем крае и уменьшенные длина и ширина резцов) при врождённом сифилисе (рис. 6.12).

Описаны врачом J. Hutchinson.

Зубы Фурнье. Укороченные коронки первых больших коренных зубов и гипоплазия эмали на их жевательной поверхности при врождённом сифилисе.

Описаны французским дерматовенерологом J. A. Fournier (1832–1915).

Признак Гризолля. Определяемое на ощупь очаговое уплотнение в коже в начальной фазе развития оспен-



Рис. 6.12. Зубы Гетчинсона при врождённом сифилисе

Приведено по: http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/9/96/Hutchinson_teeth_congenital_syphilis_PHIL_2385.rsh.jpg

ной папулы является вспомогательным дифференциально-диагностическим признаком при натуральной оспе.

Описан французским врачом А. Grisolles (1811–1869).

Проба Бюрне. Метод диагностики бруцеллёза, представляющий собой кожную аллергическую пробу с бруцеллином.

Предложена французским микробиологом Е. Burnet (1873–1960).

Проба Манту. Аллергическая проба для диагностики туберкулёза с помощью оценки реакции на внутрикожное введение туберкулина (рис. 6.13).

Предложена французским врачом Ch. Mantoux (1877–1947).

Проба Моро. Аллергическая кожная проба с туберкулином, проводимая путём втирания в кожу груди и живота мази, состоящей из равных частей туберкулина Коха и безводного ланолина.

Предложена врачом Е. Мого.

Проба (реакция) Михайлова. Метод диагностики ряда инфекционных болезней (туберкулёза, актиномикоза и др.) и эхинококкоза, основанный на увеличении количества эозинофильных гранулоцитов в периферической крови после введения пациенту небольшой дозы специфического аллергена.

Предложена в 1939 г. фтизиатром Ф. А. Михайловым.

Проба Пирке. Аллергическая проба для диагностики туберкулёза, проводимая путём нанесения туберкулина на скарифицированный участок кожи предплечья с последующей оценкой характера местной реакции.

Предложена австрийским педиатром С. Р. Pirquet (1874–1929).

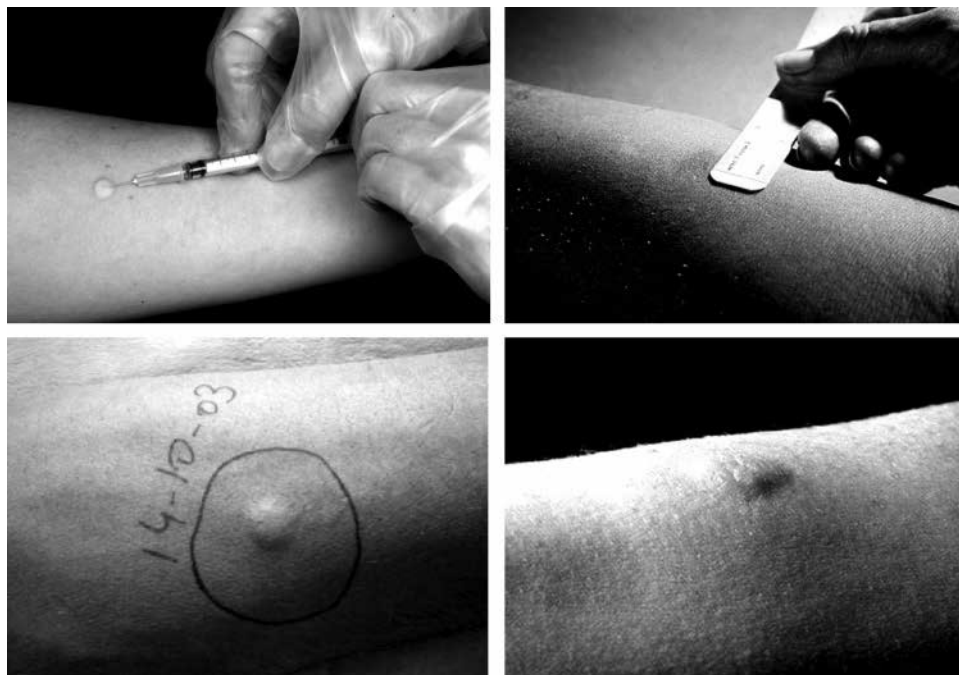


Рис. 6.13. Этапы проведения и оценки пробы Манту

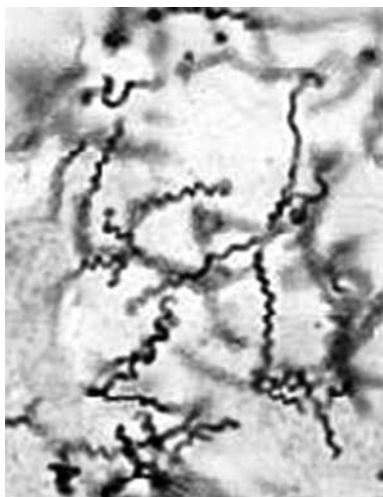


Рис. 6.14. Бледная спирохета (*Treponema pallidum*) – возбудитель сифилиса

Проба Чопры–Гупты (синоним – **сурьмовая проба**). Метод диагностики висцерального лейшманиоза, основанный на свойстве сыворотки крови пациента образовывать хлопьевидный осадок при добавлении к ней свежеприготовленного раствора препаратов сурьмы. Разновидность коагуляционных проб.

Предложена в 1923 г. индийскими врачами К. Chopra и J. C. Gupta.

Проба Шмелёва–Пирке (синоним – **градуированная туберкулиновая проба**). Модификация пробы Пирке с использованием четырёх различных разведений туберкулина. Применяется для оценки активности туберкулёзного процесса.

Описана фтизиатром Н. А. Шмелёвым (1899–1976) и австрийским врачом С. Р. Pirquet (1874–1929).

Реакция Вассерманна. Наиболее часто используемый в клинической практике метод серодиагностики сифилиса (рис. 6.14), основанный на свойстве сыворотки крови больных сифилисом образовывать с соответствующим антигеном комплекс, абсорбирующий комплемент. Представляет собой разновидность реакции связывания комплемента.

Описана немецким иммунологом А. Wassermann (1866–1925).

Реакция Закса–Витебского. Метод серодиагностики сифилиса, основанный на реакции преципитации, развивающейся в сыворотке крови пациента при добавлении концентрированного цитохолевого антигена.

Предложена немецкими иммунологами Н. Sachs (1877–1945) и Е. Witebsky (1901–1968).

Реакция Закса–Георги. Метод серодиагностики сифилиса, основанный на реакции преципитации, развивающейся в сыворотке пациента при добавлении цитохолевого антигена. Протекает медленно, поэтому заменена реакцией Закса–Витебского.

Предложена немецким иммунологом Н. Sachs (1877–1945) и немецким бактериологом W. Georgi (1889–1920).

Реакция Сейбина–Фельдмана. Реакция диагностики токсоплазмоза (реакция пассивной гемагглютинации или иммунофлуоресцентного метода (последний позволяет различить антитела классов IgM и IgG). При остром токсоплазмозе метод иммунофлуоресценции (на IgM) и реакция Сейбина–Фельдмана дают положительные результаты уже на ранней стадии заболевания. Антитела, выявляемые в реакции пассивной гемагглютинации, появляются позднее. Основное значение для диагностики имеет нарастание титра антител. Латентный токсоплазмоз проявляется низкими титрами антител, хрониче-

ческий – такими же титрами антител, как при латентном токсоплазмозе, но IgM при этом не выявляются.

Реакция Канна. Метод серодиагностики сифилиса, основанный на преципитации, развивающейся в сыворотке крови пациента при добавлении антигена, изготовленного из сердечной мышцы быка путём последовательной эфирной и спиртовой экстракции и добавления к экстракту холестерина.

Реакция Колмера. Модификация серологической реакции Вассермана для выявления сифилиса. Суть её в том, что при проведении на холоде реакция обладает большей чувствительностью.

Впервые описана американским бактериологом и патологоанатомом J. A. Kolmer (1886–1962).

Реакция (реакции) Мейнике. Общее название шести модификаций метода серодиагностики сифилиса, основанного на феномене преципитации эмульсии липидов, выделенных из сердца быка, глобулинами сыворотки крови пациента.

Описана немецким учёным E. Meinicke (1878–1945).

Реакция Миддлбрука–Дюбо. Серологическая реакция, которая заключается в агглютинации эритроцитов, нагруженных антигеном микобактерий туберкулёза, сыворотками, содержащими соответствующие антитела. Применяется в качестве вспомогательной диагностической пробы при туберкулёзе.

Реакция Хаддлсона. Метод ускоренной серологической диагностики бруцеллёза путём проведения реакции агглютинации на стекле с использованием неразведённой сыворотки крови пациента и концентрированного антигена (взвеси убитых бруцелл в 12 %-ном растворе хлорида натрия), к которому добавлены красители – генциановый фиолетовый и бриллиантовый зелёный.

Описана в 1933 г. американским бактериологом I. F. Huddleson.

Реакция Ширвиндта. Метод экспресс-диагностики сифилиса, основанный на образовании преципитата в смеси небольшого количества сыворотки крови больного сифилисом с цитохолевым антигеном. Носит ориентировочный характер, положительный ответ требует подтверждения по принятому комплексу серологических реакций.

Описана в 1963 г. дерматовенерологом С. Д. Ширвиндтом.

Реакция Яриша–Герксгеймера (синоним – **реакция Яриша–Герксхаймера**). Обострение течения сифилиса с признаками эндотоксического шока, причиной которого является чрезмерное разрушение спирохет с избыточной реакцией моноцитарно-макрофагальной системы и обильным выбросом в кровотоки медиаторов воспаления. Наблюдается иногда в начале антибиотикотерапии (пенициллинотерапии) в процессе лечения данного заболевания.

Описана австрийским дерматовенерологом A. Jarisch (1850–1902) и немецким дерматовенерологом K. Herxheimer (1861–1942).

Симптом Лорина–Эпштейна II. Сокращение жевательных мышц, вызываемое поколачиванием по нижней челюсти при полуоткрытом рте, – ранний признак столбняка.

Описан хирургом М. Ю. Лорин-Эпштейном.

Симптом Лорина-Эпштейна III. Появление болезненной ригидности мышц конечности при её энергичном массаже – ранний признак столбняка.

Описан хирургом М. Ю. Лорин-Эпштейном.

Симптом Люста I. Непроизвольное тыльное сгибание стопы с одновременным отведением и ротацией ноги кнаружи при поколачивании молоточком у головки малоберцовой кости. Наблюдается при тетании (например, при столбняке).

Описан в 1919 г. немецким врачом F. Lust.

Симптом Питра. Снижение чувствительности мошонки и яичек при tabes dorsalis (рис. 6.15).

Описан французским врачом J. A. Pitres (1848–1927).

Симптом Пула I (синонимы – **симптом Шлезингера I**, **симптом Шлезингера-Пула**). Возникновение тонической судороги в мышцах кисти («кисть акушера») при быстром поднятии или отведении руки, разогнутой в локтевом суставе. Наблюдается при тетании (например, при столбняке).

Описан американским хирургом E. H. Pool (1874–1949).

Симптом Пула II. Болезненный спазм разгибателей голени и полная супинация стопы при пассивном сгибании в тазобедренном суставе ноги, выпрямленной в коленном суставе. Наблюдается при тетании (например, при столбняке).

Описан американским хирургом E. H. Pool (1874–1949).

Симптом Ремака. Длительное ощущение боли после прекращения болевого раздражения. Наблюдается при tabes dorsalis.

Описан немецким невропатологом E. J. Remak (1848–1911).

Симптом Робинсона-Фурнье (синоним – **рубцы Робинсона-Фурнье**). Рубцы кожи вокруг рта на месте диффузных папулёзных инфильтратов при раннем врождённом сифилисе.

Описан американским дерматологом A. R. Robinson (1845–1924) и французским дерматологом J. A. Fournier (1832–1914).

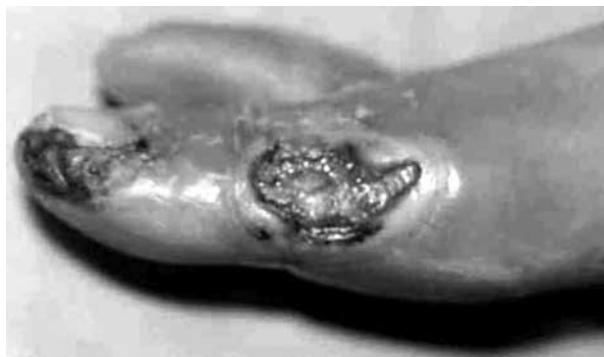


Рис. 6.15. Трофическая язва стопы при tabes dorsalis

Приведено по: <http://www.ispub.com/xml/journals/ijd/vol1n2/ulcer1-fig4.jpg>



Рис. 6.16. Опистотонус и «сардоническая улыбка» при столбняке
Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

Симптом Розе (синонимы – **головной столбняк, лицевой столбняк**). Клиническая форма столбняка, возникающая при заражении через рану головы или шеи и проявляющаяся параличом лицевого нерва на стороне поражения (рис. 6.16).

Впервые описан немецким хирургом E. Rose (1836–1914).

Симптом Стефанского. Студневидное дрожание тканей при постукивании перкуSSIONным молоточком в месте отёка (рис. 6.17). Наблюдается при кожной форме сибирской язвы.

Описан врачом В. К. Стефанским.

Симптом (признак) Тарновского. Усиленный рост волос, покрывающих лоб почти до бровей, – признак позднего врождённого сифилиса.

Описан дерматовенерологом В. М. Тарновским (1837–1906).

Симптом Френкеля. Пониженный тонус мышц тазового пояса при *tabes dorsalis*.

Описан австрийским врачом A. Frankel (1848–1916).

Симптом Эннебера. Появление нистагма при изменении давления в наружном слуховом проходе или при надавливании на козелок – признак врождённого сифилиса вследствие повышенной подвижности стремени в связи со специфическим периадитом.

Описан бельгийским оториноларингологом С. Hennebert (1867–1954).



Рис. 6.17. Карбункулы при сибирской язве
(вверху – на предплечье, внизу – на шее)
Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

Синдром Жансельма–Лютца (синонимы – **узловатости Жансельма–Лютца, околоуставные сифилитические узловатости, околоуставные узлы**). Фиброзно-перерождённые сифилитические гуммы в виде безболезненных подкожных узлов, локализующихся симметрично около крупных суставов.

Описан французским дерматологом А. Е. Jeanseime (1858–1935).

Синдром Микулича. Сочетанное увеличение слёзных и всех слюнных желёз с понижением их секреторной функции. Наблюдается при лейкозах, лимфогранулематозе, туберкулёзе, сифилисе и эндокринных нарушениях.

Описан немецким хирургом польского происхождения J. F. Mikulicz-Radecki (1850–1905).

Синдром Рия–Пальтауфа (синоним – **бородавчатый туберкулёз кожи Рия–Пальтауфа**). Туберкулёз кожи, характеризующийся образованием преимущественно на разгибательных поверхностях конечностей плотных, медленно растущих, сливающихся синевато-красных папул с очагами грубого ороговения в центральной части их поверхности (рис. 6.18). Возникает чаще при попадании возбудителя на кожу человека, уже болеющего туберкулёзом.

Описан австрийскими врачами G. Riehl (1855–1943) и R. Paltauf (1858–1924).

Синдром (болезнь) Франсиса (синоним – **туляремия** (туляремия происходит от Tulare – названия местности в Калифорнии + греч. *haima* – кровь; синонимы – **заячья болезнь, мышинная болезнь, кроличья лихорадка, лихорадка оленьей мухи, малая чума**). Острая инфекционная природно-очаговая болезнь из группы бактериальных зоонозов, вызываемая *Francisella tularensis*. Передаётся человеку контактным, алиментарным, воздушно-пылевым или трансмиссивным путём.

Описан американским бактериологом Е. Francis (1872–1957).

Синдром Яриша–Киари (синоним – **форма туберкулёза Яриша–Киари**). Форма туберкулёза кожи, характеризующаяся образованием язв у естественных отверстий тела, где кожа переходит в слизистую оболочку.

Описан австрийским дерматологом А. Jarisch (1850–1902) и немецким патологоанатомом Н. Chiari (1851–1916).



Рис. 6.18. Проявление синдрома Рия–Пальтауфа на бедре

Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

Сифилис (Syphilis) (синоним – **люэс**). Хроническая венерическая болезнь, вызываемая бледной спирохетой. Болезнь названа по имени пастуха Сифилуса (Syphilus), героя поэмы врача Дж. Фракасторо (вероятно, от греч. *sys* – свинья + *phifos* – друг). Характеризуется поражением кожи и слизистых оболочек, внутренних органов, костей, нервной системы.

Treponema pallidum – это спиралевидной формы тонкая спирохета длиной около 10 мкм (рис. 6.19). Имея

в среднем 10 завитков, она способна совершать волнообразные движения и вращаться вокруг продольной оси. Бледная трепонема чувствительна к высыханию: она быстро погибает при температуре выше 42 °С, но сохраняется в течение нескольких дней при 4 °С. При обычной окраске бледную трепонему очень трудно увидеть в микроскоп, однако она хорошо просматривается при тёмнопольной микроскопии (рис. 6.20). В гистологических препаратах её можно обнаружить после импрегнации серебром. Бледная трепонема поражает только человека. Морфологически и серологически она неотличима от трепонем, вызывающих тропические невенерические трепонематозы – фрамбезию, пинту и беджель.

Теория Коха–Корнета. Концепция аэрогенного распространения туберкулёза. Согласно этой теории, высыхая на воздухе мокрота пациента превращается в пыль, с которой разносятся сохраняющие вирулентность микобактерии туберкулёза.

Сформулирована немецкими учёными R. Koch (1843–1910) и G. Cornet (1858–1915).

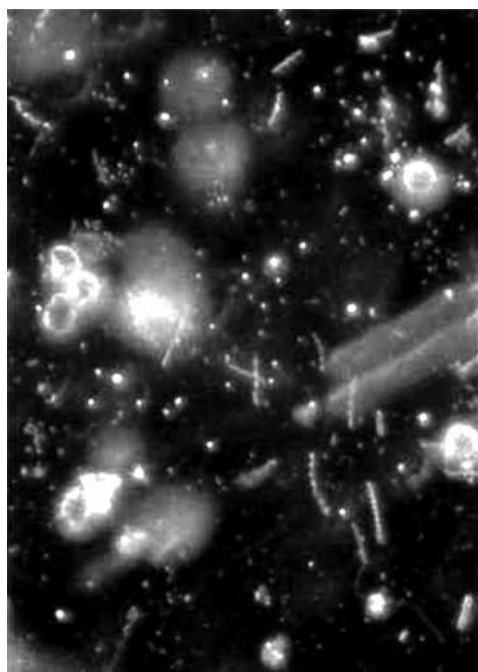


Рис. 6.19. Возбудитель сифилиса – *Treponema pallidum* при тёмнопольной микроскопии

Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

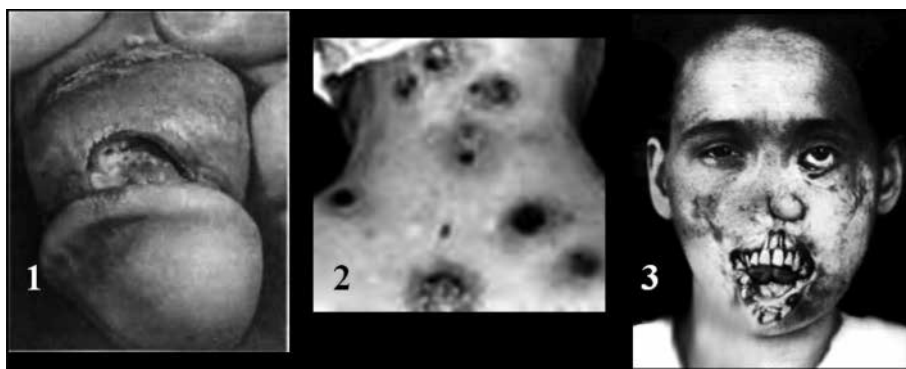


Рис. 6.20. Клинические проявления первичного (1), вторичного (2) и третичного (3) сифилиса

Приведено по: <http://www.narcissus.ru/images/tmp6CB-53.jpg>, http://www.medkurs.ru/img-spуб/18401_pub_small.jpg, <http://www.guzkv8.narod.ru/text/files/sif.jpg>

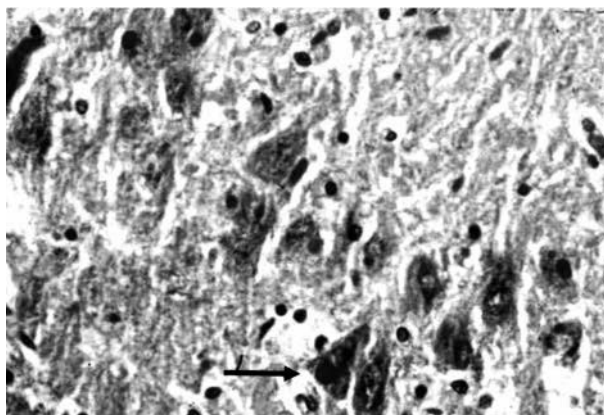


Рис. 6.21. Тельца Бабеша–Негри (обозначены стрелкой), выявленные при иммунофлуоресцентной микроскопии, в мозге умершего от бешенства
Приведено по: Р. Эмонд с соавт. (1998)

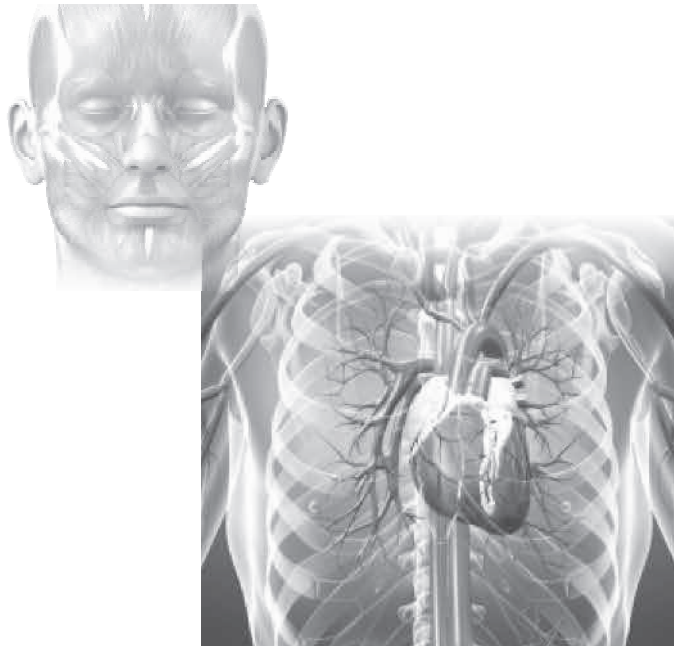
Тельца Бабеша–Негри (синоним – **узелки Бабеша–Негри**). Представляют собой цитоплазматические эозинофильные включения размером 2–10 мкм, состоящие из вирусного нуклеопротеида. Обнаруживаются в клетках гиппокампа при бешенстве (рис. 6.21).

Описаны румынским бактериологом V. Babes (1854–1926) и итальянским патологоанатомом A. Negri (1876–1912).

Триада Гетчинсона. Симптомокомплекс, характерный для позднего врождённого сифилиса, – интерстициальный диффузный кератит, глухота и зубы Гетчинсона.

Описана врачом J. Hutchinson.

ВРОЖДЁННЫЕ АНОМАЛИИ



**ВРОЖДЁННЫЕ АНОМАЛИИ: ОБЩИЕ ВОПРОСЫ.
НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ,
ВРОЖДЁННЫЕ АНОМАЛИИ ПИТАНИЯ И ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ.
ПОРОКИ РАЗВИТИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ,
ОРГАНОВ ЗРЕНИЯ И ЛОР-СИСТЕМЫ**

«Конечно, страдать каким-либо заболеванием – это уже несчастье, но иметь редко встречающуюся болезнь – двойное несчастье: и дело не только в том, что больной будет ждать очень долгое время, пока ему, наконец, будет поставлен правильный диагноз, но даже если он поставлен, больной должен будет в течение всей жизни своего врача соперничать с ним за патологический интерес к нему как к больному».

J. A. Colyer (2000)

Врождённые аномалии (пороки) – это нарушения структуры, функций и биохимии организма, обусловленные родовыми или дородовыми причинами и приводящие к физическим либо психическим отклонениям, болезни или смерти.

В отчетном докладе Международного мониторинга врождённых пороков развития было отмечено, что каждый год на 7,9 млн рождённых детей в мире приходится 6 % детей с врождёнными пороками развития (цит. по Arnold Christianson, 2006). Их «вклад» в структуру причин младенческой смертности достигает 20 % (табл. 7.1).

Врождённые аномалии – большая группа болезней, различающихся как по фенотипическим проявлениям, так по витальному и генетическому прогнозу.

Врождённые аномалии известны с незапамятных времён. Они внушали страх, что способствовало созданию большого количества мифов. Согласно записям на табличках древнего Вавилона, врождённые уродства считались вестниками государственной важности и трактовались как предупреждение разгневанных богов. До нас дошло древнее поверье, что эмоции матери во время беременности влияют на развитие плода. Так, считалось, что заячья губа является следствием испуга зайцем, а деформация ног возникает после встречи с калекой. Целая группа поверий нередко становилась причиной глубоких переживаний и даже смерти матери или ребёнка (например, этому во многом способствовало поверие, что аномалии возникают в результате половой связи женщины с животными).

Первая серьёзная трактовка причины врождённых аномалий принадлежит Уильяму Гарвею (W. Harvey, 1578–1657), который в 1651 г. писал, что пороки являются результатом сохранения нормального для зародыша (или плода)

Таблица 7.1. Частота отдельных врождённых аномалий

Заболевание	Частота при рождении	Тип наследования
<i>Наследственные заболевания</i>		
Ахондропластическая карликовость	1/10 000	АД
Муковисцидоз	1/2000, белые (США)	АР
Галактоземия	1/30 000–1/40 000	АР
Гемофилия А	1/2500, мужчины	ХР
Семейная гиперхолестеринемия	1/500	АД
Серповидноклеточная анемия	1/625, афроамериканцы	АР
Болезнь Тея–Сакса	1/3600, евреи (ашкенази)	АР
Нейрофиброматоз	1/3000	АД
<i>Хромосомные аномалии</i>		
Синдром Клайнфельтера	1/500, мужчины	
Синдром Тернера	1/10 000, женщины	
Синдром Дауна	1/800	
<i>Врождённые недоразвития</i>		
Волчья пасть	1/2000	
Заячья губа	1/1150	
Косолапость (без пороков нервной системы)	1/400	
Врождённый вывих бедра (без пороков нервной системы)	1/400	
Недоразвитие конечностей	1/2500	
Расщелина – неполное срастание позвоночника (без анэнцефалии, т. е. отсутствия всего или большей части мозга)	1/2000	
Пороки сердца	1/200	

Примечание. АД, АР, ХР – соответственно аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-сцепленный рецессивный типы наследования.

признака, обычно исчезающего к моменту рождения. И только к XIX в., когда причины врождённых аномалий были в основном уже изучены, суеверия прошлого заменили научные знания, а в XX в. (после развития генетики) были открыты тонкие механизмы возникновения аномалий у человека.

Причины возникновения врождённых аномалий (пороков). К дородовым причинам пороков относятся наследственные факторы и/или воздействие окружающей среды на развитие зародыша. Причиной возникновения пороков во время родов могут быть травмы или инфекции. Как врождённый порок рассматривается также очень маленький вес при рождении, который отражает либо недоношенность, либо недостаточность процессов развития плода и является основной причиной детской смертности и инвалидности.

Причиной врождённых пороков развития могут быть мутации генов (момутантные врождённые пороки), на долю которых приходится 14–17 %, хромосомные и геномные мутации (9–10 %), воздействие неблагоприятных

наследственных и средовых факторов (40–65 %). Действие последних в эмбриогенезе приводит к формированию множественных врождённых пороков развития, частота которых составляет 0,9–2,4 случая на 1000 новорождённых. Чаще всего при синдроме множественных врождённых пороков развития поражаются сердечно-сосудистая (15 % по сравнению с 0,5–0,8 % в общей популяции) и мочеполовая (52 % против 10 % в популяции) системы. Однако возможно сочетание пороков сердца и почек с врождёнными пороками других органов.

1. Наследственность. Ряд врождённых аномалий наследуется так же, как другие признаки. Информация от родителей детям передаётся с помощью генов (главными носителями последних служат хромосомы). У каждого человека в норме в половой клетке (сперматозоиде или яйцеклетке) находится 23 хромосомы. При оплодотворении формируется стандартный генетический набор из 46 хромосом. 22 из 23 хромосом репродуктивной клетки – аутосомы, т. е. они не определяют пол, а одна (X либо Y) является половой хромосомой (рис. 7.1). Сперматозоид несёт X- и Y-хромосомы, яйцеклетка – только X-хромосомы. Оплодотворение яйцеклетки сперматозоидом с Y-хромосомой формирует организм мужского пола, с X-хромосомой – женского. Большинство наследственных признаков и их нарушения соответствуют статистически предсказуемым типам наследования, называемым менделевскими (в честь их первооткрывателя Грегора Менделя (G. J. Mendel, 1822–1884)). Менделевское наследование – наиболее объяснимый тип генетической передачи врождённых аномалий. При этом пороки могут передаваться либо по доминантному, либо по рецессивному типу наследования.

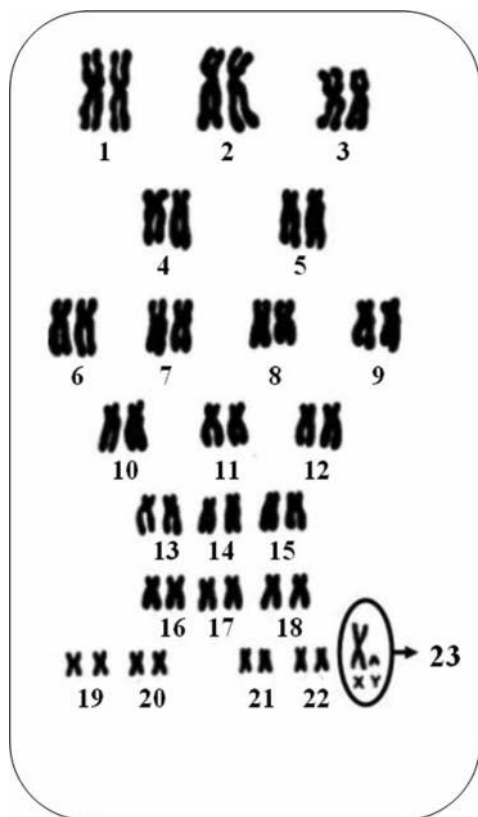


Рис. 7.1. Набор хромосом человека (кариотип его определяется при наборе 23-й пары хромосом: у мужчин – XY, у женщин – XX)

Генотип каждого из родителей несёт два варианта (аллеля) гена, определяющего данный признак, а ребёнок от каждого из родителей получает по одному аллелю. Проявление доминантного аномального признака возникает тогда, когда ребёнок наследует от одного из родителей дефектный ген, доминирующий над нормальным вариантом от другого родителя. Родитель с таким доминантным геном

всегда имеет соответствующее нарушение (выраженное, возможно, в слабой форме). У ребёнка есть 50 %-ная вероятность получить данное нарушение в зависимости от того, нормальный или дефектный ген будет ему передан больным родителем. В качестве примеров доминантного наследования можно назвать болезнь Геттингтона (прогрессирующее поражение центральной нервной системы) или ахондропластическую карликовость (отставание роста костей).

Наследование *рецессивного признака* приводит к выраженному нарушению у ребёнка в том случае, когда оба родителя несут один и тот же дефектный ген (вместе с нормальным геном для данного признака), но клинического проявления заболевания у них нет. Каждый родившийся ребёнок будет иметь 25 %-ную вероятность не унаследовать дефектный ген ни от одного из родителей, 50 %-ную вероятность быть его носителем (обладая только одним дефектным геном) и 25 %-ную вероятность унаследовать его в «двойной дозе» (два дефектных гена), наследуя, таким образом, заболевание. Примеры рецессивного типа наследования – серповидноклеточная анемия (вызываемая дефектом в молекуле гемоглобина), талассемия (ещё одна форма анемии, встречающаяся в основном у лиц средиземноморского и азиатского происхождения), а также болезнь Тея–Сакса (нарушение обмена веществ, приводящее к смерти в раннем детском возрасте и проявляющееся в основном в семьях евреев, выходцев из Восточной Европы).

Нарушения, аналогичные рассмотренным выше, вызываются аутосомным геном (расположенным не в половых хромосомах), и потому их называют *аутосомными заболеваниями*. К наиболее частым видам наследования признаков относят:

Аутосомно-доминантный тип наследования. Носитель патологического признака – доминантный ген, содержащийся в аутосоме (неполовой хромосоме). При этом типе наследования невозможно рождение больного ребёнка у здоровых родителей – хотя бы один из родителей страдает от того же заболевания. При этом мальчики и девочки подвержены заболеванию в равной степени. Такие дефекты развития, как правило, бывают негрубыми и после успешной коррекции не препятствуют нормальной жизни.

Аутосомно-рецессивный тип наследования. Носитель патологического признака – рецессивный ген, содержащийся в аутосоме. При аутосомно-рецессивном механизме наследования ситуация выглядит парадоксально – у здоровых родителей рождается ребёнок с дефектами развития (порой тяжелейшими и даже несовместимыми с жизнью). Причина – носительство обоими супругами в скрытом состоянии мутантных рецессивных генов. При этом рождение больного ребёнка не обязательно означает, что все следующие дети будут страдать тем же заболеванием. Так же, как и при аутосомно-доминантном типе, мальчики и девочки подвержены заболеванию в равной степени.

Особым видом является *сцепленное с полом рецессивное наследование*. Пороки развития, сцепленные с полом, обусловлены в основном рецессивны-

ми мутациями в женской половой хромосоме (этот тип наследования называют еще Х-хромосомным). Такой признак всегда передается через мать – носительницу рецессивного «больного» гена (сама женщина здорова). Практически все пораженные – мужчины (у пораженного гена Х-хромосомы в Y-хромосоме отсутствует «партнёр», который мог бы доминировать над ним). Больной мужчина никогда не передает заболевания своим сыновьям (ведь они получают от него «здоровую» Y-, а не мутантную Х-хромосому), однако все его дочери будут носительницами «рокового» гена. Цветовая слепота и гемофилия представляют собой Х-сцепленные рецессивные нарушения. При другом Х-сцепленном заболевании, называемом синдромом ломкой Х-хромосомы, наблюдается различная степень умственной отсталости. Мужчины поражаются им чаще и в более тяжелой форме.

Механизмы наследственно обусловленных аномалий. Причинными факторами хромосомной патологии являются все виды хромосомных мутаций (хромосомные aberrации) и некоторые геномные мутации (изменения числа хромосом). При этом у человека встречаются только три типа геномных мутаций: тетраплоидия, триплоидия и анеуплоидия. Среди всех вариантов анеуплоидий наблюдаются только трисомии по аутосомам, полисомии по половым хромосомам (три-, тетра- и пентасомии), а из моносомий – только моносомия X.

В человеческой популяции наблюдаются все типы хромосомных мутаций: делеции (нехватка участка хромосомы), дупликации (удвоение участка), инверсии (поворот участка хромосомы на 180°) и транслокации (перенос части хромосомы с одной на другую).

Делеция в одной из гомологичных хромосом означает частичную моносомию по этому участку, а *дупликация* – частичную трисомию. Когда *транслокация* является реципрокной (взаимной), без потери участков вовлеченных в неё хромосом, она называется сбалансированной. Данная мутация, как и *инверсия*, не проявляется у носителя фенотипически, так как при этом сохраняется баланс генов. Вместе с тем в процессе кроссинговера у носителей сбалансированных транслокаций и инверсий могут образовываться несбалансированные гаметы, т. е. половые клетки с частичной дисомией, или с частичной нулисомией, или с обеими аномалиями в разных участках. В норме каждая гамета моносомна (имеет гаплоидный набор хромосом). При потере двумя акроцентрическими хромосомами коротких плеч и соединении их центромерами может образовываться одна метацентрическая хромосома. Эти транслокации называются *робертсоновскими*. При концевых делециях обоих плеч хромосомы (делеции теломеров) образуется кольцевая хромосома. У человека, унаследовавшего такие измененные хромосомы от одного из родителей, будет частичная моносомия по одному или двум концевым участкам хромосомы. В ряде случаев может происходить поперечный, а не продольный, как обычно, разрыв хроматид в области центромер. При этом формируются *изохромосомы*, представляющие собой зеркальное отображение двух одинаковых плеч

(длинных или коротких). Наличие у человека изохромосом проявляется фенотипически, так как имеют место одновременно и частичная моносомия (по отсутствующему плечу), и частичная трисомия (по имеющемуся плечу).

Хромосомные болезни встречаются у новорождённых детей с частотой примерно 2,4 случая на 1000 родившихся. Большинство хромосомных аномалий (полиплоидии, гаплоидии, трисомии по крупным хромосомам, моносомии) несовместимы с жизнью – эмбрионы и плоды элиминируются из организма матери в основном в ранние сроки беременности.

Хромосомные аномалии возникают и в соматических клетках с частотой около 2 %. В норме такие клетки устраняются (элиминируются) иммунной системой, если они проявляют себя чужеродно. Однако в некоторых случаях (при активации онкогенов) хромосомные аномалии могут быть причиной злокачественного роста. Так, транслокация между 9-й и 22-й хромосомами вызывает миелолейкоз.

Патогенез хромосомных болезней ещё до конца не выяснен. Специфические эффекты связаны с изменением числа структурных генов, кодирующих синтез специфических белков (увеличение при трисомиях и уменьшение при моносомиях). Полуспецифические эффекты при хромосомных болезнях могут быть обусловлены изменением числа генов, которые и в норме представлены многочисленными копиями (гены тРНК, рРНК, гистоновых и рибосомных белков и т. п.). Неспецифические эффекты хромосомных аномалий связывают с содержанием гетерохроматина, играющего важную роль в делении клеток, их росте и других физиологических процессах.

Общей закономерностью всех форм хромосомных болезней является множественность поражения. В первую очередь это черепно-лицевые поражения, врождённые пороки развития систем органов, замедленные внутриутробные и постнатальные рост и развитие, отставание в психическом развитии, нарушение функций нервной, иммунной и эндокринной систем. Фенотипические проявления хромосомных мутаций зависят от следующих главных факторов:

- 1) характеристики вовлечённой в аномалию хромосомы (специфический набор генов);
- 2) типа аномалии (трисомия, моносомия, полная, частичная);
- 3) размера недостающего (при частичной моносомии) или избыточного (при частичной трисомии) генетического материала;
- 4) степени мозаичности организма по аберрантным клеткам;
- 5) генотипа организма;
- 6) условий внешней среды.

В настоящее время установлено, что при хромосомных мутациях наиболее специфичные для того или иного синдрома проявления обусловлены изменениями небольших участков хромосом. Например, специфические симптомы болезни Дауна обнаруживаются при трисомии небольшого сегмента длинного плеча 21-й хромосомы (21q22.1), синдрома «кошачьего крика» – при делеции средней части короткого плеча 5-й хромосомы (5p15), синдрома Эд-

вардса – при трисомии сегмента длинного плеча хромосомы. Окончательный диагноз хромосомных болезней устанавливается цитогенетическими методами.

Трисомии. Наиболее часто у человека встречаются трисомии по 21, 18 и 13-й паре хромосом (эпонимы – болезнь Дауна, синдромы Эдвардса и Патау соответственно) (рис. 7.2).

Таблица 7.2. Характеристика наиболее частых трисомий

Изучаемый показатель	Трисомия 21	Трисомия 18	Трисомия 13
Частота возникновения	1:800	1:8000	1:15 000
Тонус мышц	Гипотония	Гипертония	Гипо- или гипертония
Череп/головной мозг	Умеренная микроцефалия, плоский затылок, три родничка	Микроцефалия, выступающий затылок	Микроцефалия, скошенный затылок, дефекты кожи в области свода черепа и в области затылка
Глаза	Раскосые глаза, складки эпиканта, пятнистая радужная оболочка (пятна Брайсфильда)	Узкая глазная щель, помутнение роговицы	Микрофтальмия, гипотелоризм, колобома радужной оболочки, дисплазия сетчатки
Уши	Низко посажены, дополнительные складки на верхнем завитке	Низко посажены, пороки развития	Низко посажены, пороки развития
Лицо	Выпадающий язык, большие щёки, плоское переносье	Маленький рот, микрогнатия	Расщепление губы и нёба
Скелет	Клинодактилия мизинца, большое расстояние между первым и вторым пальцем ноги, избыточное количество кожи на задней поверхности шеи, малый рост	Сжатие кистей рук в кулак, отсутствие дистальной складки на мизинце, гипоплазия ногтей, малый рост, тонкие рёбра	Заднеаксиальная полидактилия, плоские ногти, сжатие кистей рук в кулак
Пороки сердца	40 %	60 %	80 %
Выживаемость	Высокая	90 % погибают на первом году жизни	80 % погибают на первом году жизни
Наличие других признаков		Изогнутая стопа, поликистоз почек, дерматоглифика – дуги	Пороки развития половых органов, поликистоз почек, увеличение выступов на ядрах нейтрофилов

Аномалии сочетания половых хромосом. Пол будущего ребёнка определяется в момент оплодотворения и зависит от сочетания половых хромосом (XX – женский организм, XY – мужской). При нарушении течения митоза могут образовываться необычные особи – гинандроморфы. Содержание половых хромосом в разных клетках таких особей может быть разное (мозаицизм). У человека могут быть разные случаи мозаицизма: XX/XXX, XY/XXY,

X0/XXX, X0/XXY и др. Степень клинического проявления зависит от количества мозаичных клеток – чем их больше, тем сильнее проявление. При нормальном течении мейоза в женском организме образуется один тип гамет, содержащих X-хромосому. Однако при нерасхождении половых хромосом могут образовываться еще два типа гамет – XX и 0 (не содержащая половых хромосом). У мужского организма в норме образуется два типа гамет, содержащих X- и Y-хромосомы. При нерасхождении половых хромосом возможны варианты гамет – XY и 0.

Вероятные комбинации половых хромосом в зиготе у человека:

1. XX – нормальный женский организм.
2. XXX – синдром трисомии X. Частота встречаемости 1:1000. Кариотип 47, XXX. В настоящее время имеются описания тетра- и пентасомий X. Трисомия по X-хромосоме возникает в результате нерасхождения половых хромосом в мейозе или при первом делении зиготы.

3. Синдрому полисомии X присущ значительный полиморфизм – женский организм и мужеподобное телосложение. Могут быть недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. В 75 % случаев у пациентов наблюдается умственная отсталость умеренной степени. У некоторых из них нарушена функция яичников (вторичная аменорея, дисменорея, ранняя менопауза). Иногда такие женщины могут иметь детей. Повышен риск заболевания шизофренией. С увеличением числа дополнительных X-хромосом нарастает степень отклонения от нормы.

4. X0 – синдром Шерешевского–Тернера (моносомия X).

5. XY – нормальный мужской организм.

6. XXY и XXXY – синдром Клайнфелтера.

7. Y0 и 00 – зиготы нежизнеспособны.

8. Вероятны случаи увеличения количества Y-хромосом: XYY, XXY и др. При этом пациенты имеют признаки синдрома Клайнфелтера, высокий рост (в среднем 186 см), отличаются агрессивным поведением. Могут быть аномалии зубов и костной системы. Половые железы развиты нормально. Чем больше в наборе Y-хромосом, тем значительнее снижение интеллекта.

Синдромы частичных анеуплоидий. Кроме полных трисомий и моносомий известны синдромы, связанные с частичными трисомиями и моносомиями практически по любой хромосоме. Однако частота встречаемости этих синдромов реже 1 случая на 100 000 рождений.

Синдром трисомий по короткому плечу 9-й хромосомы (9p+) – наиболее частая форма частичных трисомий (описано свыше 200 случаев). Для пациентов с трисомией 9p+ характерны умственная отсталость, задержка роста, микроцефалия, антимонголоидный разрез глазных щелей, глубоко посаженные глаза, опущенные уголки рта, нос с характерным округлым кончиком, низко расположенные оттопыренные ушные раковины, недоразвитие ногтей и дистальных фаланг пальцев рук. Часто наблюдаются выступающие лобные кости, повышенное оволосение, пятна цвета кофе с молоком на коже, эпикант,

косоглазие, высокое дутообразное нёбо, короткая шея, сколиоз, частичная синдактилия пальцев стоп. Примерно в четверти случаев обнаруживаются врождённые пороки сердца. Прогноз для жизни сравнительно благоприятный (описаны случаи, когда пациенты достигали преклонного возраста).

Распространённость синдромов частичных моносомий примерно такая же, как и синдромов частичных трисомий. Наиболее известные из них – синдромы Вольфа–Хиршхорна, «кошачьего крика», Орбели и Прадери–Вилли. При этом синдром «кошачьего крика» (5p–) обусловлен делецией короткого плеча 5-й хромосомы. Популяционная частота синдрома – примерно 1:45 000. Для данного синдрома наиболее характерны специфический плач, напоминающий кошачье мяуканье, лунообразное лицо, мышечная гипотония, умственное и физическое недоразвитие, микроцефалия, низко расположенные, иногда деформированные ушные раковины, эпикант, антимонолоидный разрез глазных щелей и косоглазие. Иногда наблюдаются атрофия зрительного нерва и очаги депигментации сетчатки. Как правило, выявляются пороки сердца. Наиболее постоянный признак синдрома – «кошачий крик» (обусловлен изменениями гортани – сужением, мягкостью хрящей, отёчностью или необычной складчатостью слизистой оболочки, уменьшением надгортанника). Изменения других органов и систем неспецифичны. Продолжительность жизни у пациентов с этим синдромом значительно снижена, только около 14 % из них переживают возраст 10 лет. О других синдромах речь пойдёт ниже.

2. Внешние воздействия. Лекарства. После выявления в середине 1960-х годов причины развития врождённых аномалий, обусловленных приёмом беременными лекарственного препарата талидомид, стало ясно – многие лекарства могут преодолевать плацентарный барьер и воздействовать на эмбрион или плод. Особенно опасным сроком для возникновения пороков является ранний эмбриональный период, когда формируется большинство структур организма. Хотя основные физические аномалии возникают начиная со 2-й и до 8-й недели беременности, отдельные аномалии глаз, внутреннего уха и нервной системы могут проявиться и позже (уже не у эмбриона, а у плода). До 2-й недели воздействие вредных веществ блокирует имплантацию эмбриона в маточную стенку либо столь сильно влияет на него, что дальнейшее его развитие невозможно.

Лекарства с доказанным тератогенным эффектом (во время беременности они абсолютно противопоказаны) и препараты, которые могут нанести вред плоду:

аминоптерин (вызывает множественные аномалии, постнатальную задержку развития плода, аномалии лицевого отдела черепа, смерть плода);

андрогены (приводят к вирилизации, укорочению конечностей, аномалиям трахеи и пищевода, дефектам сердечно-сосудистой системы);

диэтилstilбестрол (вызывает развитие аденокарциномы влагалища, дефекты шейки матки, пениса, гипотрофию яичек);

стрептомицин (способствует развитию глухоты);

дисульфирам (приводит к спонтанным абортam, расщеплению конечностей, косолапости);

эрготамин (вызывает спонтанные аборты, симптомы раздражения ЦНС);

эстрогены (способствуют развитию врождённых пороков сердца, феминизации мужского плода, возникновению аномалий сосудов);

галотан, фторотан (приводят к спонтанным абортam);

йод-131 (способствует развитию кретинизма, гипотиреоза);

метилтестостерон (вызывает маскулинизацию женского плода);

прогестины (вызывают маскулинизацию женского плода, увеличение клитора, способствуют развитию пояснично-крестцовых сращений);

хинин (обладает ототоксическим эффектом, приводит к задержке психического развития, врождённой глаукоме, развитию аномалий мочеполовой системы и к смерти плода);

талидомид (вызывает пороки конечностей, аномалии сердца, почек и желудочно-кишечного тракта);

триметадион (при использовании во время беременности приводит к аномалиям сердца, глаз, задержке психического развития; после его применения у новорождённого отмечается характерное лицо – V-образные брови и низко поставленные глаза);

ретиноиды (изотретиноин, роанккутан, этретинат, тигазон, ацитретин) способствуют возникновению аномалий конечностей, лицевого отдела черепа, сердца и ЦНС, мочеполовой системы, недоразвитию ушных раковин);

тетрациклин (ведёт к дисколорации зубов, гипоплазии зубной эмали ребёнка);

литий (способствует развитию врождённых заболеваний сердца, зоба, гипотонии, цианоза);

диазепам (приводит к гипотермии, гипотонии, раздвоению и аномалиям конечностей);

имипрамин (способствует развитию нарушений со стороны органов дыхания, приводит к дефектам конечностей, тахикардии, задержке мочи, развитию неонатального дистресс-синдрома);

нортриптилин (вызывает развитие неонатального дистресс-синдрома, цианоз, тремор, задержку мочи);

аспирин (приводит к неонатальным кровотечениям, внутричерепным кровотечениям у недоношенных, стойкой гипертензии лёгочной артерии);

индометацин (вызывает гипертензию лёгочных артерий, нарушение сердечно-лёгочной адаптации, смерть плода);

варфарин (приводит к эмбриопатии, задержке развития, атрофии зрительного нерва, судорогам, кровотечению, нередко заканчивающемуся летальным исходом).

фенобарбитал (способствует ухудшению слуха, угнетению ЦНС, анемии, тремору, синдрому отмены, артериальной гипертензии);

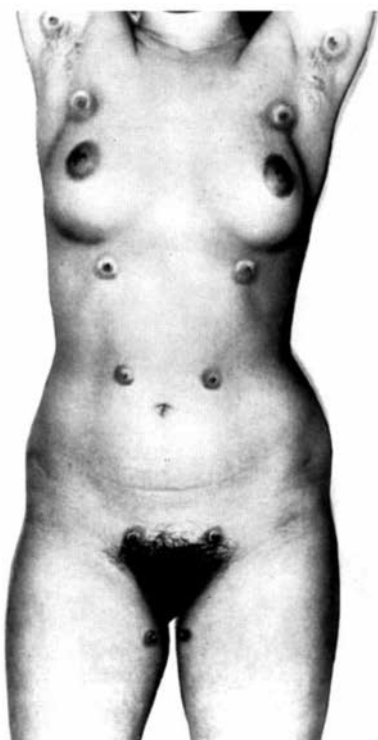


Рис. 7.2. Многососковость, наблюдаемая после приёма беременной мамой этосуксимида (аномальные соски располагаются по эмбриональным линиям Гешикташа)

Приведено по: Н. Б. Ситковский
с соавт. (1981)

фенитоин (приводит к аномалиям конечностей и черепно-лицевого отдела позвоночника, задержке умственного развития, врождённым заболеваниям сердца, кровотечениям);

вальпроат натрия (вызывает расщелины позвоночника);

этосуксимид (приводит к монголоидной внешности, короткой шее, лишним соскам (рис. 7.2), задержке развития, дермоидной фистуле);

хлоротиазид (способствует развитию холестаза, панкреатита);

резерпин (обладает ототоксическим действием на плод);

азатиоприн (вызывает стеноз лёгких, полидактилию, приводит к лицевому дисморфогенезу);

бусульфан (вызывает задержку внутриутробного и послеродового развития, помутнение роговицы);

хлорамбуцил (приводит к нарушениям функции почек);

5-фторурацил (вызывает спонтанные аборт, дефекты лицевого отдела черепа);

колхицин (способствует выкидышам, возникновению трисомии 21);

меркаптопурин (приводит к спонтанным аборт, дефектам лицевого отдела черепа);

метотрексат (вызывает отсутствие лоб-

ной кости, сращение костей черепа, спонтанные аборт, задержку послеродового развития);

винкристин (вызывает внутриутробное недоразвитие плода, неправильное его положение в матке);

метимизол (приводит к развитию зоба, изъязвлениям срединного отдела волосистой части головы);

хлорпропамид (способствует развитию множественных пороков развития, гипогликемии);

хлордиазепоксид (приводит к депрессии, изменению сознания, синдрому отмены, гипервозбудимости);

мепробамат (вызывает врождённые дефекты сердца, синдром отмены, пороки диафрагмы);

витамин А (в дозах свыше 10 000 МЕ/сут приводит к развитию дефектов сердечно-сосудистой системы, ушных раковин и др.).

Ряд сложных врождённых пороков, развившихся вследствие приёма во время беременности различных лекарственных препаратов, приведен на рис. 7.3.

Интоксикации. Рождённые от матерей, употреблявших во время беременности алкоголь, проявляют признаки нарушения умственного и физиче-



Рис. 7.3. Сложные врождённые пороки, обусловленные приёмом лекарств во время беременности: а, б – сиреномелия («синдром русалки» – сросшиеся в виде плавника ноги) в сочетании с недоразвитием желудочно-кишечного тракта и гениталий, отсутствием почек и мочевыводящих путей, пороком сердца; в – сложный порок с отсутствием ушей, аномалией мозга, пищеварительного тракта, сердца; г – сложный порок с экстракардией (расположением сердца вне грудной клетки); д – циклопизм (один глаз, одно полушарие мозга, сложный порок сердца)

Приведено по: [http:// www. foxyhome. ru/index. php? newsid= 1181](http://www.foxyhome.ru/index.php?newsid=1181)



Рис. 7.4. Внешний вид новорождённого с врождённым сифилисом (видны инфильтративные изменения подбородочной области)

ского развития, которые известны как «алкогольный синдром плода». У женщин, курящих во время беременности, возникает повышенный риск выкидыша, рождения мертвого ребёнка либо ребёнка с низким весом (последний имеет значительно более высокий шанс стать инвалидом или умереть, чем новорождённый с нормальным весом).

Недостаточное питание. Самопроизвольные аборт, низкий вес при рождении и другие проблемы связаны также с недостаточным питанием матери.

Инфекции. Несмотря на то что плод защищён от многих инфекций, некоторые из них могут приводить к серьёзным дефектам в зависимости от стадии развития плода, во время которой имела место инфекция. Воздействие вируса краснухи на плод вызывает пороки сердца, слепоту, глухоту и другие нарушения. Некоторые инфекции поражают плод до или во время родов, что бывает причиной врождённого заболевания или смерти. Среди них – цитомегаловирусная инфекция и токсоплазмоз (оба часто протекают легко и незаметно для матери), а также болезни, передаваемые половым путём, в частности гонорея, хламидиоз, генитальный герпес и сифилис (рис. 7.4).

Физические факторы внешней среды. Эмбрион или плод может пострадать от повышенного уровня ионизирующего излучения (прежде всего это естественный радиоактивный фон и рентгенодиагностика). Хотя считается, что современные методы диагностики не опасны для эмбриона и плода, необходимо закрывать свинцовым фартуком тазовую область у женщин репродуктивного возраста при рентгеноскопии и, если нет чрезвычайных показаний, назначать рентгенологическое исследование через неделю или 10 дней после менструации, так как в этот период беременность маловероятна. Поражающее действие на плод излучения от микроволновых печей, дисплея компьютеров и излучения при проведении диагностического ультразвукового исследования в настоящее время не подтвердилось.

3. Многофакторные причины. Возникновение большинства врождённых пороков нельзя объяснить какой-либо одной генетической причиной или воздействием какого-то одного фактора окружающей среды. Предполагается, что это результат или взаимодействия многих генов (полигенная причинность), или совместного действия генов и факторов окружающей среды (полифакторная причинность).

7.1. Пороки развития эндокринной системы, врождённые аномалии обмена веществ

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10.

Класс IV. Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ (E00–E90):

E00 – врождённый синдром йодной недостаточности;

E25 – аденогенитальные расстройства.

Нарушения обмена веществ (E70–E90):

E70 – нарушения обмена ароматических аминокислот;

E71 – нарушения обмена аминокислот с разветвлённой цепью и обмена жирных кислот;

E72 – другие нарушения обмена аминокислот;

E73 – непереносимость лактозы;

E74 – другие нарушения обмена углеводов;

E75 – нарушения обмена сфинголипидов и другие болезни накопления липидов;

E76 – нарушения обмена глюкозаминогликанов;

E77 – нарушения обмена гликопротеинов;

E78 – нарушения обмена липопротеидов и другие липидемии;

E79 – нарушения обмена пуринов и пиримидинов;

E80 – нарушения обмена порфирина и билирубина;

E83 – нарушения минерального обмена;

E84 – кистозный фиброз;

E90 – расстройства питания и нарушения обмена веществ при болезнях, классифицированных в других рубриках.

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы.

Анемия Даймонда–Блекфена. Врождённая болезнь неясной этиологии у детей грудного возраста, характеризующаяся недостаточностью эритропоэза и проявляющаяся симптомами анемии.

Описана в 1947 г. американским педиатром L. K. Diamond.

Анемия Фанкони (синоним – **синдром Фанкони I**). Наследственное заболевание человека с ломкой и рекомбинацией хромосом, которое является одной из форм гипопластической анемии, сочетающейся с тромбоцитопенией и проявляющейся в общем угнетении кроветворных функций костного мозга. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Нередко отмечаются множественные хромосомные нарушения. Заболевание обусловлено наличием хромосомных aberrаций различного типа (как правило, обменов между негомологичными хромосомами), что является следствием нарушения процессов репарации ДНК. Один из вероятных локусов (FA1) сцеплен с длинным плечом хромосомы 20 человека.

В типичных случаях развивается в возрасте 4–6 лет. Довольно часто сочетается с аномалией костной системы (40 %) – недоразвитием лучевой или



Рис. 7.5. Характерные для анемии Фанкони изменения со стороны верхних конечностей
Приведено по: http://www.accessmedicine.com/loadBinary.aspx?name=licha&filename=licha_XI.096.jpg

I пястной кости (рис. 7.5), патологической пигментацией кожи (51 %), аномалиями развития внутренних органов (почек, селезёнки). Характерно умственное и половое недоразвитие.

Описана в 1927 г. швейцарским педиатром G. Fanconi.

Анемия Эстрена–Дамешека. Наследственная гипопластическая анемия у детей с неэффективностью всех трёх ростков кроветворения в костном мозге. Отличается от анемии Фанкони отсутствием других аномалий развития.

Описана в 1951 г. американскими педиатрами S. Estren и W. Dameshek.

Болезнь Бирмера (синонимы – **пернициозная анемия, злокачественная анемия, синдром или анемия Аддисона–Бирмера**). Прогрессирующая форма анемии, возникающая при нарушении усвоения витамина B_{12} . Одной из форм этиологии заболевания является наследственная, связанная с генетически детерминированным недостатком витамин B_{12} -связывающего фактора крови (белка транскобаламина-II: ген *TCN2* локализован на длинном плече хромосомы 22). Тип наследования не установлен (рис. 7.6).

Впервые описана немецким врачом А. Biermer (1827–1892).

Болезнь Виллебранда. Наследственное заболевание, обусловленное дефицитом или отсутствием фактора Виллебранда в крови, что приводит к трудно останавливаемым кровотечениям (включая внутренние кровотечения).

Описана финским врачом Е. А. Willebrand (1870–1949).

Болезнь Вильсона (синонимы – **Dystrophia hepatocerebralis, болезнь Вестфаля–Вильсона–Коновалова, болезнь Вильсона–Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация, лентикулярная прогрессирующая дегенерация**). Наследственно детерминированная гепатоцеребральная дистрофия, характеризующаяся нарушением экскреции ионов меди с желчью и их включения в церулоплазмин. Сопровождается поражением печени (гепатит с формированием **телец Меллори**, жировая дистрофия, цирроз) (рис. 7.7) и дистрофическими процессами в головном мозге (в чечевидном ядре



Рис. 7.6. Характерный вид языка при анемии Аддисона–Бирмера

Приведено по: <http://img.tfd.com/mosby/thumbs/500038-fx18.jpg>

и бледном шаре, в больших полушариях и мозжечке). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (локус WND расположен на участке q14.2–q21 хромосомы 13). Встречается чаще у мужчин в возрасте 10–25 лет.

Ранние признаки болезни – гепато- и спленомегалия, желтуха, анорексия. Среди неврологических проявлений преобладают тремор, повышенный тонус мышц с переходом в ригидность, адинамия (с исходом в контрактуры и обездвиженность), гиперкинезы (типа атетоза) и клонико-тонические судороги, изменение речи, снижение памяти и интеллекта (вплоть до деменции). Отмечаются также отложения жёлто-бурого пигмента на роговицах (**кольца Кайзера–Флейшнера**), застывшая улыбка,

кожный зуд, артропатии, диффузный остеопороз, нарушения кровообращения, ведущие к гипоксии. Выявляются гипопротейнемия, гемолитические кризы, аминоацидурия и гиперкупроурия (до 1000 j в сутки). Иногда отмечаются желтовато-коричневая пигментация кожи лица и туловища, геморрагический диатез, желтуха, кожный зуд. Портальная гипертензия с желудочным кровотечением развивается в поздние периоды болезни. Нередки случаи смерти от печёночной комы. Прогноз в большинстве случаев неблагоприятный.

Описана в 1912 г. английским невропатологом А. К. Wilson (1878–1937) и невропатологом Н. В. Коноваловым (1900–1966).

Болезнь Вольмана. Наследственная болезнь, обусловленная недостатком выработки лизосомальной кислой эстеразы и накоплением в клетках организма триглицеридов и эфиров холестерина. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется рвотой сразу после рождения ребёнка, частым жидким стулом, отставанием в развитии (в первую очередь дефицитом массы тела). Со стороны пищеварительного тракта отмечаются гепато- и спленомегалия, значительное увеличение размеров живота, множественный ксантома-тоз кожи, увеличение надпочечников с их кальцификацией (последние становятся видны при рентгенографии). При гистологическом исследовании в печени, селезёнке, надпочечниках и костном мозге находят пенистые клетки со значительным содержанием триглицеридов и эфиров холестерина.

Описана в 1961 г. американским педиатром М. Wolman.

Болезнь Галлервордена–Шпатца (синоним – **прогрессирующая ригидность**). Наследственная болезнь, связанная с нарушением обмена железа и ли-

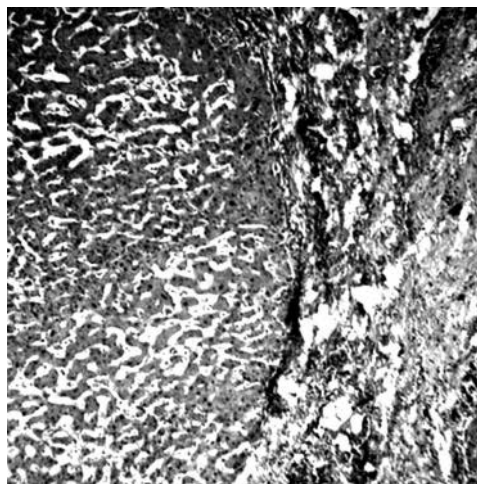


Рис. 7.7. Цирроз печени при болезни Вильсона–Коновалова (окраска гематоксилином и эозином). $\times 100$

Приведено по: <http://alexmorph.narod.ru/atlas/liver/liver.htm>

пидов. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется в возрасте 7–9 лет повышением мышечного тонуса, гиперкинезами, прогрессирующей деменцией, снижением зрения и пигментным ретинитом.

Впервые описана немецким невропатологом J. Hallervorden (1882–1965).

Болезнь (синдром) Герса (синонимы – **гликогеноз VI типа, гепатофосфорилазная недостаточность, синдром Херса**). Гликогеноз, обусловленный недостаточностью гликоген-фосфорилазы печени. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (ген *PYGL* локализован на участке q11.2-q24.3 хромосомы 14). Характеризуется отставанием в росте, выраженной гепатомегалией с гиперхолестеринемией, умеренной гипогликемией, липемией, гипогликемией, лактатным ацидозом. Прогноз может быть благоприятным (при компенсации нарушений гликогена глюконеогенезом).

Описана в 1958 г. бельгийским биохимиком H. G. Hers.

Болезнь Гланцманна–Негели (синонимы – **тромбацитастения Гланцманна, геморрагическая тромбоастения**). Наследственная болезнь из группы геморрагических диатезов, характеризующаяся недостаточностью ряда ферментов в тромбоцитах, вторичным нарушением ретракции кровяного сгустка, а зачастую удлинённым временем кровотечения при нормальном или слегка пониженном количестве тромбоцитов, наличием гигантских тромбоцитов. Выделяют формы с аутосомно-рецессивным и аутосомно-доминантным типом наследования.

Описана швейцарскими гематологами E. Glanzmann (1887–1959) и O. Naegeli (1871–1938).

Болезнь Гринфилда (синонимы – **метахроматическая лейкодистрофия, лейкодистрофия Гринфилда–Шольца, поздняя инфантильная лейкодистрофия**). Является наследственным заболеванием человека, в основе которого – врождённый дефицит активности лизосомной арилсульфатазы A. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (ген *ARSB* локализован на участке q13.31-qter хромосомы 22). Выделяют три формы, различающиеся по времени проявления, что зависит от уровня остаточной активности мутантного фермента. После развития заболевания, как правило, быстро наступает летальный исход из-за необратимой атрофии головного мозга. Болезнь проявляется в раннем детском возрасте гиперкинезами, параличами, задержкой психического развития, повышенным содержанием сульфатидов в цереброспинальной жидкости, крови и моче.

Описана английским невропатологом J. G. Greenfield (1884–1958).

Болезнь Гюнтера (синонимы – **эритропоэтическая уропорфирия, Iporporphyria erythropoetica, врождённая порфирия**). Наследственная порфирия, сопровождающаяся врождённой спленомегалией и гепатомегалией (рис. 7.8). Клинически проявляется до 5-летнего возраста – моча становится ярко-розового или красного цвета, развивается гиперчувствительность к свету (на открытых частях тела возникают везикулы или буллы, часто изъязвляющиеся и заживающие через рубцевание с формированием участков гиперпигмента-

ции или депигментации). Важный клинический признак – спленомегалия с гиперспленизмом, проявлением которого является рецидивирующий гемолиз, сочетающийся с повышением уробилина в кале. Зубы часто окрашены в жёлто-коричневый или фиолетовый цвет. В моче и крови определяется повышенная концентрация уропорфирина (моча приобретает красный цвет).

Описана немецким терапевтом Н. Gunther (1884–1956).

Болезнь Зейтельбергера. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением обмена веществ с прогрессирующей липоидной дегенерацией в центральной нервной системе, что приводит к амавротической идиотии и другим последствиям. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (обусловлено дефектом фермента-N-ацетилгалактозаминидазы, ген *NAGA* локализован на участке q13–qter хромосомы 22).

Описана немецким учёным Н. Seidlberger.

Болезнь (синдром) Кори (синонимы – **гликогеноз III типа, лимитдекстриноз, болезнь Форбса**). Гликогеноз, обусловленный врождённым полным или частичным отсутствием активности аминоксидогликозидазы и/или гликоген-ветвящего фермента в мышцах и печени. Характеризуется гепатомегалией, мышечной гипотонией, гипертрофией отдельных мышечных групп, нарушениями сердечной проводимости и кровообращения.

Описана американским биохимиком G. Th. Cori (1896–1957) и американским хирургом W. S. Forbes (1831–1905).

Болезнь (синдром) Костманна (синоним – **агранулоцитоз**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся аномалиями крови (эозинофилией и др.) и костного мозга. Наблюдается у грудных детей при неблагоприятном прогнозе. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Агранулоцитоз обусловлен дефицитом фактора дифференциации нейтрофилов (локус *NDF* расположен на участке p21.3 хромосомы 6).

Описана в 1961 г. швейцарским педиатром R. Kostmann.

Болезнь Краббе–Бенеке (синонимы – **глобидно-клеточная лейкоцистрофия, диффузный инфантильный склероз Краббе**). Наследственная болезнь, обусловленная нарушением синтеза цереброзидов и миелинизацией



Рис. 7.8. Внешний вид ребёнка, страдающего болезнью Гюнтера

Приведено по: http://www.uranmunition.net/images1/morbus_guenther.jpg



Рис. 7.9. Внешний вид больного ребёнка, страдающего болезнью Крабе–Бенеке

Приведено по: http://www.myelin.de/Bilder/Bildgalerie_Bilder/Kyra-Lieblingsbild.jpg

нервных волокон. Проявляется в детском возрасте судорогами, спастическими параличами, деменцией, слепотой и тугоухостью (рис. 7.9).

Впервые описана датским невропатологом К. Н. Krabbe (1885–1961).

Болезнь (синдром) Леттерера–Сиве (синонимы – **болезнь Абта–Леттерера–Сиве, нелипоидный ретикулогистиоцитоз**). Острый системный прогрессирующий наследственный гистиоцитоз у детей 1–2 лет, проявляющийся лихорадкой, гепатоспленомегалией, генерализованным увеличением лимфатических узлов, папулёзно-сквамозной сыпью, геморрагической пурпурой, поражением слизистых оболочек, плоских костей и лёгких.

Описана в 1952 г. немецким патологоанатомом E. Letterer и шведским педиатром S. A. Siwe.

Болезнь Ли I. Наследственное заболевание человека (наследственная энцефаломиопатия в детском возрасте), характеризующееся повышенной восприимчивостью к инфекциям, мышечной слабостью, гипотонией и другими симптомами. Обусловлена мутацией в митохондриальном геноме (вероятно, заменой тимина на гуанин в положении 8993, что ведет к замене аргинина на лейцин в составе 6-й субъединицы фермента АТФазы).

Описана в 1951 г. английским невропатологом D. Leigh.

Болезнь Мак-Ардла (синонимы – **гликогеноз V типа, болезнь Мак-Ардла–Шмида–Пирсона, миофосфоорилазная недостаточность, болезнь B. MacArdle**). Гликогенез, обусловленный недостаточностью мышечной гликоген-фосфоорилазы. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется слабостью и тугоподвижностью мышц, мышечными спазмами, тахикардией. В венозной крови понижено содержание лактата и пирувата, может наблюдаться гемоглобинурия.

Описана английским педиатром B. MacArdle, а также американскими врачами R. Schmid и C. M. Pearson.

Болезнь Оврена (синонимы – **гипоакцелеринемия, парагемофилия**). Наследственная болезнь из группы геморрагических диатезов, обусловленная недостаточностью фактора V свёртывающей системы крови. По клиническим проявлениям аналогична гемофилии (основные клинические проявления связаны с выраженным гипокоагуляционным синдромом).

Описана в 1947 г. норвежским гематологом P. A. Owren.

Болезнь Олперса. Наследственная болезнь, обусловленная недостаточностью комплекса I дыхательной цепи митохондрий. Для неё характерны рано появляющиеся эпилептические припадки, деменция, спастичность, слепота и нарушение функции печени. Прогноз в большинстве случаев неблагоприятный.

Болезнь (синдром) Помпе (синонимы – **гликогеноз VI типа, генерализованный гликогеноз**). Врождённое заболевание, возникающее в связи с дефицитом фермента кислой экзо-1,4-альфа-глюкозидазы, участвующей в метаболизме гликогена. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (ген *GAA* локализован на участке q23 хромосомы 17).

Болезнь проявляется через несколько дней (недель) после рождения. Отмечаются расстройства дыхания, цианоз, беспокойство, апатия, адинамия, мышечная слабость и микрогlossия. Развиваются гепатомегалия, гипертрофия языка, пилороспазм, отёки, кардиомегалия, бронхиты и гипостатическая пневмония. Имеет место явная задержка роста. В органах и тканях наблюдается избыточное отложение гликогена. В сыворотке крови повышено содержание мочевой кислоты, глутамин-щавелево-уксусной трансаминазы и альдолазы. Сопровождается выраженной мышечной слабостью и отсутствием прибавки в весе (уже в первые недели жизни, а при некоторых формах заболевания и позже, масса тела ребёнка перестаёт увеличиваться). Возможны также замедление умственного развития и повторяющиеся респираторные инфекции. Гликоген накапливается в сердце (рис. 7.10), мышцах, центральной нервной системе, печени, почках и надпочечниках. Прогноз неблагоприятный – заболевание заканчивается смертью на первом году жизни от сердечной недостаточности и инфекции (юношеская и взрослая формы заболевания отмечаются крайне редко).

Описана в 1932 г. голландским врачом J. C. Pompe.

Болезнь (синдром) Сандгоффа (синоним – **GM₂-gangliosidosis II**). Наследственное заболевание, характеризующееся резкими неврологическими отклонениями, обусловленными мутацией в составе гена-субъединицы гексозаминидазы A и B, которая приводит к аномальному отложению гликолизида Gm-2 (преимущественно в нервной системе и внутренних органах). Типичным признаком болезни является отставание в психомоторном развитии в первые 6 мес. жизни. На глазном дне определяется симптом «вишнёвой косточки». Развивается ге-



Рис. 7.10. Кардиомегалия у пациента, страдающего болезнью Помпе

Приведено по: http://sciencero11.files.wordpress.com/2007/02/final_pomp_xray.jpg

патоспленомегалия, а при прогрессировании заболевания отмечаются миоклонические судороги и спастический тетрапарез. Смерть наступает в 2–3 года. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (ген *HEXB* локализован на участке q13 хромосомы 5).

Описана в 1968 г. врачом К. Sandhoff.

Болезнь (синдром) Слая (синоним – **мукополисахаридоз VII типа**). Наследственное заболевание человека с аутосомно-рецессивным типом наследования. Обусловлено дефицитом бета-D-глюкуронидазы (в первую очередь в лейкоцитах и кожных фибробластах), проявляется аномальным накоплением хондроитинсульфатов в соединительной ткани (ген *GUSB* локализован на участке q22 хромосомы 7).

Характеризуется черепно-лицевыми аномалиями (грубые черты лица с гипертелоризмом, запавший нос, вывернутые вперёд ноздри), поражениями костей и суставов (низкий рост, килевидная грудная клетка, тораколюмбальный кифоз, косолапость), гепатомегалией, спленомегалией, паховыми и пупочными грыжами, помутнением роговицы, фиброзно-мышечной дисплазией аорты (приводящей к сердечной недостаточности), рецидивирующими лёгочными инфекциями и др. (рис. 7.11). Существует клиническая форма заболевания, при которой отсутствует гепатоспленомегалия – имеется небольшое помутнение роговицы, фиброзно-мышечная дисплазия аорты с инфильтрацией мукополисахаридами, приводящая к аортальной регургитации и сердечной недостаточности. Рентгенологически выявляются клювовидные позвонки, расширенные длинные трубчатые кости, множественный дизостоз.

Описана в 1973 г. врачом W. Sly.



Рис. 7.11. Внешний вид пациента с синдромом Слая: *а* – изменения со стороны лицевого черепа; *б* – типичные ортопедические составляющие синдрома (низкий рост, килевидная грудная клетка, тораколюмбальный кифоз)

Приведено по: <http://belchenko.ru/img/03/10.jpg>, <http://www.rusmedserv.com/pedthorsurg/cardiol.jpg>

Болезнь (синдром) Стюарта–Прауэра. Врождённый геморрагический диатез, развивающийся вследствие дефицита фактора X свёртывания крови (тромбокиназа, КФ 3.4.21.6) и проявляющийся геморрагическим синдромом. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (ген *F10* локализован на участке q34 хромосомы 13).

Названа в соответствии с фамилиями первых пациентов с данным заболеванием – Stuart и Prower.

Болезнь Таруи (синонимы – **гликогеноз VIII типа, миофосфофруктокиназная недостаточность**). Гликогеноз, обусловленный врождённой недостаточностью или полным отсутствием активности фосфофруктокиназы в мышцах. Характеризуется мышечной слабостью, повышенной утомляемостью и отсутствием гиперлактацемии после физической нагрузки.

Описана врачом S. Tarui.

Болезнь Томсона (синонимы – **гликогеноз VII типа, гепатофосфоглюкомутазная недостаточность**). Гликогеноз, обусловленный врождённой недостаточностью фосфоглюкомутазы в печени и/или мышцах. Проявляется метаболической миопатией, гепатомегалией.

Описана врачом W. H. S. Thomson.

Болезнь Хага (синоним – **гликогеноз IX типа**). Гликогеноз, обусловленный врождённой недостаточностью киназы фосфорилазы B. Характеризуется гепатомегалией с отсутствием аппетита. Наследуется по рецессивному (сцепленному с полом) типу.

Описана врачом G. Hug.

Болезнь Ханса–Шюллера–Кристиана (синонимы – **краниальный ксантоматоз, синдром Литтерера–Сайва, гистиоцитоз X**). В основе заболевания лежит нарушение обмена холестерина и инфильтрация липоидными и плазматическими клетками плоских костей, твёрдой мозговой оболочки и кожи. Клинические признаки: экзофтальм (рис. 7.12), половое недоразвитие, мелкие желтоватые узелки в коже, переломы длинных трубчатых костей, поражение лицевого нерва, снижение слуха, нистагм, мозжечковые расстройства. На рентгенограммах черепа и других костей – очаги остеопороза неодинаковой интенсивности, с неровными контурами (напоминающие географическую карту). Заболевание начинается в возрасте до 10 лет. Чаще поражает мальчиков. Течение болезни прогрессирующее.



Рис. 7.12. Изменение периорбитальных тканей при синдроме Ханса–Шюллера–Кристиана (данные МРТ черепа)

Приведено по: <http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/8/8f/LCH1.jpg/180px-LCH1.jpg>

Описана австрийским врачом А. А. Schuller (1874–1958) и американским врачом Н. А. Christian (1876–1951).

Болезнь (синдром) Хартнупа (синоним – **Hartnup syndrome**). Наследственная болезнь, обусловленная нарушением всасывания триптофана в кишечнике и его реабсорбции в почечных канальцах. Наследуется по рецессивному или аутосомно-рецессивному типу. Проявляется мозжечковой атаксией, пеллагроподобными изменениями кожи (тонкая, шелушащаяся кожа), аминокислотурией, повышенным содержанием в моче индикана и индольных соединений. Могут отмечаться нистагм, гиперрефлексия.

Описана врачом Е. Hartnup.

Болезнь Хатсусимы–Хакамори. Наследственная болезнь, обусловленная нарушением обмена полисахаридов с их накоплением в виде гранул в клетках паренхиматозных органов и в ретикулоцитах. Проявляется увеличением печени, селезёнки и лимфатических узлов, развитием цирроза печени.

Врождённые ошибки метаболизма Гаррода (синоним – **congenital errors of metabolism**). Случаи наследуемого нарушения способности осуществлять определённые ферментативные реакции.

Первые формы данных заболеваний были описаны А. Harrod в 1902–1908 гг. и носят его имя.

Клетки Ниманна–Пика. Крупные многоядерные ретикулоэндотелиальные клетки с пенистой протоплазмой, содержащей сфингомиелины. Обнаруживаются при болезни Ниманна–Пика.

Описаны немецким педиатром А. Niemann (1880–1921) и немецким патологоанатомом L. Pick (1868–1944).

Правило Уотсона. Правило, согласно которому наследуемые признаки обладают различной, характерной для каждого из них скоростью эволюции, в силу чего невозможно одновременное изменение большинства или всей совокупности признаков.

Описано американским учёным J. D. Watson.

Прогерия Гетчинсона (синонимы – **синдром фатального старения, синдром раннего старения, синдром Гетчинсона–Гилфорда, прогерия Гартингса**). Редкая врождённая болезнь (частота возникновения 1 случай на 80 000 новорождённых), при которой происходит стремительное преждевременное старение организма. Дети, страдающие прогерией, могут выглядеть нормальными в течение 6–12 мес. после рождения, после чего у них развиваются симптомы, характерные для преклонного возраста, – морщинистая кожа, облысение, ломкость костей и атеросклероз. Как правило, такие дети гибнут в возрасте около 13 лет (рис. 7.13, 7.14). В развитии прогерии участвует ядерный протеин ламин А. У детей, страдающих прогерией, в результате мутации отсутствует участок молекулы ламина А, включающий критическую точку, по которой происходит отрезание модифицированного участка (хотя теоретически существует множество возможных вариантов формирования патологического ламина А).



Рис. 7.13. Внешний вид пациентов с прогерией Гетчинсона–Гилфорда
Приведено по: <http://www.scientific.ru/journal/news/1005/n261005.html>

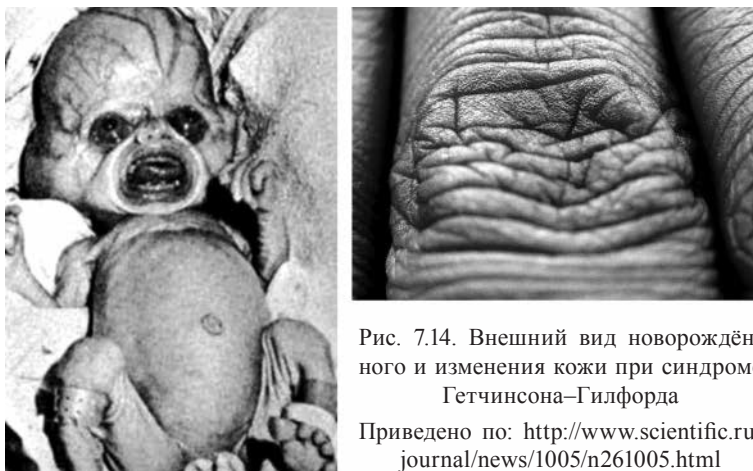


Рис. 7.14. Внешний вид новорожденного и изменения кожи при синдроме Гетчинсона–Гилфорда
Приведено по: <http://www.scientific.ru/journal/news/1005/n261005.html>

Описана английскими врачами J. Hutchinson (1828–1913) и H. Gilford (1861–1941).

Синдром Абдергальдена–Кауфманна–Линьяка (синонимы – **цистиноз, синдром Абдергальдена–Фанкони, диабет гликофосфаминный, синдром Линьяка, синдром Линьяка–Фанкони**). Наследственная болезнь, обусловленная нарушением обмена цистина с отложением его кристаллов в ретикулярных клетках костного мозга, печени, селезёнки и лимфатической системы, а также в клетках роговицы и конъюнктивы. Наследуется по рецессивному типу. Характеризуется задержкой роста, развитием рахитоподобных изменений в костях, нарушением зрения, аминокислотурией, глюкозурией, гипофосфатемией и анемией.

Описан швейцарским биохимиком и физиологом Е. Abderhalden (1877–1950), немецким патологоанатомом Е. Kaufmann (1860–1931) и голландским патологоанатомом G. O. E. Lignac (1891–1954).

Синдром (болезнь) Александра (синонимы – **SPCA deficiency, Alexander syndrome, гипоконвертинемия, дефицит фактора VII**). Наследственная аномалия свёртывания крови, обусловленная дефицитом фактора VII свертывания (акселератор конверсии сывороточного протромбина). Болезнь поражает лиц обоего пола. Передается по аутосомно-рецессивному типу (ген *F7* локализован на участке q34 хромосомы 13). Проявляется после рождения в виде кровотечения из пуповины, пищевого канала и внутричерепных кровоизлияний. В более позднем возрасте проявляется в виде носовых, маточных, десневых, посттравматических кровотечений, а также внутрисуставных кровоизлияний (напоминает гемофилию).

Описан врачом В. Alexander.

Синдром Альстрема–Ольсена. Врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. К основным его проявлениям наряду с сахарным диабетом и ожирением относятся атипичная пигментная дегенерация сетчатки, нейросенсорная глухота и нефропатия.

На первом году жизни появляются нистагм и светобоязнь, а также ретинит. Постепенно прогрессирует снижение центрального и периферического зрения, может развиваться слепота. С раннего детства формируется ожирение. В юношеском возрасте становится заметным снижение слуха (вплоть до полной глухоты). После пубертатного периода появляются признаки инсулиннезависимого сахарного диабета, который часто осложняется нефропатией, приводящей к хронической почечной недостаточности. Половое развитие чаще нормальное, иногда наблюдается мужской гипогонадизм. При биопсии яичек обнаруживают аплазию герминативных клеток и склероз семенных канальцев. Интеллект обычно сохранен. У мальчиков заболевание отмечается вдвое чаще. Прогноз заболевания неблагоприятный.

Описан в 1959 г. шведскими офтальмологами С. Н. Alstrom и О. Olsen.

Синдром (болезнь) Андерсена (синонимы – **гликогеноз IV типа, амилопектиноз**). Редкое врождённое (семейное) заболевание, проявляющееся отложением в печени аномального полисахарида (сходного по своим свойствам с амилопектином). Причина – врождённое отсутствие ветвящего фермента 1,4-альфа-глюкозил-трансферазы. Многие аспекты возникновения болезни и механизмы нарушения синтеза ветвящего фермента изучены недостаточно. Характеризуется прогрессирующей гепатоспленомегалией, возникновением цирроза печени, атрофией поджелудочной железы. В большинстве наблюдений заболевание протекает без гипогликемии (иногда с поликистозной фиброзной трансформацией поджелудочной железы). Сразу после рождения выявляются увеличение живота, усиленное выделение жирного кала.

В диагностике важно обнаружение повышенного уровня ветвящего фермента в коже (активность фермента отсутствует в печени, почках, селезёнке,

сердечной и поперечно-полосатой мускулатуре, лейкоцитах, фибробластах). Затем присоединяются хроническое заболевание дыхательных путей, долевая пневмония с фиброзом плевры, бронхоэктазы с абсцессами лёгких, анемия, эозинофилия, нарушение кишечного всасывания, генерализованная водянка, глюкозурия и полигиповитаминоз. Прогноз неблагоприятный.

Описан в 1952 г. американским патологоанатомом D. H. Andersen (1901–1964).

Синдром Баттена. Врождённое патологическое накопление в мозге липофусцина. Проявляется потерей зрения, детским слабоумием, приступами судорог, атаксией, спастической слабостью, атетозом, дистонией. Диагноз ставится на основании обнаружения в лимфоцитах крови и моче липофусцина.

Синдром Бейбера. Врождённая аномалия метаболизма, наследуемая по аутосомно-рецессивному типу. Характерны поражения печени (гепатит, цирроз), частые поносы со зловонным стулом, интермиттирующие желтухи, портальная гипертензия со вторичным перисинусоидальным фиброзом селезёнки, задержка роста, аминоацидурия с выделением большого количества тирозина, триптофана, гистидина, серина. Отмечается выраженный гидронефроз с фиброзом почечных лоханок. Выделяют I стадию с очаговым некрозом печени и гиперметионинемией и II стадию со сформировавшимся циррозом печени и признаками печёночной недостаточности. Прогноз неблагоприятный.

Синдром Берардинелли. Врождённая болезнь, проявляющаяся признаками акромегалического гигантизма, нарушениями углеводного, жирового обмена и другими признаками гиперфункции гипофиза (рис. 7.15). Обусловлена аномалией развития или поражением промежуточного мозга.

Описан в 1961 г. бразильским эндокринологом W. Berardinelli.

Синдром (болезнь) Бернара–Сулье (синоним – **тромбоцитодистрофия**). Наследственный геморрагический диатез, при котором наблюдается увеличение размеров тромбоцитов и некоторое укорочение продолжительности их жизни при нормальной продукции мегакариоцитов. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан в 1949 г. французскими гематологами J. Bernard и J. P. Soulier.

Синдром Берьесона (синоним – **синдром Берьесона–Форссмана–Леманна**). Наследственная болезнь эндокринной системы, проявляющаяся в раннем детском возрасте. Характеризуется выраженным ожирением, задержкой роста, гипотиреозом, оли-



Рис. 7.15. Кардиомегалия у пациента с синдромом Берардинелли (данные рентгенографии грудной клетки)

Приведено по: <http://www.scielo.br/img/fbpe/abc/v75n3/2871f4.jpg>



Рис. 7.16. Внешний вид ребёнка с синдромом Беръесона (ожирение, гипотиреоз, олигофрения, задержка роста)

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

гофренцией (рис. 7.16). Наследуется по рецессивному, сцепленному с полом (передача повреждённой X-хромосомы), типу. С рождения отмечается мышечная гипотония, выраженная задержка развития. Дети начинают ходить в 4–5 лет. Характерны отставание в росте, умеренное ожирение (с возрастом уменьшается), тяжёлая умственная отсталость, выраженная задержка речевого развития. Черепно-лицевые аномалии включают микроцефалию, грубые черты лица с выступающими надбровными дугами и запавшими глазами. Отмечается отёчность тканей лица, приводящая к сужению пространства между веками (иногда веки приходится поднимать с помощью пальцев). Наблюдаются нистагм, снижение зрения вследствие поражения сетчатки и зрительных нервов. Отмечаются микропения, задержка появления вторичных половых признаков, гипогонадотропный гипогонадизм, а также идиотия, эпилепсия, гипотиреоз (иногда с явлениями микседемы), увеличение в размерах (без деформации) ушных раковин. Рентгенологически выявляются утолщение костей черепа, умеренный сколиоз или кифоз, аномалии позвонков, расширение метафизов длинных трубчатых костей и костей кисти, гипоплазия дистальных и средних фаланг.

Описан в 1961 г. врачами M. Borjeson, J. Forssman и O. Lehmann.

Синдром Бессена–Корнцвейга (синонимы – **абеталипопротеинемия, акантоцитоз**). Наследственная болезнь, характеризующаяся нарушением всасывания и транспорта жиров, недостаточностью или отсутствием бета-липопротеинов, недостаточностью высших полиненасыщенных жирных кислот и низким содержанием холестерина и фосфатидов в крови. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется акантозом, пигментной дегенерацией сетчатки (рис. 7.17), атаксией, наличием в крови акантоцитов.

Описан в 1968 г. американскими врачами F. A. Bassen и A. L. Kornzweig.

Синдром Бломстренда (синоним – **синдром летальной хондродисплазии Бломстренда**). Врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования и ранним летальным исходом. Новорождённые с данным синдромом, как правило, имеют здоровых родителей, состоящих в близкородственном браке. Идентифицированы мутации гена *PTH/PTHrP* рецептора, которые и обуславливают нарушения функции рецептора с формированием фенотипа болезни (ген *PTHrP/PTHrPR* локализован на участке 3p21.1–p22). Болезнь характеризуется

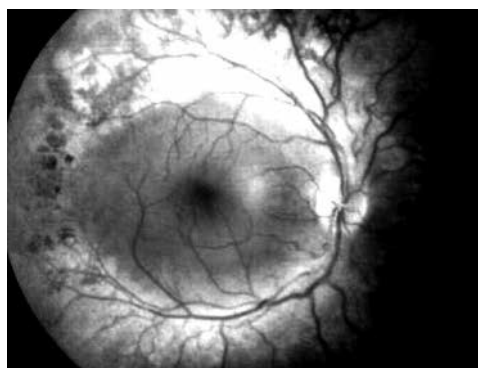


Рис. 17.17. Пигментная дегенерация сетчатки при синдроме Бассена–Корнцвейга

Приведено по: http://gallery.eyenews.ru/ed_hrd/ehrd_05.htm

повышенным созреванием костей и ускоренной дифференцировкой хондроцитов. Быстро развивается избыточная минеральная плотность скелета, отмечается ускоренная оссификация костей с формированием грубых нарушений строения длинных трубчатых костей и очень низким ростом. Новорождённые с синдромом летальной хондродисплазии Бломстренда имеют и другие аномалии – аплазию соска и молочной железы. Регистрируется вторичная гиперплазия паращитовидных желёз из-за резистентности к паратгормону и ПТГ-подобному пептиду (PTHrP).

Впервые описан шведским учёным K. W. Blomstrand (1826–1897).

Синдром Бродбергер–Цеттерстрёма. Врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Отмечается дефицит гликогеназы печени, выявляется гипогликемия. Уровень адреналина под влиянием гипогликемии, обусловленной инсулином, не меняется.

Описан английским врачом W. Brodberger (1868–1951).

Синдром (болезнь) Брутона II (синоним – **сцепленная с полом агаммаглобулинемия**). Врождённое заболевание, связанное с Y-хромосомой (поражает только мальчиков). Проявляется рецидивирующими и тяжело протекающими инфекциями и артропатиями. Пейеровы бляшки на слизистой оболочке тонкой кишки, миндадины и аппендикс отсутствуют.

Описан в 1957 г. американским педиатром O. C. Bruton.

Синдром Ван-Вика–Грамбаха (синоним – **синдром гиперпролактинемического гипогонадизма при первичном гипотиреозе**). Форма первичного гипотиреоза. Заболевание развивается в допубертатном периоде. Характеризуется преждевременным половым созреванием, галактореей, преждевременным менархе с метроррагиями при отсутствии полового оволосения. Нарушение менструального цикла вплоть до аменореи, реже – полименореи. Аналогичный мужской вариант синдрома характеризуется ускоренным развитием

наружных половых органов при отсутствии или скудости полового оволосения. Нередким является сочетание с болезнью Дауна. Частыми находками у детей с синдромом Ван-Вика–Грамбаха являются гиперпролактинемия и аденома гипофиза. Характерна макромastia. Галакторея обычно более выражена у молодых женщин. Её степень варьируется от обильного и спонтанного выделения молока до появления единичных капель при сильном надавливании на молочные железы. В последнем случае сами пациентки, как правило, галактореи не отмечают. В молочных железах (которые внешне увеличены в размерах) часто наблюдаются не соответствующие возрасту регрессивные изменения, фиброзно-кистозная мастопатия. Характерны снижение либидо, аноргазмия, атрофия матки и слизистой оболочки влагалища. Нередко выявляются умеренное ожирение, гипертрихоз, себорея волосистой части головы, акне и признаки дисфункции гипоталамуса («грязные» локти и шея вследствие гиперкератоза и гиперпигментации, перламутровые стрии на бёдрах, груди и животе).

Описан в 1959 г. американским эндокринологом J. J. Van Wyk и американским педиатром M. M. Grumbach.

Синдром Вермера (синонимы – **множественная эндокринная неоплазия I типа** или **МЭН I типа**, **випома**, **РРома**, **WDHН синдром**, **псевдохолера**, **панкреатическая холера**). Обусловленное генетическими дефектами заболевание, наследуемое по аутосомно-доминантному типу. Для него характерны:

а) гиперпаратиреоз (встречается более чем у 90 % пациентов и обусловлен гиперплазией нескольких паращитовидных желёз; поражения почек и костей наблюдаются не всегда);

б) опухоли аденогипофиза (отмечаются более чем у 50 % пациентов; обычно эти опухоли не секретируют гормоны; активно растущие злокачественные опухоли сдавливают и разрушают гипофиз и приводят к гипопитуитаризму; реже встречаются аденомы, секретирующие пролактин, СТГ или АКТГ, вызывающие галакторею и аменорею, акромегалию или гипофизарный синдром Кушинга);

в) опухоли из островковых клеток (имеются более чем у 50 % пациентов; обычно они множественные и происходят как из бета-клеток, так и из других островковых клеток; наиболее распространены инсулиномы, глюкагономы, гастриномы и випомы);

г) опухоли надпочечников (у 40 % пациентов имеется гиперплазия или аденома надпочечников; гиперсекреции глюкокортикоидов обычно нет, поэтому гиперплазию и аденому обнаруживают случайно либо при детальном обследовании);

д) заболевания щитовидной железы (имеются примерно у 20 % пациентов; обычно это аденомы или злокачественные опухоли, реже встречаются тиреотоксикоз, коллоидный зоб и хронический лимфоцитарный тиреоидит).

Достаточно редко при данном синдроме выявляются рак лёгкого, липомы, полипоз желудка, опухоли яичек и шванномы. Установлено, что причиной

МЭН I типа служат мутации гена супрессии опухолей (11q13). Этот ген кодирует белок мэнин, регулирующий пролиферацию клеток – производных нервного гребня. Недостаточность мэнина приводит к гиперплазии, а его отсутствие – к опухолевой трансформации этих клеток. Ещё одна предполагаемая причина МЭН I типа – повышенный уровень фактора роста фибробластов в сыворотке (известно, что фактор роста фибробластов стимулирует пролиферацию клеток парашитовидных желёз).

Заболевание чаще всего проявляется между 20 и 40 годами, но может возникнуть и до 10 лет. Первым проявлением МЭН I типа обычно бывает гиперпаратиреоз. При наличии инсулиномы отмечается гипогликемия. Симптомы глюкагономы – гипергликемия и некролитическая мигрирующая эритема. Гастрономы проявляются синдромом Золлингера–Эллисона (пациенты с этим синдромом страдают язвенной болезнью и другими нарушениями ЖКТ). Проявление виомы – панкреатическая холера (водянистый стул, гипокалиемия, ахлоргидрия, метаболический ацидоз, эксикоз, кахексия, гиповолемический шок, тахикардия, гипотония, мышечная слабость, атония ЖКТ). Это связано с тем, что вазинтестинальный полипептид (ВИП) активирует интестинальную и панкреатическую аденилатциклазу – усиливает секрецию поджелудочной железы и тонкой кишки (действие, схожее с действием холерного токсина, вызывающего профузную диарею). Как правило, в каждой эндокринной железе изначально имеется несколько очагов гиперплазии или опухолевого роста (поскольку любая эндокринная клетка потенциально способна к трансформации). Вначале возникает гиперплазия, затем доброкачественная и, наконец, злокачественная опухоль (поэтому заболевание развивается постепенно и может не проявляться до 35–40 лет). Клиническая картина и лабораторные показатели зависят от того, на какой стадии развития опухоли выявлено заболевание.

Впервые описан в 1954 г. врачом P. Wermer.

Синдром Вернера II (синонимы – **прогерия взрослых, ангидратический синдром**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся врождёнными эндокринными расстройствами. По патогенезу оно близко к **синдрому Ротмунда** (в частности, приводит к преждевременному старению) (рис. 7.18). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется обычно в возрасте 20–30 лет. Чаще страдают лица мужского пола. Характерными признаками являются задержка роста, раннее появление седых волос, облысение, выпадение зубов, склеродермия (особенно выраженная на конечностях), атрофия подкожно-жирового слоя и мышечной ткани, сахарный диабет и гипогонадизм. Кожа становится бледной, истончённой, несколько уплотнённой, лицо заостряется, становится сморщенным, с клювовидным носом. Развивается двусторонняя катаракта, макулярная дегенерация, пигментный ретинит, хориоретинит. Рентгенологически выявляются признаки остеопороза, деформации костей стоп, остеоартриты мелких суставов рук и ног. Наблюдаются признаки генерализованного атеросклероза, стенокардия и инфар-



Рис. 7.18. Синдром Вернера II у пациента 38 лет

Приведено по: http://zhurnal.lib.ru/img/m/melxnik_anatolij_antonowich/corp-idoc/corp-1-i.jpg

кты миокарда. Нередко возникают злокачественные опухоли. Прогноз заболевания неблагоприятный.

Описан в 1906 г. врачом О. Werner.

Синдром Видемана–Беквита (синонимы – **синдром омфалоцеле, синдром макроглоссии, синдром гигантизма, EMG-синдром**). Врождённое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. В некоторых случаях выявляют структурные перестройки 11-й хромосомы. Название «EMG-синдром» происходит из трёх наиболее манифестных его признаков – экзомфалоса (E), макроглоссии (M) и гигантизма (G). У новорождённых отмечается гипогликемия в сочетании с соматическими изменениями.

Основными клиническими признаками являются макроглоссия, пуповинная грыжа (рис. 7.19) и другие пупочные аномалии, а также гипоглике-

мия. Макроглоссия выявляется в любом возрасте ребёнка, часто – с рождения. Язык может не помещаться во рту, поэтому рот ребёнка открыт, а лицо напоминает лицо пациента с гипотиреозом. Увеличенный язык затрудняет сосание и даже дыхание новорождённого. У детей более старшего возраста отмечают дизартрические расстройства. Гипогликемия у новорождённого манифестирует уже на первые-третьи сутки. Развивающиеся за счёт этого коматозные состояния могут повлечь за собой смерть ребёнка на первом году жизни или тяжёлое органическое поражение мозга, сопровождающееся умственной отсталостью. Развитие гипогликемических состояний связано с гиперплазией островковых клеток поджелудочной железы, приводящей к гиперинсулинемии. С начинающейся ещё внутриутробно гиперпродукцией инсулина, обладающего анаболическим действием, связывают как макроглоссию, макросомию, висцеромегалию, так и предрасположенность к развитию опухолей паренхиматозных органов. Явления гипергликемии самопроизвольно убывают в течение первых месяцев жизни пациента. Склонность к увеличению массы тела (обычно она превышает 4000 г) отмечается уже при рождении, при этом длина тела составляет 52 см. Внутриутробная висцеромегалия, по-видимому, является причиной образования различных грыж, в том числе характерного для синдрома омфалоцеле (пуповинной грыжи). Пуповинная грыжа диагностируется у новорождённого и может быть различной по величине, достигая



Рис. 7.19. Пуповинная грыжа у новорождённого с синдромом Видемана–Беквита

Приведено по: http://health-ua.com/pics/tabl/143_3.gif

иногда размеров детской головки. Макросомия с увеличением мышечной ткани и подкожного жирового слоя отмечается с рождения или развивается постнатально. Постнатальный гигантизм относится к менее постоянным признакам, иногда проявляется увеличением одной половины тела.

Впервые описан в 1963 г. врачами Н. Wiedeman и В. Beckwith.

Синдром Вилларе–Дезуалля. Врождённая гипоплазия верхней челюсти, сопровождающаяся иногда деформацией турецкого седла со сдавлением гипофиза и вторичной дисфункцией желёз внутренней секреции.

Впервые описан французским невропатологом М. Villaret (1877–1946).

Синдром Вольфрама (синонимы – **синдром DIDMOAD** или **diabetes insipidus, diabetes mellitus, optic atrophy and deafness**). Наследственное заболевание, характеризующееся развитием сахарного и несахарного диабета с атрофией зрительных нервов, атонией мочевых путей и глухотой. Все признаки появляются у пациента постепенно (поэтапно). В некоторых случаях заболевание обусловлено мутациями митохондриального генома, однако в большинстве случаев оно связано с наличием гена *WFS1* на хромосоме 4p16.

Болезнь начинается с сахарного диабета, диагностируемого обычно в 4–6 лет, остальные признаки заболевания присоединяются в 11–18 лет. Снижение слуха и несахарный диабет встречаются в 50 % случаев. Для выявления последнего необходимо тщательное исследование электролитов крови и мочи. Клинические симптомы включают нейротоническую зрачковую реакцию, чашеобразный диск, периферическую нейропатию, задержку развития, деменцию, психиатрические проявления, судороги, атаксию и нистагм. Прогноз при данном синдроме зависит от тяжести составляющих его компонентов (в первую очередь от выраженности поражения мочевыводящих путей) (рис. 7.20).

Описан в 1938 г.

Синдром Гибсона (синонимы – **наследственная метгемоглобинемия I типа, метгемоглобинемия Гибсона**). Наследственная метгемоглобинемия,

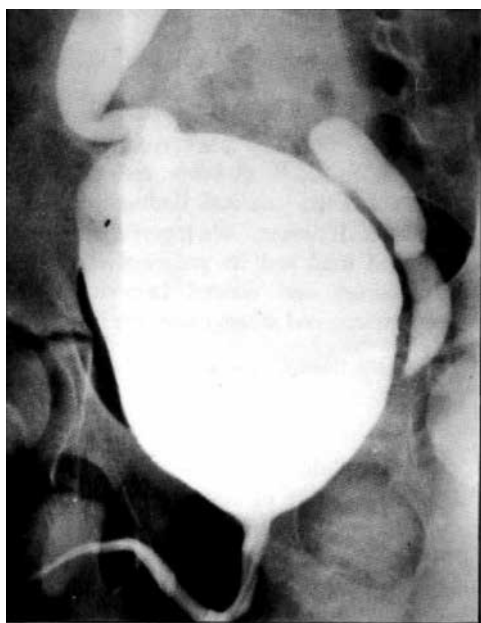


Рис. 5.20. Цистоуретерограмма пациента с синдромом Вольфрама

Приведено по: http://www.sjkdt.org/viewimage.asp?img=SaudiJKidneyDisTranspl_2000_11_1_53_36694_1.jpg

обусловленная дефицитом в эритроцитах липоамиддегидрогеназы, принимающей участие в восстановлении метгемоглобина в гемоглобин. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан в 1971 г. американским биохимиком О. Н. Gibson.

Синдром (болезнь) Гирке (синонимы – синдром дефицита глюкозо-6-фосфатазы, гликогенез I типа, синдром Гирке–Ван-Кревельда, гепатонефромегальный гликогенез, нефромегалический гликогенез). Наследуемое по аутосомно-рецессивному типу заболевание, обусловленное дефицитом активности глюкозо-6-фосфатазы печени и почек. Относится к наиболее распространенным ферментным дефектам (ферментопатиям). Проявляется тяжёлой гипогликемией натощак и через 4–6 ч после еды вследствие дефицита наиболее важных ферментов печени (глюкозо-6-фосфатазы и глюкозо-6-фосфаттранслоказы), участвующих в высвобождении глюкозы в процессе гликогенолиза или глюконеогенеза.

Дефицит этих ферментов приводит к накоплению в печени гликогена и жира (рис. 7.21), которое сопровождается гепатомегалией.

Заболевание проявляется сразу после рождения или в грудном возрасте – у малыша недостаточно увеличивается масса тела, отмечаются отсутствие аппетита, рвота, гипогликемические судороги, кетонурия, повышение температуры тела. С возрастом нарастает увеличение печени и почек, прогрессирует гипогликемический синдром натощак, усиливается кетонурия. Лицо становится круглым (вследствие избыточного отложения жира), отмечаются остеопороз, задержка развития ядер окостенения, ограничение роста (большая голова на фоне коротких ног и шеи), имеет место поясничный лордоз. Часто присоединяются



Рис. 7.21. Очаговые скопления жира и гликогена в печени при синдроме Гирке

Приведено по: http://www.mypacs.net/repos/mpv3_repo/viz/full/3247/162364.jpg

вторичные инфекции, существенно утяжеляющие состояние пациента, наблюдаются ксантомы кожи вблизи суставов и на ягодицах, имеется склонность к усиленной кровоточивости.

Описан немецким патологоанатомом E. Gierke (1877–1945).

Синдром Гольдберга. Наследственное заболевание, характеризующееся карликовостью, а также свойственных гаргоилизму рядом симптомов, умственной отсталостью, множественными дизостозами, прогрессирующей потерей слуха и др. Заболевание передается по аутосомно-рецессивному типу и обусловлено комбинированным дефицитом галактозидазы и нейраминидазы, вызванным мутацией в гене специфического гликопротеина (хромосома 20) – фактора, корректирующего активность этих ферментов.

Синдром (болезнь) Гоше (синонимы – **спленомегалия Гоше, керациновая болезнь, керациновый ретикулёз**). Редкое наследственное заболевание из группы гликозидозов у человека (рис. 7.22). Этиология не известна. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу, хотя в отдельных случаях может передаваться и по аутосомно-доминантному типу с неполным доминированием (ген *GCGD* локализован на участке q21 хромосомы 1). В основе заболевания лежит дефицит ферментов (в частности, глюкоцеребразидазы), обеспечивающих отщепление глюкозы от глюкоцеребозидов с накоплением последних в клетках ретикуло-эндотелиальной системы. При этом нарушается белковый и липидный обмен, появляются гигантские клетки Гоше со скоплением керозина (глюкоцеребозида) в цитоплазме. Отложение керозина происходит в ретикулоэндотелии печени, селезёнки, костном мозге, лимфоузлах, лёгких (рис. 7.23). Чаще болеют женщины, нередко члены одной семьи.

Существуют три формы болезни: острый раннедетский висцеральный тип, хронический висцерально-костный тип взрослых, подострый юношеский нейровисцеральный тип.

Острый раннедетский висцеральный тип проявляется у детей до 1 года (быстро прогрессирующий тип). Наблюдаются признаки поражения головного мозга, судороги, кровоизлияния и анемия. Смерть наступает в возрасте до 2 лет.

Хронический висцерально-костный тип взрослых характеризуется началом заболевания в детстве, длитель-



Рис. 7.22. Внешний вид ребёнка с болезнью Гоше

Приведено по: <http://www.liter.kz/files/akbotabig.jpg>

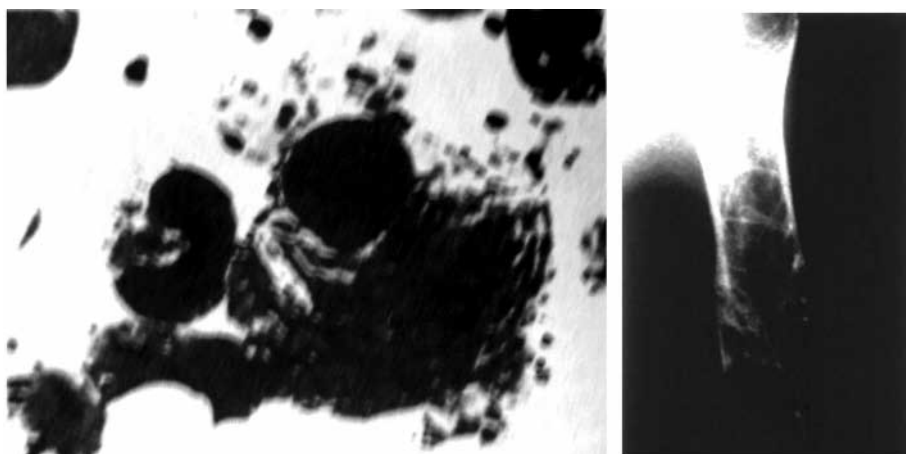


Рис. 7.23. Клетки Гоше в пунктате селезёнки (слева) и рентгенограмма плечевой кости (справа) при болезни Гоше

Приведено по: Ю. М. Панцырев с соавт. (1988)

ным, но прогрессирующим течением, ремиссиями (при этом различают два типа – висцеральный и костный). Признаки висцерального типа: анемия, увеличение и болезненность селезёнки, увеличение печени и лимфоузлов, кровотечения из носа и дёсен, болезненность костей и суставов, коричневатая или охряно-жёлтая окраска кожи кистей, лица и конъюнктив, в крови – ретикуло-эндотелиальные клетки, лейкопения, тромбоцитопения, при пункции костного мозга обнаруживают клетки Гоше. Признаки костного типа: тупая боль в костях, тугоподвижность в суставах, припухлость и покраснение кожи, рентгенологически определяются расширение костномозговой полости и истончение кортикального слоя, умеренное бутылкообразное вздутие кости, в эпифизометафизарном участке кости – очаги просветления, окружённые склерозированными тканями (кость приобретает широкопетлистую структуру). При поражении позвонков возникает кифоз или угловой горб.

Подострый юношеский нейровисцеральный тип характеризуется началом заболевания в юношеском возрасте, развитием спленомегалии, умственной отсталости, симптомов поражения пирамидной и экстрапирамидной систем мозга.

При всех формах накопление липидов в макрофагальных элементах кровеносной системы и за её пределами приводит к увеличению печени и селезёнки, увеличению живота и лимфоузлов, появлению тёмно-жёлтых пятен на коже. Смерть наступает от пневмонии или геморрагического синдрома.

Описан в 1882 г. французским дерматологом Ph. Ch. E. Gauche (1854–1918).

Синдром Гунтера (синонимы – **мукополисахаридоз II типа, синдром Хантера**). Наследственное заболевание из группы мукополисахаридозов, проявляющееся только у мальчиков в возрасте 3–4 лет (рис. 7.24). Наследуется по рецессивному, сцепленному с полом, типу (ген *IDS* локализован на участке

q27.3–q28 X-хромосомы). Как правило, в 33 % случаев развитие заболевания обусловлено новыми мутациями. Характерны умственная отсталость, костные деформации (увеличение черепа, тугоподвижность суставов, деформации грудной клетки и позвоночника, макро- и скафоцефалия), карликовость, гепатомегалия, изменения клапанного аппарата сердца, снижение слуха, наличие паховых и пупочных грыж и т. п. (отмечается сходство с клиникой гаргоилизма). Заболевание развивается вследствие дефицита фермента идуронат-2-синтетазы и проявляется повышенной экскрецией дерматансульфата и гепарансульфата.

Описан в 1968 г. английским врачом С. Hunter.

Синдром Гурлера (синонимы – **мукополисахаридоз ІН, гаргоилизм**). Врождённое заболевание с наследственно обусловленным дефицитом фермента α -L-идуронидазы, вследствие чего блокируется расщепление дерматансульфата и гепаран-сульфата, что вызывает повышенную экскрецию мукополисахаридов с мочой, отложение их в хряще, периосте, сухожилиях, клапанах сердца, мозговых оболочках и роговице. Ген заболевания *IDUA* локализован на участке p16 хромосомы 4. Проявляется тем, что после рождения в течение

нескольких месяцев нормального роста физическое и умственное состояние ребёнка резко ухудшается: отмечаются расстройства зрения, гирсутизм, развивается вальгусная деформация коленных суставов, в области лопаток образуются узелки. При рентгенографии черепа выявляются утолщение костей, отсутствие фронтальных синусов, деформация седла гипофиза; при исследовании костного мозга обнаруживаются тельца (метахроматичные включения) в лимфоцитах и гистиоцитах. Отмечаются своеобразные черты лица (голова увеличена по типу долихоцефалии, лоб выпуклый, нос седловидный, язык грубый, мясистый) (рис. 7.25). Имеют место кифоз нижних отделов позвоночника и пупочная грыжа, прогрессируют умственная отсталость, помутнение

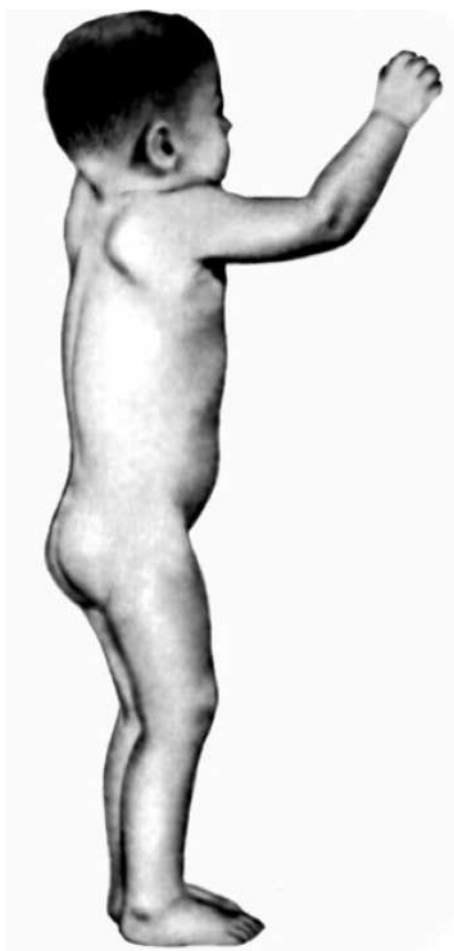


Рис. 7.24. Внешний мальчика 2 лет с синдромом Гунтера

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=55684>



Рис. 7.25. Внешний вид ребёнка с синдромом Гурлера
Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=79232>

роговицы и др. Течение болезни злокачественное – смерть наступает в возрасте до 10 лет.

Описан в 1919 г. немецким педиатром G. Hurler.

Синдром Дебре–Фибигера (синонимы – **адреногенитальный синдром с потерей солей, интерреналовая андрогенная интоксикация, парадоксальная недостаточность коры надпочечников, псевдоаддисонов синдром, псевдопилоростеноз, сольтеряющий синдром**). Наследственная болезнь, обусловленная нарушением биосинтеза кортикостероидных гормонов. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Характеризуется дегидратацией, сердечно-сосудистой недостаточностью, метаболическим ацидозом, гиперкалиемией и потерей натрия с мочой.

Описан французским педиатром A. R. Debre (1882–1938) и датским патологоанатомом J. A. G. Fibiger (1867–1928).

Синдром (болезнь) Деркума. Нейроэндокринное наследственное заболевание из группы липидозов, характеризующееся образованием в подкожной клетчатке множественных болезненных липом, формирующихся из-за нарушения нейрогуморальной регуляции жирового обмена (рис. 7.26). Механизм наследования неизвестен.

Описан американским врачом F. X. Dercum (1856–1931).

Синдром де Тони–Дебре–Фанкони (синонимы – **глюкоаминофосфатдиабет, синдром Дебре–де Тони–Фанкони, синдром Фанкони–Дебре–де Тони**). Наследственная болезнь, обусловленная нарушением реабсорбции фосфора, аминокислот, углеводов и бикарбонатов в проксимальных канальцах почек. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется в конце первого – начале второго года жизни



Рис. 7.26. Внешнее проявление болезни Деркума

Приведено по: http://www.fettabsaugen-liposuction.ch/tl_files/bilder/Lipomatosis-benigna-Launois-Bensaude-Syndrom-2.jpg

ни полиурией, гипотонией, артериальной гипотензией, гипорефлексией, рахитоподобными изменениями костной системы и спонтанными переломами костей.

Описан в 1921 г. итальянским педиатром G. de Toni, французским педиатром A. R. Debge и швейцарским педиатром G. Fanconi.

Синдром Джейнуэя П. Наследственная агаммаглобулинемия, клинически проявляющаяся симптомами ревматоидного артрита или красной волчанки.

Описан в 1967 г. американским врачом A. Janeway.

Синдром (болезнь) Ди Гульельмо. Дисплазия эритроцитов предположительно врождённого характера. Сопровождается эритроидной инфильтрацией печени, селезёнки и других органов. Пациенты нуждаются в постоянных гемотрансфузиях.

Описан итальянским врачом-гематологом G. Di Guglielmo.

Синдром Ди Джорджи (синоним – **синдром Ди Георги**). Изолированный наследственный Т-клеточный иммунодефицит. Характеризуется триадой ведущих клинических проявлений: гипоплазией тимуса и/или парашитовидных желёз и врождённым пороком сердца. В основе заболевания лежит порок развития третьего и четвёртого глоточных карманов, возникающий между 6-й и 10-й неделями гестации, который приводит к агенезии или дисгенезии парашитовидных желёз и тимуса. Вовлечение первого и второго жаберных карманов приводит к пороку развития лицевых структур, а вовлечение пятого кармана проявляется широким спектром врождённых пороков сердца, зачастую – с вовлечением дуги аорты. В подавляющем большинстве случаев синдром связан с микроделециями на участке q11 хромосомы 22 (наиболее вероятные гены – *rxn40*, *pex2.2-pex3*; генные продукты – UDFIL, TUPLE; хромосомная локализация – 22q11/10p). Большинство случаев синдрома Ди Джорджи спорадические, но зарегистрированы и варианты с аутосомно-доминантным наследованием, особенно в ассоциации с несбалансированной транслокацией и делецией 22q11.2. Лица с делециями 22q11.2 относятся к пациентам с синдромом I типа (наиболее распространённый вариант болезни), а лица с делециями другого локуса (на хромосоме 10p) – к пациентам с синдромом II типа. Встречается с частотой 1 случай на 5000 новорождённых.

Клинически у большинства пациентов отмечаются диспластические черты лица. Наиболее характерны диспластичные ушные раковины, гипертелоризм, широкая переносица, «рыбий рот» и антимонголоидный разрез глаз. У некоторых детей наблюдаются и более грубые аномалии, такие как микрогнатия и незаращение твёрдого и мягкого нёба (рис. 7.27). К частым проявлениям относятся гипокальциемия различной степени тяжести и отсутствие тени вилочковой железы при рентгенографии грудной клетки. Гипокальциемические судороги обычно возникают с первых дней жизни. У всех пациентов отмечается задержка умственного развития. Врождённые пороки сердца и магистральных сосудов также относятся к наиболее характерным и тяжёлым признакам заболевания. Лабораторно количественные показатели Т-кле-



Рис. 7.27. Незаращение мягкого и твёрдого нёба при синдроме Ди Джорджи

Приведено по: <http://www.gusvrach.ru/img/data/medsestra-2-2005str15ris6-7.jpg>

ток варьируются от нормы до глубокой депрессии. Характерны диссоциация между сниженными уровнями Т- и NK-клеток и повышенным содержанием В-лимфоцитов, а также нормальные или повышенные уровни антител.

Описан в 1960–1966 гг. американским педиатром А. М. Di George.

Синдром Ди Ферранте (синоним – **мукополисахаридоз VIII типа**). Врождённое заболевание, по клиническим проявлениям схожее с мукополисахаридозом IV типа (синдром Моркио), но отличающееся от последнего выраженной задержкой психомоторного и интеллектуального развития.

Диагноз основывается на клинических проявлениях, данных рентгенологического исследования, определении экскреции с мочой

гликозаминогликанов, исследовании активности специфических ферментов в культуре клеток (фибробластах кожи и лейкоцитах) и амниотической жидкости (антенатальная диагностика). Пациентов наблюдают разные специалисты – хирурги (по поводу грыж), ортопеды (по поводу нарушений со стороны опорно-двигательного аппарата), педиатры (в связи с частыми острыми респираторными вирусными инфекциями, сердечно-сосудистой недостаточностью), оториноларингологи (в связи с нарушениями слуха, хроническими отитами и синуситами), офтальмологи, нейрохирурги и невропатологи (по поводу внутричерепной гипертензии и ее проявлений).

Прогноз при всех формах неблагоприятный, так как с возрастом нарастают изменения скелета, нарушения функций различных органов и систем. Профилактика заключается в проведении медико-генетического консультирования и антенатальной диагностики (определение активности ферментов и содержания гликозаминогликанов в культуре клеток амниотической жидкости).

Описан в 1978 г. французским врачом N. Di Ferrante.

Синдром Дорфмана–Чанарина. Редкое наследственное заболевание человека, характеризующееся врождённым ихтиозом с появлением жировых капель в коже, мышцах, печени и т. д. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Предполагается, что синдром обусловлен нарушением внутриклеточного метаболизма триглицеридов.

Впервые описан в 1974 г. врачами M. L. Dorfman, C. Hershko, S. Eisenberg и F. Sagher.

Синдром Дресбаха (синоним – **Dresbach syndrome**). Врождённое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, проявляющееся гемолизом, анемией и желтухой. Клиника обусловлена наследственным овалоцитозом (рис. 7.28). К позитивным изменениям (в большинстве случаев – излече-

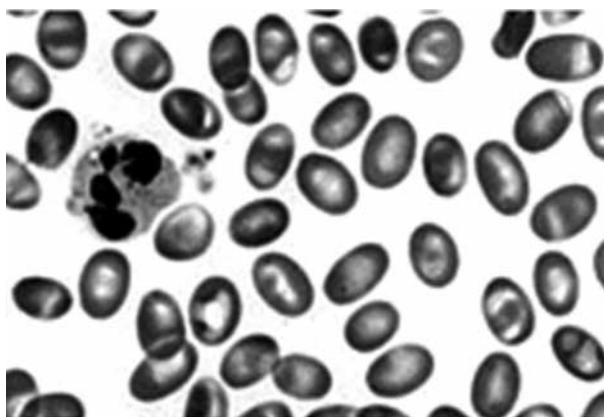


Рис. 7.28. Внешний вид эритроцитов при синдроме Дресбаха

Приведено по: http://www.accessmedicine.com/loadBinary.aspx? name=licha&filename=licha_IC107t.jpg

нию) приводит спленэктомия. При своевременном хирургическом лечении прогноз благоприятный.

Синдром Дубина–Джонсона (синонимы – **доброкачественная конъюгированная семейная гипербилирубинемия, синдром Дабина–Джонсона, желтуха Дубина–Джонсона, негемолитическая конституциональная желтуха с липохромным гепатозом**). Наследственное хроническое заболевание. Форма пигментного гепатоза, проявляющаяся в виде энзимопатического нарушения секреторных функций печени (отмечается нарушение молекулярных механизмов экскреции билирубина через мембрану гепатоцита в желчные канальцы) (рис. 7.29). Конъюгированная форма гепатоцитов при этом сохранена. Передается по аутосомно-доминантному типу (локус DJS расположен на длинном плече хромосомы 13).

Главным и нередко единственным симптомом болезни является желтуха (иногда имеют место диспепсические расстройства). Желтуха выражена умеренно и носит перемежающийся характер, усиливаясь при психическом и физическом напряжении, интеркуррентных заболеваниях, беременности, нарушении диеты. Иногда пациенты отмечают боль в правом подреберье, слабость, анорексию, тошноту, рвоту, отвращение к жирной пище и неустойчивый стул. Печень нормальных размеров (только у 1/3 пациентов может быть умеренное увеличение печени и селезёнки). Периодически наблюдаются тёмная моча и светлый кал. Увеличение уровня билирубина в сыворотке крови умеренное (до 68–136 мкмоль/л). У некоторых пациентов может иметь место повышение активности щелочной фосфатазы и гамма-глутамилтрансферазы. В связи с повышением в крови концентрации связанного билирубина в моче могут обнаруживаться желчные пигменты. При обострениях содержание билирубина в моче повышено, проба с бромсульфалеином положительная. При лапароскопии печень увеличена, тёмно-зелёного, бурого или зеленовато-чёр-

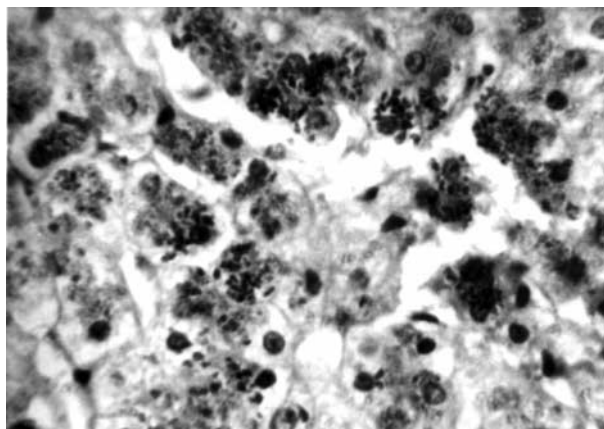


Рис. 7.29. Гистологические изменения в печени при синдроме Дубина–Джонсона (окраска гематоксилином и эозином). $\times 320$

Приведено по: <http://pmj.bmj.com/content/vol75/issue886/images/large/98063.f2.jpeg>

ного цвета. При биопсии в печёночных (купферовских) клетках обнаруживается грубозернистый зеленовато-коричневый пигмент, который занимает иногда всю дольку. Прогноз заболевания благоприятный.

Описан в 1958 г. американскими врачами I. N. Dubin и F. B. Johnson.

Синдром Дуранда–Холзела (синоним – **синдром дефицита лактазы**). Врождённая лактазная недостаточность (первичный дефицит лактазы). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Имеется выраженный дефицит лактазы в слизистой тонкой кишки (структура её, как правило, не изменена). Сопровождается хроническими расстройствами пищеварения вследствие невозможности гидролизировать молекулу лактозы на глюкозу и галактозу.

Клинические проявления наблюдаются через 1–2 ч после приёма молочных продуктов. Появляются упорный понос, вздутие живота, урчание и боли спастического характера. Понос не поддаётся лечению обычными средствами. Кал водянистый, пенистый, кислой реакции, содержит лактозу. Диарея возникает вследствие того, что лактоза не подвергается гидролизу, способствуя усилению бродильных процессов в кишечнике с образованием органических кислот (молочной, уксусной и др.). Образующиеся вещества оказывают раздражающее действие на слизистую оболочку, усиливая секрецию кишечного сока и моторику кишки. Кроме вышеперечисленных признаков после употребления молочных продуктов у пациентов отмечаются резкая слабость, потливость, тахикардия, чувство озноба, головная боль, головокружение, иногда – боли в сердце и экстрасистолия. Степень тяжести синдрома зависит от количества употреблённых молочных продуктов и уровня лактазы. Симптомы непереносимости молока исчезают через 3–4 ч после его употребления. Отмена молока – единственный метод лечения данного синдрома.

Впервые описан итальянским педиатром P. Durand.

Синдром Каннера (синоним – **детский аутизм**). Наследственное заболевание человека, проявляющееся аутизмом (погружением в мир собственных переживаний), который является ранним проявлением шизофрении и характеризуется отсутствием способности решать элементарные вопросы (может сочетаться с исключительными способностями в других областях). Предполагается, что болезнь обусловлена дефицитом аденилсукциназы (ген *ADSL* локализован на участке q12–qter хромосомы 22).

Описан в 1936 г. австрийским психиатром L. Kanner.

Синдром Карпентера (синонимы – **аутоиммунный полигландулярный синдром II типа, акроцефалополисиндактилия II типа**). Аутоиммунный полигландулярный синдром (АПГС), представляющий собой первичное поражение эндокринных желёз с формированием их функциональной недостаточности. Часто сочетается с различными органоспецифическими неэндокринными заболеваниями аутоиммунного генеза. АПГС II типа – наиболее распространённый вариант иммуноэндокринных нарушений. Характеризуется поражением эндокринных желёз с развитием первичного гипотиреоза, сахарного диабета I типа, первичного гипогонадизма, миастении и стеатореи. Этим проявлениям нередко сопутствуют витилиго, деформации лицевого черепа, аллопеция и пернициозная анемия (рис. 7.30).

Все перечисленные заболевания, встречающиеся в комбинации АПГС II типа, ассоциированы главным образом с HLA (с повышенной частотой отмечаются гаплотипы HLA B8, Dw3, Dr3, Dr4). В большинстве случаев синдром проявляется спорадически, при семейных формах в различных вариантах может отмечаться в нескольких поколениях.

Описан английским педиатром G. Carpenter (1859–1910).

Синдром Коккейна. Наследственная болезнь, характеризующаяся нарушением обмена веществ и проявляющаяся карликовостью в сочетании с микроцефалией и кахексией (рис. 7.31). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Впервые описан английским педиатром E. A. Cockayne (1880–1956).

Синдром Кокрена. Наследственное заболевание, характеризующееся аномалией метаболизма. Проявляется гипогликемией, провоцируемой введением белковой пищи (лейцином). Проявляется со дня рождения в виде отказа от пищи, сильной потливости, рвоты, общего беспокойства ребёнка. Ухудшение состояния отмечается после приёма молока, яиц, мяса, рыбы. При лабораторном исследовании крови наблюдается нормальный уровень глюкозы крови, однако после нагрузки лейцином регистрируются гипогликемия, гиперинсулинемия. Прогноз неблагоприятный – гипогликемия сопровождается клонико-тоническими судорогами, часто заканчивающимися смертельным исходом. Ограничение ребёнка в еде ведёт к нарушениям, типичным для белкового голодания.

Описан английским педиатром W. A. Cochrane.



Рис. 7.30. Проявления синдрома Карпентера: *а* – внешний вид пациента; *б* – изменения конечностей; *в* – характерные изменения со стороны черепа; *г* – рентгенологические изменения конечностей

Приведено по: [http://download.ajhg.org/images/journalimages/0002-9297/ PHIS0002929707610337.gr1_lrg.hi.jpg](http://download.ajhg.org/images/journalimages/0002-9297/PHIS0002929707610337.gr1_lrg.hi.jpg)

Синдром Криглера–Найяра. Врождённая негемолитическая желтуха, обусловленная нарушением обмена билирубина у детей вследствие недостатка фермента УДФ-глюкуронозилтрансферазы. Передаётся по аутосомно-рецессивному типу (ген *UDPGT* локализован на длинном плече хромосомы 2).

Описан в 1951 г. американскими педиатрами J. F. Crigler и V. A. Najjar.

Синдром Кэнни–Каффи. Врождённое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, проявляющееся низким ростом, остеосклерозом, кортикальным утолщением длинных трубчатых костей, поздним закрытием передних каналов fontanel, кальцификацией базальных ганглиев, анофтальмией или гиперметропией. Одним из главных проявлений болезни является выраженный гипопаратиреоз (ген, ответственный за развитие синдрома, локализован на 1q42–43). Молекулярно-генетические исследования идентифицировали мутации гена *TBCE*, кодирующего тубулин-специфические шаперон-белки, которые необходимы для приобретения правильной конформации (фолдинга) α -субъединиц тубулина и образования α - β -тубулин-гетеродимеров. При тщательной ревизии на аутопсии в случаях гибели пациентов с данным синдромом при наличии признаков гипопаратиреоза парашитовидные железы вообще не были обнаружены, что предполагает эмбриональную причину их отсутствия.

Синдром Лайтвуда. Вариант наследственного синдрома Лайтвуда–Олбрайта, обусловленного неспособностью проксимальных извитых почечных канальцев реабсорбировать анионы бикарбоната. Наблюдается в детском возрасте.

Описан в 1939 г. английским педиатром R. Lightwood.

Синдром Лайтвуда–Олбрайта (синоним – **семейный почечный ацидоз**). Наследственное сочетание полиурии, рахитоподобных изменений скелета, нефрокальциноза, нефролитиаза и нарушений кислотно-щелочного равновесия. Различают синдром Лайтвуда и синдром Олбрайта–Баттлера.

Описан в 1938 г. английским педиатром R. Lightwood и американским врачом F. Albright.



Рис. 7.31. Внешний вид ребёнка с синдромом Коккейна

Приведено по: E. C. Friedberg и соавт. (1995), <http://phobos.ramapo.edu/~pbagga/cs.JPG>



Рис. 7.32. Характерные изменения в лёгких при муковисцидозе (пневмония, фиброз, склероз, эмфизема, бронхоэктазы)

Приведено по: <http://img.tfd.com/mosbycam/thumbs/500069-fx57.jpg>

Синдром (болезнь) Лаки–Лоранда (синоним – **Laki–Lorand syndrome**). Наследственный геморрагический диатез, обусловленный нарушением образования фибрина в связи с дефицитом XIII фактора свёртывания крови. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан врачами К. Laki и L. Lorand.

Синдром Ландштейнера–Фанкони–Андерсена (синонимы – **муковисцидоз, кистозный фиброз поджелудочной железы, триада Андерсена, кистозный фиброз поджелудочной железы, врождённая семейная бронхопанкреатическая дистрофия**). Наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, проявляющееся тяжёлыми расстройствами функции органов дыхания (рис. 7.32), желудочно-кишечного тракта

и ряда других органов и систем с множественными поражениями желёз внутренней секреции. Изменённый в качественном и количественном составе секрет поджелудочной железы, желудочных и кишечных желёз, бронхов, гепатобилиарной системы, слюнных желёз застаивается в выводных протоках. Закупорка их вязким секретом приводит к повышенному давлению в протоковой системе, её кистозной трансформации и гибели железистого аппарата органа, после чего секреция прекращается.

Выделяют следующие клинические формы заболевания: смешанную (лёгочно-кишечную), преимущественно лёгочную (рис. 7.33), преимущественно кишечную, мекониальный илеус, abortивные и стёртые формы.

Кишечные проявления муковисцедоза проявляются с раннего детства и связаны с нарушением активности ферментов поджелудочной железы и кишечника. Клинически при этом отмечаются массивная стеаторея, креаторея, диарея (кал объёмный, бесцветный, блестящий, с гнилостным запахом). Гнилостные процессы в кишечнике способствуют вздутию живота и диарее. У некоторых пациентов отмечается выпадение прямой кишки и развитие цирроза печени.

Мекониальный илеус отмечается у 10–20 % новорождённых, страдающих муковисцидозом. Для него характерна клиника кишечной непроходимости с рвотой желчью, неотхождением мекония, увеличением живота, развитием перитонита. Ввиду дефицита жирорастворимых витаминов А, Е и К прогресси-

руют общая слабость, гиперкератоз, расстройства зрения, снижается устойчивость к инфекциям.

Лёгочные проявления муковисцидоза развиваются на 1–3-м году жизни и характеризуются рецидивирующими пневмониями, бронхитами с пневмосклеротическими изменениями, развитием эмфиземы лёгких и бронхоэктазов. Отмечаются надрывный кашель, одышка, цианоз.

Для подтверждения диагноза проводится исследование пота (ногтей, слюны) на содержание натрия и хлора, оценивается копрограмма. Прогноз неблагоприятный. Гибель пациентов происходит от септических осложнений (преимущественно со стороны дыхательной системы), печёночной и почечной недостаточности.

Впервые описан швейцарским педиатром G. Fanconi (1892–1958) и американским патологоанатомом D. H. Andersen (1901–1964).

Синдром Лепе (синоним – **наследственный щавелевокислый диатез**). Наследственное заболевание, характеризующееся хронической диспепсией, непереносимостью некоторых продуктов (шпинат, рис), недостаточностью функции поджелудочной железы и другими симптомами. Передается по аутосомно-рецессивному типу, обусловлен дефицитом фермента глиоксалатредуктазы.

Синдром Леша–Найхана. Наследственное заболевание человека, сопровождающееся неврологическими и психическими расстройствами и гиперуринемией, обусловленными врождённым дефицитом фермента гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансферазы. Передается по рецессивному, сцепленному с полом, типу (ген *HPRT* локализован на участке q26 X-хромосомы). Проявляется умственной отсталостью, хореоатетозом, приступами агрессивного поведения с самоповреждением (царапаньем лица и тела), повышенным содержанием мочевой кислоты в моче. У мальчиков уже в самом начале жизни заболевание проявляется спазмом сгибателей туловища, клоническими движениями, атетозом, мышечной слабостью, гипотонией и судорожными припадками.

Описан в 1980 г. американским педиатром M. Lesch и американским врачом M. L. Nyhan.

Синдром Линча–Каплана–Хенна–Краша. Наследственная полиэндокринопатия, проявляющаяся сахарным диабетом, гиперлипидемией, гипогонадизмом и низким ростом.



Рис. 7.33. Рентгенограмма грудной клетки ребёнка с синдромом Ландштейнера–Фанкони–Андерсена

Приведено по: <http://www.learningradiology.com/caseofweek/caseoftheweekpix/cow58.jpg>

Синдром Луи-Бара (синоним – **атаксия-телеангиэктазия**). Наследственная болезнь из группы факоматозов, характеризующаяся медленно развивающимися мозжечковыми расстройствами, симметричными телеангиэктазиями и гемангиомами (рис. 7.34), особенно на конъюнктивах, коже лица и шеи, рецидивирующими пневмониями с развитием бронхоэктазов. Часто сочетается с гипоплазией вилочковой железы и дисгаммаглобулинемией. Проявляется в детском возрасте. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан в 1968 г. французским врачом D. Louis-Bar.

Синдром Мак-Куарри. Наследственная гипогликемия. Признаки заболевания выявляются до 3 лет жизни. Проявляется утром натошак приступами раздражительности, головокружения, потливости и мышечной слабости. Изредка бывают судороги. Лабораторное исследование показывает низкий уровень глюкозы в крови. При частом повторении приступов развивается атаксия, наблюдается задержка умственного развития. Этиология до настоящего времени не установлена.

Описан в 1934 г. американским педиатром I. Mac-Quarrie.

Синдром Мак-Леода. Редкое врождённое заболевание, характеризующееся акантоцитозом (своеобразная форма эритроцитов) и нарушением экспрессии антигенов групп крови Келла. Передаётся по рецессивному, сцепленному с полом, типу (локус ХК расположен на участке p21 X-хромосомы).

Синдром Марото–Лами (синоним – **мукополисахаридоз VI типа**). Наследственное заболевание человека, связанное с нарушением обмена мукополисахаридов – первичной недостаточностью арилсульфатазы В (N-ацетилгексозамин-4-сульфатсульфатазы). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется выраженными костными изменениями, помутнением роговицы, карликовым ростом, гротескными чертами лица, гепатоспленомегалией, контрактурой крупных и мелких суставов (рис. 7.35). Имеют место гидроцефалия, паралитическое сходящееся косоглазие, равномерное повышение сухожильных рефлексов. Проявления болезни отмечаются с раннего детского



Рис. 7.34. Симметричные гемангиомы на конечностях при синдроме Луи-Бара
Приведено по: [http:// 208.96.47.3/images/community/dermatlas/at_1_010907_thumb.png](http://208.96.47.3/images/community/dermatlas/at_1_010907_thumb.png)

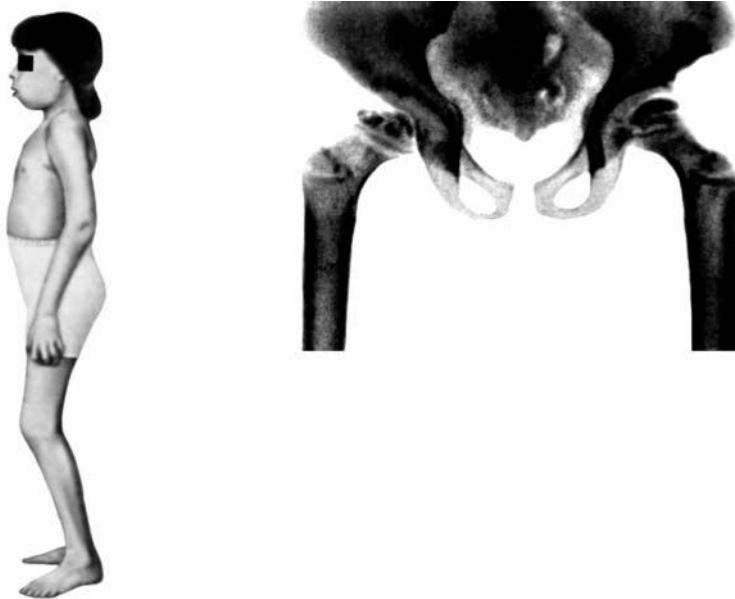


Рис. 7.35. Контрактура суставов верхних и нижних конечностей и рентгенологические признаки искривления таза у девочки 9 лет с синдромом Марото–Лами
Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=55684>

возраста, но интеллект, как правило, не страдает. Отмечаются также гепатоспленомегалия, пупочная грыжа, в биохимических анализах крови определяется снижение активности ариносальфатазы, выявляется повышенная экскреция с мочой дерматансульфата. При рентгенографии отмечается увеличение размеров черепа, недостаточная сомкнутость черепных швов, углубление турецкого седла с расширением входа в него, уплощение рёбер и позвонков, неравномерность длины и формы костей пястны, плюсны и фаланг пальцев. При люмбальной пункции определяется высокое давление спинно-мозговой жидкости (до 300 мм вод. ст.), белок – 1,6 мг/л, цитоз – 2 лимфоцита в 1 мкл.

Описан в 1963 г. P. Maroteaux и M. Lamy.

Синдром Мартина–Олбрайта (синоним – **псевдогипопаратиреоидный синдром Мартина–Олбрайта**). Симптомокомплекс, обусловленный врождённым нарушением утилизации тканями гормонов парашитовидных желёз. Характеризуется гипокальциемией, гиперфосфатемией, ахондроплазией, а также неполноценностью умственного развития, частыми приступами тетании, развитием катаракты, дистрофией ногтей и другими признаками.

Описан в 1942 г. швейцарскими врачами E. Martin и F. Albright.

Синдром Менкеса (синонимы – **copper transport disease, болезнь «курчавых волос»**). Наследственное заболевание, обусловленное врождённым нарушением всасывания меди в кишечнике (гипокупремия). Наследуется по рецессивному, сцепленному с полом, типу (локус MNK расположен на участке

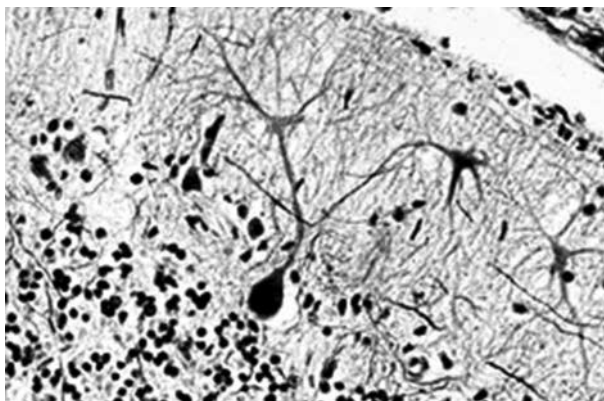


Рис. 7.36. Дегенеративные изменения в головном мозге при синдроме Менкеса

Приведено по: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/GIFS/ATP7A.gif>

q13.2–q13.3 X-хромосомы). Активность ряда ферментов (супероксиддисмутазы, тирозиназы и др.) при этом снижена, отмечаются тяжёлая дегенерация нервной системы (рис. 7.36), истончение волос и образование на них характерных вздутий. Обычно в возрасте 1–2 лет наступает летальный исход.

Описан в 1962 г. американским педиатром J. H. Menkes.

Синдром Монкриффа. Врождённое нарушение углеводного обмена, сопровождающееся лакто- и фруктозурией, алиментарной сахароурией. Проявляется задержкой общего развития (физического и психического) и наличием диафрагмальной грыжи.

Описан в 1969 г. английским педиатром A. Moncrieff.

Синдром (болезнь) Моркио (синоним – **мукополисахаридоз IV типа**). Врождённое заболевание из группы мукополисахаридозов (1:40 000 новорождённых), характеризующееся множественными поражениями скелета из-за нарушения катаболизма мукополисахаридов (кислых гликозаминогликанов) в результате дефицита хондроитин-N-ацетилгексозамино-6-сульфатсульфатазы (тип А, ген этого фермента локализован на участке q24.3 хромосомы 16 человека) или D-галактозидазы (тип В). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Характеризуется нормальным психическим развитием и характерной дистрофией костей, которую можно классифицировать как спондилоэпифизарную дисплазию (рис. 7.37). Резко выраженная гипоплазия зубовидного отростка может вызывать кривошею и приводит обычно к той или иной степени компрессии спинного мозга. Довольно часто выявляют недостаточность аортального клапана с регургитацией крови. У пациента могут отмечаться карликовость, глухота и мышечная слабость. Обращают на себя внимание большой, грубо очерченный рот, широко поставленные зубы, «куриная», килевидная или бочкообразная грудная клетка. Отмечается кифоз или сколиоз грудного и поясничного отделов позвоночника. Питание снижено. Возникают контрак-

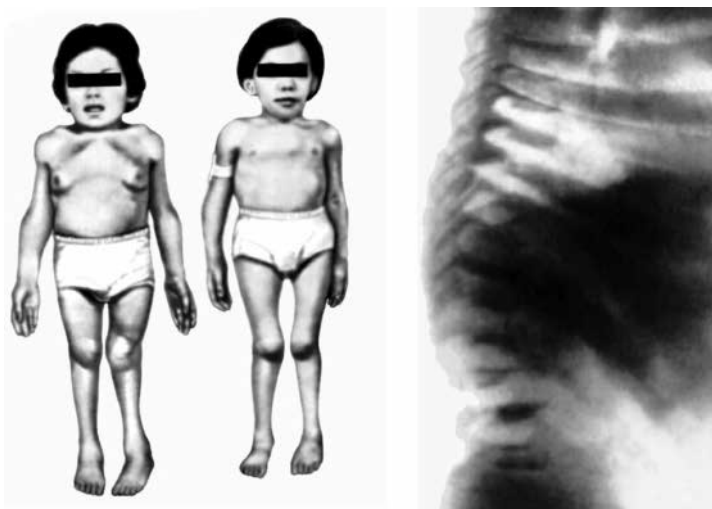


Рис. 7.37. Типичный внешний вид и рентгенологические изменения со стороны позвоночника (искривление, платиспондилия) при синдроме Моркио

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=55684>

туры в локтевых, плечевых и коленных суставах, отмечаются вальгусная деформация нижних конечностей и плоскостопие; мышечная сила снижена. В случае компрессии спинного мозга помимо мышечной гипотонии отмечается поражение пирамидной системы, возможно развитие параплегии, паралича дыхания. Кожа утолщена, её тургор и эластичность снижены. Часто выявляются пупочные и паховые грыжи, расхождение прямых мышц живота; нередко отмечаются снижение слуха, дистрофические процессы в роговице. Почти у всех пациентов, доживших до 20 лет, развивается глухота. Интеллект не снижен. В большинстве случаев летальный исход наступает до 20 лет вследствие сердечно-лёгочной недостаточности, развивающейся на фоне интеркуррентных заболеваний. Возможна внезапная смерть в результате смещения атланта-окципитального сочленения и повреждения ствола мозга.

Описан в 1929 г. уругвайским педиатром L. Morquio (1867–1935) и английским врачом J. F. Braiisford.

Синдром (болезнь) Минковского–Шоффара–Генсслена (синонимы – синдром Генсслена–Эрба, семейная гемолитическая желтуха, наследственный сфероцитоз, сфероклеточная анемия, конституциональная гемолитическая желтуха, сфероклеточная болезнь, сфероцитарная наследственная анемия). Заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. Клинически проявляется в возрасте 3–10 лет, тяжесть клинических проявлений весьма вариабельна. Желтуха обычно непостоянная, анемия умеренная, вызывающая лишь небольшую бледность кожных покровов. Наблюдается спленомегалия (селезёнка плотная, безболезненная при пальпации). Иногда выявляются аномалии пигментации.

В течении заболевания выделяют: 1) гемолитический криз (проявляется нарастанием анемии, сопровождающейся одышкой, тошнотой, рвотой, болями в животе, адинамией, повышением температуры тела до 38–40 °С, увеличением печени и селезёнки), при этом в крови отмечается нормохромная анемия (доля ретикулоцитов составляет до 50–60 % и более); 2) апластический криз (характерны симптомы тяжёлой анемии без признаков желтухи, небольшие размеры селезёнки, гипохромная анемия, отсутствие ретикулярной реакции).

В ряде случаев при данном синдроме отмечаются башнеобразный или большой круглый череп, малый рост, аномалии развития зубов, глаз и ушей, врождённые пороки сердца, высокое нёбо, западение переносицы, кривошея, полидактилия и синдактилия. Во всех случаях заболевания при анализе крови определяются анемия, равное количество сфероцитов, снижение минимальной осмолярной стойкости эритроцитов и уменьшение их среднего размера, возможно появление нормобластов.

Описан в 1900 г. польским врачом О. Mińkowski (1858–1931) и французским врачом А. М. Е. Chauffard (1855–1932).

Синдром Незелофа (синонимы – **алимфоцитоз, лимфоцитарная аплазия, лимфоцитарная дисгенезия, французский тип иммунопареза, Nezelof syndrome**). Наследственная болезнь, характеризующаяся отсутствием реакций клеточного иммунитета вследствие количественной недостаточности и качественной неполноценности лимфоцитов (при нормальном содержании иммуноглобулинов в плазме крови). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан врачом С. Nezelof.

Синдром (болезнь) Ниманна–Пика (синонимы – **липоидный гистиоцитоз, фосфатидный липоидоз, ретикулёз нелейкемический, ретикулоэндотелиоз метаболический, липоидно-клеточная спленомегаломегалия, сфингомиелиноз**). Наследственный липоидоз с неуклонно прогрессирующим течением, обусловленный нарушением обмена сложных липидов с накоплением сфингомиелина в клетках ретикулоэндотелиальной и центральной нервной систем (что придаёт клеткам характерный пенистый вид – клетки Пика). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (ген *SMPD1* локализован на участке p15 хромосомы 11). Проявляется сразу после рождения. Дети становятся малоподвижными, вялыми, апатичными, отказываются от груди. Периодически появляется рвота, отмечается отставание в физическом и психическом развитии, может быть умеренная гидроцефалия. Периоды апатии сменяются беспокойством, гипертермическими кризами и приступами асфиксии. Наблюдаются прогрессивное похудание ребёнка, связанное с потерей аппетита, увеличение размеров живота, гепато- и спленомегалия, асцит.

Клинически различают три типа болезни:

тип А (более 1/2 всех наблюдений) – проявляется с первых месяцев жизни выраженной гепато- и спленомегалией, задержкой физического и умственного развития, тяжёлыми неврологическими расстройствами; большинство детей погибает до 3 лет;

тип В (висцеральная, или хроническая, форма заболевания) – отличается поздним началом и распространённым поражением внутренних органов, при этом поражения нервной системы, как правило, не наблюдается;

тип С (подострая, или юношеская, форма заболевания) – характеризуется медленным прогрессированием неврологической симптоматики, гепато- и спленомегалией, анемией, судорогами, мозжечковыми расстройствами; у пациентов могут быть тонкие конечности, коричневые пятна на коже (вишнёво-красные пятна на сетчатке глаз – пятна Пика).

Прогноз заболевания неблагоприятный.

Описан в 1914 г. немецким врачом А. Niemann (1880–1921), а затем в 1922 г. его соотечественником L. Pieck (1868–1944).

Синдром (болезнь) Негели I. Наследственная болезнь из группы геморрагических диатезов, обусловленная нарушением процессов агглютинации тромбоцитов и характеризующаяся резко увеличенным временем кровотечения и временем ретракции сгустка при нормальном времени свёртывания крови. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описана швейцарским гематологом О. Naegeli (1871–1938).

Синдром (болезнь) Норума. Врождённое заболевание, характеризующееся аномальным накоплением лецитина и незатерифицированного холестерина в крови, почечной недостаточностью и гипохромной анемией. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Обусловлено дефицитом лецитин-холестеринацетилтрансферазы (ген *LCAT* локализован на участке q22.1 хромосомы 16).

Синдром (болезнь) Оккермана (синонимы – **болезнь Оккермана–Кжелльмана, маннозидоз**). Заболевание обусловлено отсутствием ферментов печени – маннозидаз А и В (гены *MANA* и *MANB* локализованы соответственно на участках q11–qter хромосомы 15 и cen–q13.1 хромосомы 19). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. В основе болезни лежит врождённое отсутствие лизосомального фермента альфа-маннозидазы в мозге, печени и селезёнке. При этом внутриклеточно накапливаются мукополисахариды с большим содержанием маннозы. Проявляется гепато- и спленомегалией, мышечной гипотонией сразу после рождения, грубой задержкой психического и двигательного развития, помутнением капсулы хрусталиков, наличием пенистых клеток в костном мозге, гипогаммаглобулинемией. Также часто отмечаются высокий рост, увеличенный язык, мышечная гипотония и различные аномалии скелета. К 4–5-му годам жизни, как правило, болезнь заканчивается смертельным исходом вследствие снижения иммунитета и развития инфекционных осложнений.

Описан в 1964 г. Р. А. Ockerman и в 1969 г. L. Kjellman с соавт.

Синдром Олбрайта–Баттлера (синоним – **почечный ацидоз Олбрайта**). Вариант синдрома Лайтвуда–Олбрайта, обусловленный наследственным дефектом секреции водородных ионов в дистальных отделах извитых канальцев почек. Наследуется по доминантному (сцепленному с полом) типу. Проявляется в конце 1-го – начале 2-го года жизни искривлением нижних конечностей

у начинающих ходить детей. Признаки заболевания напоминают рахит или остеомалацию (задержка роста, деформация костей скелета, особенно голеней, ограничение подвижности в крупных суставах – тазобедренных, коленных, локтевых), из-за которой походка становится неуверенной, а в тяжелых случаях ребенок вообще перестаёт ходить. Характерны компенсаторный поясничный лордоз, удлинение черепа в переднезаднем направлении, болезненность костей и мышц. В отличие от витамин D-дефицитного рахита нет нарушения общего состояния, мышечной гипотонии, спазмофилии. У больных гетерозиготных женщин клинические проявления выражены меньше, чем у мужчин. Отмечают гипофосфатемию, повышение уровня щелочной фосфатазы при нормальных показателях кальция, гиперфосфатурию. При рентгенологическом исследовании имеют место рахитоподобные изменения костей скелета, грубоволокнистая структура губчатого вещества костей.

Описан в 1937 г. американскими врачами F. Albright, A. Buttler и E. Bloomberg.

Синдром Пальтауфа (синонимы – **карликовость Пальтауфа, примордиальный нанизм**). Врождённая болезнь, характеризующаяся сочетанием симптомов лимфатико-гипопластического диатеза и карликовости с сохранением нормальных пропорций тела.

Описан чешским врачом A. Paltauf (1860–1893).

Синдром (болезнь) Пелицеуса–Мерцбахера. Врождённое заболевание, являющееся одной из форм лейкодистрофии. Передается по рецессивному (сцепленному с полом) типу, обусловлено дефектом протеолипидного белка, ген которого (*PLP*) локализован на участке q21.33–q22 X-хромосомы. Форма спастического церебрального паралича, проявляющегося в первые месяцы жизни. Вызвана аплазией подкоркового белого вещества больших полушарий с демиелинизацией нервных волокон. Неврологическими симптомами заболевания являются нистагм, дрожание головы, нарушения моторики и речи, спастические парезы и параличи. В первые годы болезнь развивается с большей прогрессивностью, а затем может на долгое время стабилизироваться. Во всех случаях заболевания с относительно ранним его началом имеется задержка умственного развития, при более позднем начале отмечается органическое снижение психики, обычно не достигающее деменции.

Описан в 1885 г. врачом F. Pelizaeus и в 1910 г. врачом L. Merzbacher.

Синдром Пельгера (синонимы – **аномалия лейкоцитов Пельгера, аномалия Пельгера–Хьюэта**). Наследственная аномалия, при которой ядра нейтрофилов не сегментированы, имеют форму эллипса, боба или почки, иногда с намечающейся перетяжкой посередине. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описана голландским врачом K. Pelger (1885–1931).

Синдром Пендреда. Наследственная болезнь, характеризующаяся нарушением биосинтеза тиреоидных гормонов и проявляющаяся врождённым гипотиреозом, узловым зобом и глухонемой. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан английским врачом V. Pendred (1869–1946).

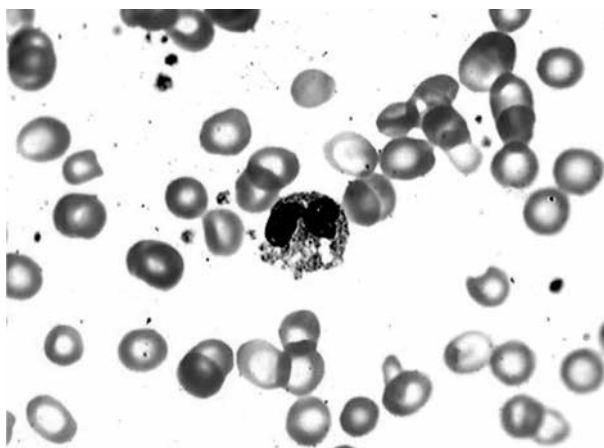


Рис. 7.38. Картина крови (анемия, нейтропения, лактоацидоз) при синдроме Пирсона
Приведено по: <http://path.upmc.edu/cases/case104/images/micro2.jpg>

Синдром Пирсона. Наследственное заболевание, характеризующееся анемией (рис. 7.38), вакуолизацией костного мозга, аномалиями поджелудочной железы и другими симптомами. Заболевание обусловлено крупными делециями митохондриального генома и по фенотипическим проявлениям отличается от синдрома Кирнса–Сейра доминированием мутантных молекул мтДНК в различных группах поражённых тканей.

Описан американским врачом С. М. Pearson.

Синдром Прасада–Коуза (синоним – **врождённая агаммаглобулинемия с лимфаденопатией**). Наследственная болезнь, характеризующаяся отсутствием в крови гаммаглобулинов, проявляющаяся увеличением всех лимфатических узлов, печени, селезёнки и гемолитической анемией. Встречается у женщин.

Описан в 1962 г. американскими врачами А. S. Prasad и D. W. Koza.

Синдром Рейманна (синоним – **периодическая болезнь**). Наследственное заболевание, связанное с врождёнными энзимопатиями, сопровождающееся нарушением равновесия в ряде систем – протеолитической, белково-синтетической, гормональной и иммунной. Наблюдается преимущественно в определённых этнических группах (у евреев, арабов, армян). Заболеванию обычно предшествует группа неспецифических симптомов (недомогание, чувство дискомфорта, раздражительность, слабость, ломота в суставах, озноб и др.), возникающих за несколько часов до острой атаки. Характеризуется периодическими (через определённые промежутки времени) приступами болей в животе или ознобами в сочетании с неукротимой рвотой, фебрильной гипертермией, гиперлейкоцитозом (абдоминальная форма заболевания). При торакальной форме болезни отмечается болевой синдром в грудной клетке, при суставной форме заболевания имеют место болевые приступы в суставах. Приступы повторяются часто на протяжении ряда лет, но не приводят к органическим из-

менениям со стороны внутренних органов и систем. Дифференциальную диагностику проводят с острой абдоминальной патологией, инфарктом миокарда, инфекционной патологией и заболеваниями суставов.

Описан в 1937 г. американским врачом Н. А. Reimann.

Синдром (болезнь) Рефсума (синонимы – **наследственная сенсомоторная полиневропатия IV типа, наследственная полиневропатическая атаксия**). Редкое наследственное (с аутосомно-рецессивным типом наследования) заболевание (нередко с кровным родством родителей пациентов), связанное с нарушением метаболизма и накоплением в организме фитановой кислоты. Характеризуется главным образом поражением периферической нервной системы (полиневропатия), мозжечковой атаксией, нарушением зрения (пигментная дистрофия сетчатки) и развитием ювенильного сахарного диабета. Патогенез окончательно не изучен. При биохимическом исследовании выявляется повышение содержания в крови фитановой кислоты (20-углеродной жирной кислоты с разветвлённой цепью) и её значительное накопление в периферической нервной системе, головном и спинном мозге, печени, почках, сердце и других органах, что позволяет отнести это заболевание к группе наследственных липидозов. В нервной системе обнаруживают распространённые дегенеративные изменения, локализующиеся преимущественно в нервах, их корешках, клетках передних рогов спинного мозга, мозжечковых путях и сетчатке глаза. Отмечается также утолщение мягкой мозговой оболочки. В результате поражения периферической нервной системы появляются парестезии в ногах и развивается двусторонний парез разгибателей стопы, ведущий к изменению походки. Наблюдается мозжечковая атаксия, снижается интеллект. Развитие пигментной дистрофии сетчатки и частичной атрофии зрительных нервов способствует значительному ухудшению зрения. Нередко наблюдаются также деформация стопы (полая стопа) (рис. 7.39), потеря обоняния, глухота (в результате поражения слуховых нервов), изменения кожи по типу ихтиоза и кардиомиопатия. В цереброспинальной жидкости отмечается



Рис. 7.39. Стопы пациента с синдромом Рефсума

Приведено по: <http://qjmed.oxfordjournals.org/content/vol94/issue8/images/large/QJ75052.2.2.jpeg>

белково-клеточная диссоциация. Течение заболевания медленно прогрессирующее, иногда стационарное. Болезнь может выявляться как у детей, так и у взрослых (обычно в возрасте до 40 лет).

Диагноз устанавливают на основании характерной клинической картины, данных исследования глазного дна, цереброспинальной жидкости, электромиографических признаков невропатии. Прогноз для жизни в целом благоприятный, однако при поражении сердца возможна внезапная смерть.

Описан в 1947 г. норвежским невропатологом S. B. Refsum.

Синдром Рихнера–Ханхарта (синонимы – **Richner–Hanhart syndrome, tyrosinemia II**). Наследственное заболевание человека, проявляющееся кератозом ладоней и подошв, а также дистрофией роговицы глаз, задержкой развития и умственной отсталостью, низкорослостью, образованием множественных липом, нарушением метаболизма тирозина (из-за дефицита тирозин-аминотрансферазы). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (ген *TAT* локализован на участке q22.1 хромосомы 16).

Описан в 1938 и 1947 гг. врачами H. Richner и E. Hanhart.

Синдром Ротмунда (синонимы – **синдром Ротмунда–Томсона, ретикулярная атрофическая пойкилодермия, атрофический телеангиоэктатический дерматоз с катарактой, синдром Томсона**). Редкое наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, обуславливающее развитие в раннем детском возрасте совокупности фенотипических признаков – нанизма, пойкилодермии лица и конечностей (рис. 7.40), двусторонней катаракты, дистрофии волос, ногтей, зубов и роговицы, дефицита гормона роста, нарушений эндохондрального окостенения и артериосклероза. Популяционная частота неизвестна. К настоящему времени описано более 80 случаев заболевания. Нередко наблюдается кровное родство родителей. Мужчины поражаются реже.

Заболевание часто сопровождается гипертрихозом, гипоплазией потовых и сальных желёз. Описаны аллопеция, раннее облысение, редкие брови и ресницы или их отсутствие, дистрофия ногтей. Один из кардинальных признаков синдрома – двусторонняя катаракта, которая развивается быстро, обычно в возрасте 4–8 лет (ювенильная катаракта). Среди прочих клинических симптомов можно отметить раннее поседение, дистрофию ногтей и нарушение развития зубов. У пациентов нередко развивается так называемый ювенильный артериосклероз. Из более редких поражений следует отметить акромирию (малые размеры кистей и стоп, короткие



Рис. 7.40. Внешний вид пациентки с синдромом Ротмунда–Томсона

Приведено по:

<http://www.mediasphera.ru/uppic/KlinderM/2008/1/4/k4-1.jpg>

пальцы), а также ряд эндокринных нарушений – гипогенитализм, гипоплазию яичек, слабое развитие вторичных половых признаков и аменорею. При гистологическом исследовании кожи выявляются атрофия эпидермиса, истончение коллагеновых и гибель эластических волокон, а также атрофия придатков кожи. При гиперпигментации – увеличение уровня меланина в базальных клетках, при депигментации – перемещение его в дерму. При рентгенографическом исследовании костей часто обнаруживают эпи- и метафизарные нарушения энхондральной оссификации, дизостозы и дисплазии костей. Молекулярно-генетические исследования с использованием FISH-технологии выявляют хромосомную нестабильность, захватывающую хромосому 8 и проявляющуюся в тканевом мозаицизме по этой хромосоме. Полагают, что ген данного синдрома локализован на коротком плече хромосомы 8 (8p). Прогноз для жизни в целом благоприятный, для зрения – неблагоприятный (слепота).

Впервые описан в 1868 г. немецким дерматологом А. Rothmund и затем в 1923 г. австралийским дерматологом М. Thomson.

Синдром Руитера–Помпена. Наследуемое по рецессивному (сцепленно-му с X-хромосомой) типу заболевание из группы гликозидозов, обусловленное патологическим отложением липидов в сосудах, гладких мышцах и других органах с нарушением их функций.

Впервые описан голландским дерматологом М. Ruiter и врачом А. W. Pompe.

Синдром Саньян–Сакати. Врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, проявляющееся гипопаратирозом, ассоциированным с тяжёлой задержкой роста и дизрафическим статусом пациентов. Описан среди членов семей из западных провинций Саудовской Аравии при близкородственных браках, верифицирован среди бедуинов. Ген, ответственный за развитие синдрома, локализован на 1q42–43. С помощью молекулярно-генетических исследований идентифицированы мутации гена *TBCE*, кодирующего тубулинспецифические шаперон-белки, которые необходимы для приобретения правильной конформации (фолдинга) α-субъединиц тубулина и образования α-β-тубулин-гетеродимеров.

Синдром (болезнь) Санфилиппо (синоним – **мукополисахаридоз III типа**). Является врождённым заболеванием с аутосомно-рецессивным типом наследования. Выделяют несколько типов данного синдрома – А, В, С и D, которые не отличаются клинически, но характеризуются разными биохимическими дефектами. При типе А отсутствует гепарин-N-сульфатаза, при типе В – N-ацетил-α-глюкозаминидаза, при типе С – ацетил-КоА-L-глюкозаминид-N-ацетилтрансфераза, при типе D – N-ацетил-глюкозаминсульфат-сульфатаза. Заболевание проявляется накоплением гепарансульфата без дерматан- или кератансульфата в возрасте 2–3 лет или в школьном возрасте. Отмечаются нарушения психики, изменения поведения в виде возбудимости, неспособности к сосредоточению, агрессивности и нарушения сна (рис. 7.41), а также рецидивирующие инфекции верхних дыхательных путей. Далее про-

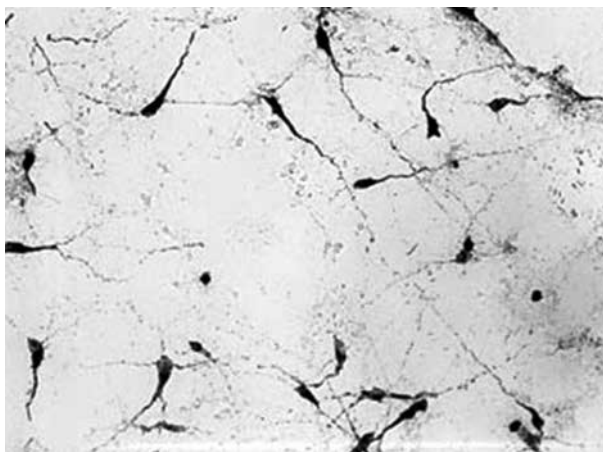


Рис. 7.41. Дегенерация клеток головного мозга при синдроме Санфилиппо
Приведено по: http://www.pasteur.fr/icono/RAR/RAR2005/photo1_Rtg.jpg

исходит снижение интеллекта и развиваются спастическая диплегия и гепатоспленомегалия. Характерные изменения выявляются со стороны скелета – утолщение костей черепа, патологические формы поясничных позвонков. Отмечается повышенная экскреция с мочой гепарана сульфата. Пациенты редко доживают до 20 лет (смерть наступает обычно в возрасте после 10 лет).

Описан в 1954 г. американским педиатром S. Sanfilippo с соавт.

Синдром Сидбери. Наследственное заболевание человека с выраженными признаками нарушения жирового обмена. Проявляется сразу после рождения в виде судорог, летаргического состояния и гепатоспленомегалии. В крови уменьшено число лейкоцитов и тромбоцитов. Моча имеет своеобразный запах, обусловленный наличием в ней масляных и гексоновых кислот. Прогноз неблагоприятный – дети погибают от сепсиса.

Описан американским педиатром J. B. J. R. Sidbury.

Синдром Симонса (синонимы – **болезнь Симонса–Холландера, синдром Смита II, синдром Бэрраквера, парадоксальная липодистрофия**). Ограниченная атрофия жировой ткани (чаще верхней половины тела и лица) при сохранённой подкожной основе на других участках тела. Поражаются голень или бедро, ягодицы. Иногда определяют костные кисты, дебильность, гипертиреоз и вазомоторные расстройства. Болеют чаще женщины. Этиопатогенез не известен. Предполагается врождённый характер заболевания.

Описан в 1911 г. немецким врачом A. Simons.

Синдром Сиппла (синонимы – **Sipple syndrome, множественная эндокринная неоплазия IIa типа**). Аутосомно-доминантно наследуемое заболевание, обусловленное генетическими дефектами. Характерны медуллярная карцинома щитовидной железы (С-клеточная карцинома, выявляемая практически у всех пациентов; как правило, многоочаговые опухоли, развитию которых предшествует гиперплазия С-клеток и которые секретируют кальцитонин,

реже – аденокортикотропный гормон или серотонин) или сочетание гиперплазии С-клеток, феохромоцитомы (более чем у 70 % пациентов с выраженной артериальной гипертензией) и аденомы (гиперпаратиреоидизм, выявляемый примерно у 50 % пациентов) паращитовидных желёз; возможен зудящий дерматит в межлопаточной области. Нередко сочетается с различными врождёнными дефектами.

Варианты синдрома Сиппла (обусловлены мутациями протоонкогена *c-ret*):

а) классическая МЭН IIа типа (сочетание медуллярного рака щитовидной железы, феохромоцитомы (рис. 7.42) и гиперплазии или опухолей паращитовидных желёз; этот вариант может быть обусловлен мутациями в половых клетках и соматическими мутациями);

б) семейный изолированный медуллярный рак щитовидной железы (этот вариант МЭН IIа типа редко включает другие опухоли; рак щитовидной железы обусловлен множественными мутациями в половых клетках; вариант характеризуется высокой пенетрантностью);

в) МЭН IIа типа с первичным амилоидозом кожи (наблюдаются краснокоричневые высыпания в виде пятен или узелков между лопатками или на голенях, сопровождающиеся мучительным зудом);

г) МЭН IIа типа с болезнью Гиршпрунга; у 93–95 % пациентов обнаруживают точечные мутации протоонкогена *c-ret* (10q11), который кодирует ре-



Рис. 7.42. Феохромоцитома правого надпочечника у пациента с синдромом Сиппла (данные компьютерной томограммы)

Приведено по: <http://home.earthlink.net/~radiologist/tf/012201a.jpg>

цептор нейротропного фактора, регулирующего пролиферацию и дифференцировку клеток – производных нервного гребня; мутации c-ret приводят к активации тирозинкиназы рецептора и трансформации нейроэктодермальных клеток и могут затрагивать разные кодоны c-ret (так, у всех больных классической МЭН Па типа и МЭН Па типа с первичным амилоидозом кожи имеются мутации в кодоне 634, а при сопутствующей болезни Гиршпрунга – мутации в кодонах 609, 618, 620 и 634).

Расшифровка генетических дефектов, лежащих в основе синдрома, позволяет оценивать риск заболевания у родственников пациентов и планировать профилактические мероприятия.

Описан в 1961 г. врачом J. H. Sipple.

Синдром Спренгера (синоним – **синдром муколипидоза I типа**). В основе заболевания лежит наследственный дефицит (или полное отсутствие) бета-N-ацетилнейраминидазы в лейкоцитах и фибробластах. Клинические проявления болезни отмечаются в конце первого года жизни отставанием в психомоторном развитии. На глазном дне обнаруживаются проявления типа «вишнёвой косточки», в некоторых случаях имеет место помутнение роговицы. Неврологические проявления, которые манифестируют в возрасте старше 4 лет, проявляются мышечной гипотрофией и гипотонией, атаксией, судорожным синдромом, тремором и признаками периферической нейропатии. Выявляются гепатомегалия, спленомегалия и грыжи живота.

Описан в 1968 г. J. Spranger.

Синдром Тигсгрупа. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением выделения связанного билирубина из печёчных клеток и мелких желчных протоков. Клинически проявляется интермиттирующей желтухой с высоким уровнем прямого билирубина в крови, кожным зудом и гепатоспленомегалией.

Синдром Труазье–Ано–Шоффара (синонимы – **пигментный цирроз печени, сидерофилия, бронзовый диабет, гемохроматоз**). Общее заболевание, характеризующееся нарушением обмена железа, повышенным его содержанием в сыворотке крови и накоплением в тканях и внутренних органах. Встречается сравнительно редко, преимущественно у мужчин.

Первичный («идиопатический») гемохроматоз относят к ферментопатиям и рассматривают как врождённое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, при котором в тонком кишечнике человека всасывается значительно больше железа, чем в норме, и оно избыточно депонируется (в основном в виде нерастворимого гемосидорина) в тканях – в печени, поджелудочной железе, сердечной мышце, коже и т. д. В результате возникает вторичная воспалительно-склеротическая реакция тканей поражённых органов. При этом в гладких мышцах избыточно откладывается липофусцин, в эпидермисе – меланин.

Вторичный гемохроматоз возникает при избыточном поступлении в организм железа при длительном неконтролируемом лечении препаратами железа,

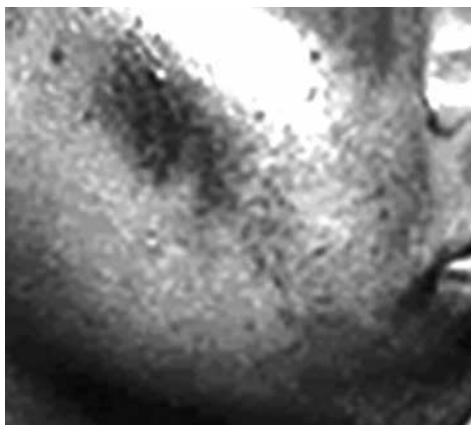


Рис. 7.43. Гиперпигментация кожи лица при синдроме Труазье–Ано–Шоффара
Приведено по: <http://www.ellensplacesalon.com/hyperpigmentation.jpg>

при частых переливаниях крови и т. д. Для синдрома характерны гиперпигментация кожи (особенно открытых частей тела, подмышечных впадин, ладоней, половых органов и старых кожных рубцов), принимающей серо-бу-рый или коричневатый цвет (рис. 7.43); увеличенная и плотная печень; сахар-ный диабет; нередко явления недоста-точности эндокринных желёз (в пер-вую очередь половых). Гемосидероз миокарда проявляется электрокардио-графическими признаками дистрофии миокарда, аритмиями, сердечной недо-статочностью. В сыворотке крови по-вышена концентрация железа (до 50–70 мкмоль/л), насыщенность железом

трансферрина достигает 90 % (в норме 30 %). Гиперферремия выявляется ещё до того, как возникают гиперпигментация кожи и увеличение печени. Иссле-дование окрашенных голубым нитропруссидом гистологических препаратов, приготовленных из биоптатов печени пациента, позволяет обнаружить боль-шое количество внутриклеточного железа. Отмечается повышенное выделе-ние железа с мочой после инъекции дефероксамина. Биохимические сдвиги, характерные для цирроза печени, появляются в более позднем (по сравнению с гиперпигментацией и увеличением печени) периоде заболевания. Как прави-ло, выявляется гипергликемия и глюкозурия.

Течение заболевания постепенно прогрессирующее. Прогноз без лечения неблагоприятный. У пожилых пациентов с длительным течением заболева-ния в 15–20 % случаев развивается рак печени. Средняя продолжительность жизни пациентов после установления диагноза (при отсутствии лечения) не превышает 4–5 лет. Причиной гибели пациентов могут быть печёночная или диабетическая кома, острое кровотечение из варикозно-расширенных вен пи-щевода и желудка, сердечная недостаточность.

Описан французскими врачами Ch. E. Troisier (1844–1919), V. Ch. Hanot (1844–1896) и A. M. E. Chauffard (1855–1932).

Синдром (болезнь) Урбаха–Вите (синоним – **наследственно детермини-рованный липоидный протейноз**). Наследуемое по рецессивному типу за-болевание человека, характеризующееся поражениями кожи и слизистых оболочек, обусловленными нарушением липидного и белкового обмена. В частности, происходит аномальное отложение нерасщеплённого белка (па-рапротеина).

Описан американским дерматологом E. Urbach (1893–1946) и австрийским оториноларингологом C. Wiethe (1888–1949).

Синдром (болезнь) Фабри (синонимы – **диффузная ангиокератома туловища, дистопический наследственный липоидоз, геморрагическая узелковая пурпура, ангиокератома Фабри, Fabry syndrome**). Наследуемое по рецессивному (сцепленному с полом) типу (ген *GLA* локализован на длинном плече X-хромосомы) врождённое заболевание из группы гликозидозов (X-сцепленных рецессивных лизосомных болезней накопления). Обусловлено нарушением обмена гликолипидов в результате дефицита фермента лизосомальной альфа-церамид-галактозидазы А (дефицит фермента приводит к нарушению обмена гликосфинголипидов, которые накапливаются в стенках сосудов и тканях многих органов, вызывая нарушение их структуры и функций). Проявляется поражением кожи туловища в виде множественных доброкачественных сосудистых образований типа ангиом и диффузных ангиокератом, сопровождающихся гиперкератозом, парестезиями, болями в конечностях (мышцах и суставах), вазомоторной лабильностью, поражениями глаз, кишечника и почек (рис. 7.44). У пациентов старше 40 лет прогрессирующая на поздних стадиях болезни почечная и сердечная недостаточность приводит к летальному исходу.



Рис. 7.44. Внешний вид ребёнка с синдромом Фабри

Приведено по: <http://med-ru.com/content/view/3317/62/>

Диагноз болезни Фабри может быть поставлен на основе биохимического анализа активности альфа-церамид-галактозидазы А в лейкоцитах и плазме крови.

Описан немецким дерматологом J. Fabry (1860–1930).

Синдром Фанкони–Шлезингера (синоним – **синдром гиперкальциемии и остеосклероза**). Наследственное нарушение кальциевого обмена, характеризующееся поражением почечных канальцев, при котором снижено выделение аминокислот, повышена экскреция кальция. Ребёнок теряет вес, отстаёт в росте. Выражены полиурия и ацидоз, азотемия, гипотония, мышечная слабость, рвота и головная боль. Рахитические изменения возникают на 2–3-м году. Кости искривлены, наблюдаются патологические переломы. В лёгких случаях ребёнок доживает до 16–17 лет, при этом вторичные половые признаки в подростковом периоде не развиваются, возникают психические нарушения и уrolитиаз. Рентгенологически определяют остеосклероз костей основания черепа, преждевременные синостозы черепных швов.

Описан в 1952 г. швейцарским педиатром G. Fanconi и английским педиатром B. Schlesinger.

Синдром Фарбера (синоним – **врождённый диссеминированный липогранулематоз**). Наследственная болезнь, обусловленная нарушением обмена липидов и мукополисахаридов с отложением в тканях внутренних органов и нервной системе атипичных мукополисахаридно-липопротеидных комплексов. Начинается в раннем детстве и характеризуется затруднением дыхания, контрактурами, гепатомегалией и деформациями скелета. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан в 1951 г. американским педиатром S. Farber.

Синдром (болезнь) Фёллинга (синоним – **фенилкетонурия**). Наследственное заболевание, обусловленное нарушением обмена фенилаланина вследствие дефицита фенилаланингидроксилазы. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (ген *PAH* локализован на участке q22–q24.1 хромосомы 12). Из всех врождённых заболеваний, связанных с нарушением обмена аминокислот, фенилкетонурия встречается наиболее часто (1:11 000). Проявляется нарушением миелинизации нервных волокон, снижением количества меланцитов, экземами, судорогами, умственной отсталостью и другими признаками. В ряде случаев заболевание поддается лечению – назначение специальной диеты приводит к коррекции обмена веществ и нормализации состояния пациента.

Описан в 1919 г. норвежским врачом I. A. Folling.

Синдром (болезнь) Франклина (синонимы – **heavy chain disease, болезнь «тяжёлых цепей»**). Наследственное заболевание человека, обусловленное нарушением синтеза глобулинов. Передается по аутосомно-рецессивному типу. Характеризуется повышенным содержанием в моче белка Бен-Джонса (протеинурией), анемией, эозинофилией и другими отклонениями в составе крови, диффузной пролиферацией лимфоцитов костного мозга, лимфаденопатией, гепатолиенальным синдромом и другими признаками.

Описан в 1964 г. врачом E. C. Franklin.

Синдром (болезнь) Хагемана. Наследственная аномалия свёртываемости крови человека, обусловленная дефицитом фактора XII. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (ген *F12* локализован на участке q33–qter хромосомы 5).

Описан в 1949 г. немецким гематологом W. Hageman.

Синдром Ханта. Врождённый дефицит пиридоксина. Проявляется неустраняемыми судорожными припадками новорождённых. Отсутствие заместительной терапии пиридоксином приводит к смерти.

Описан американским невропатологом J. R. Hunt (1874–1937).

Синдром Хегглина (синоним – **аномалия Мей–Хегглина**). Наследственная аномалия состава крови, характеризующаяся тромбоцитопенией, наличием гигантских тромбоцитов (рис. 7.45), а также нейтрофилов, в которых при окраске азур-эозином выявляются включения в виде голубоватых комочков. Иногда сопровождается геморрагическим синдромом. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описан швейцарским терапевтом R. M. Hegglin (1907–1969).

Рис. 7.45. Изменения в гемограмме при аномалии Мей-Хегглина – тромбоцитопения (а), наличие гигантских тромбоцитов (б) и нейтрофилов (в), в которых при окраске азур-эозином выявляются включения в виде голубоватых комочков

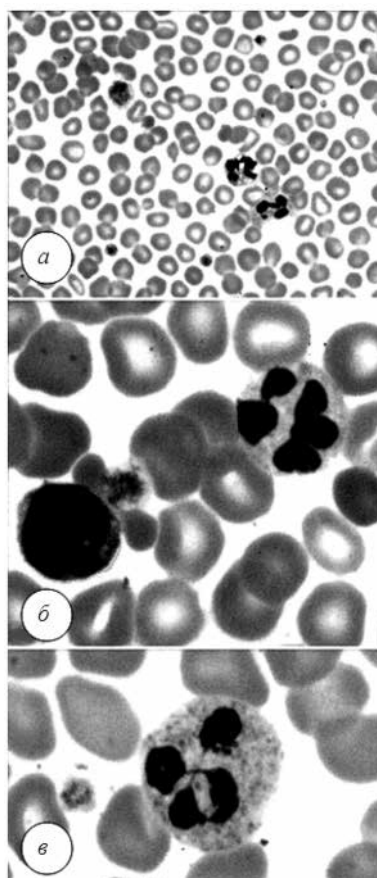
Приведено по: <http://arpa.allenpress.com/archive/1543-2165/129/4/figure/i1543-2165-129-4-e111-f01w.jpg>

Синдром (болезнь) Хержманского–Пудлака. Наследственное заболевание человека (форма тромбоцитопатии), характеризующееся нарушением структуры и функций тромбоцитов, а также альбинизмом. Имеет место нарушение биогенеза и/или функций субклеточных органелл – меланосом, лизосом и плотных гранул тромбоцитов. Наследуется по ауто-сомно-рецессивному типу.

Синдром Херлейна (синонимы – **наследственная метгемоглобинемия II типа, метгемоглобинемия М, метгемоглобинемия Херлейна**). Метгемоглобинемия, обусловленная наличием в крови гемоглобина М. Наследуется по доминантно-рецессивному типу.

Описан немецким врачом Ph. H. Horlein (1882–1954).

Синдром Целльвегера (синонимы – **синдром Боуэна, цереброгепаторенальный синдром**). Редкое наследственное заболевание человека, обусловленное дефицитом (вследствие инверсий на длинном плече хромосомы 7 на участке q11 (локус ZWS) некоторых пероксисомных ферментов. Тип наследования – ауто-сомно-рецессивный. Проявляется нарушениями моторики, задержкой психического развития, мышечной гипотонией. Отмечаются цирроз печени, кистозная трансформация почек, черепно-лицевые аномалии (брахицефалия, одутловатое, плоское лицо с опухшими веками, высокий лоб, сглаженные надбровные дуги, гипертелоризм, эпикант, монголоидный разрез глаз, микрогнатия, расщелина нёба), помутнение хрусталика и роговицы, глаукома, атрофия зрительного нерва, катаракта, признаки адреналовой недостаточности и кардиомиопатия (рис. 7.46). Характерны латеральное или медиальное искривление пальцев, поражение печени (гепатомегалия, дисгинезия внутрипечёночных протоков, цирроз печени), поликистоз почек, нередко – тяжёлые, несовместимые с жизнью аномалии легких и пороки сердца, задержка психомоторного развития, судороги, стойкая желтуха. Патоморфологические исследования выявляют задержку миелинизации нейронов, накопление липи-



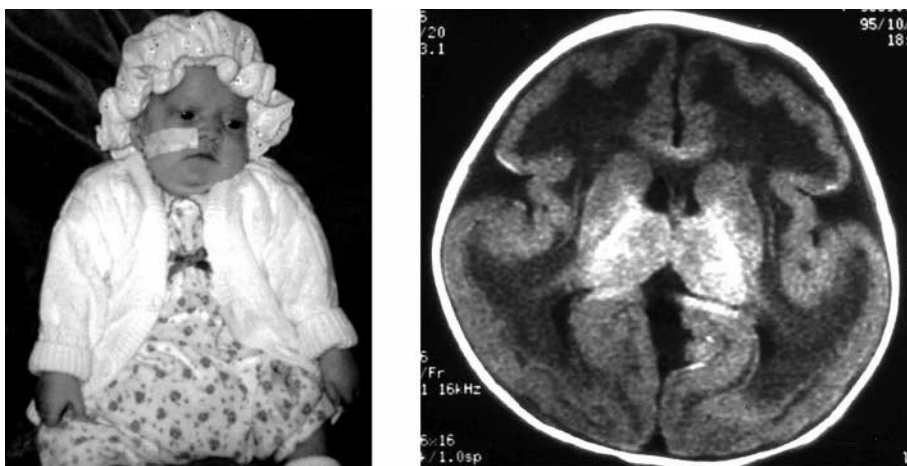


Рис. 7.46. Внешний вид ребёнка с синдромом Целльвегера и данные МРТ головного мозга (расширение области повышенной сигнальной плотности белого вещества мозга, расширение извилин и уменьшение глубины борозд)

Приведено по: <http://www.freewebs.com/emmilaudan/Mummys%20favourite%20Picture%20of%20Emily.jpg>, <http://radiographics.rsna.org/content/vol22/issue3/images/large/g02ma01g11b.jpeg>

дов в астроцитах, в печени, почках и мозге уменьшено содержание плазмогенов, в клетках печени и других тканях организма снижено количество пероксисом, большинство пероксисомных ферментов неактивны. В крови повышена активность трансаминаз и отмечается стойкая гипербилирубинемия. Рентгенография выявляет точечную кальцификацию надколенника и синхондроз вертлужных впадин. В качестве диагностического теста используют определение активности дигидроацетонфос-фатацилтрансферазы в фибробластах. Возможна пренатальная диагностика (определяют наличие пероксисом, уровень плазмогенов и др. в биоптате ворсин хориона и культуре клеток амниотической жидкости). Прогноз неблагоприятный, дети погибают на первом году жизни.

Описан в 1964 г. американскими педиатрами Н. U. Zellweger (1909–1990) и Р. Bowen.

Синдром Чедиака–Хигаши. Редкое наследственное заболевание обмена веществ, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется аномалиями лейкоцитов (наличием в лейкоцитах включений в виде крупных гранул, нарушением их фагоцитарной функции с понижением резистентности организма к гнойной инфекции) и расстройствами пигментного обмена (гиперпигментацией и пигментной дистрофией). Кожа светлая, прозрачная. У пациентов светлые (полный или частичный альбинизм), сухие и редкие волосы, иногда выявляется гиперпигментация участков кожи после инсоляции. Живот увеличен в размерах, отмечают гепатоспленомегалия, анемия, лейкопения, тромбоцитопения, аномальность зернистости лейкоцитов и лимфоцитов (рис. 7.47). Развивается лимфопролиферативное состояние, характеризующее-

ся развитием множественных инфильтратов в органах и тканях. Прогноз неблагоприятный (пациенты редко доживают до 20 лет).

Описан в 1968 г. кубинским врачом А. М. Chediak и японским врачом О. Higashi.

Синдром Шаконовича (синоним – **гипокалиемический периодический паралич**). Врождённое заболевание, наследуемое по аутосомно-доминантному типу. Атаки заболевания провоцируются стрессом, менструацией, охлаждением, употреблением большого количества углеводной пищи или лакрицы, отдыхом после значительного физического напряжения. В типичных случаях приступы заболевания начинаются рано утром с вялого паралича, который распространяется на ноги, а затем и на всё тело. При этом сохраняются движения глаз, дыхательные движения, глотание и речь. Приступ продолжается 1–24 ч. Возраст пациентов чаще всего от 7 лет до 21 года. В анамнезе могут быть указания на мигрень. Во время приступов мышцы плотнее, чем обычно. Сухожильные рефлексы, а также концентрация калия и фосфора в крови во время приступов снижены. Может наблюдаться глюкозурия, в периферической крови отмечается нейтрофилия и эозинофилия. Приступы иногда можно предупредить приёмом мочегонных и диетой с малым содержанием натрия.

Синдром Швахмана–Даймонда–Оски. Наследственная недостаточность внешнесекреторной функции поджелудочной железы вследствие её гипоплазии, сочетающаяся с нейтропенией и панцитопенией, карликовым ростом и аномалиями костей. Этиология не известна. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Представляет собой тотальное замещение функционирующей паренхимы поджелудочной железы жировой тканью. Внешнесекреторная недостаточность поджелудочной железы проявляется нарушением процессов пищеварения, стеатореей с последующим присоединением недостаточности инсулярного аппарата (сахарного диабета), кашицеобразного стула (жирного и обильного), сахарного диабета, нейтропении и тромбоцитопении.

Диагноз устанавливается на основании признаков экзокринной недостаточности железы, низкого уровня бета-каротинов в крови, характерных гематологических сдвигов (анемия, тромбоцитопения, панцитопения), изменений опорно-двигательного аппарата. Электролитный баланс (в отличие от муковисцидоза) не изменён. Данный синдром может сочетаться со ксерофтальмией, болезнью Гиршпрунга, умственной отсталостью, фиброзом эндокарда,

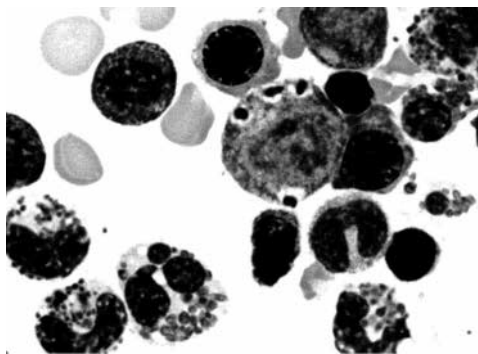


Рис. 7.47. Внешний вид форменных элементов в мазке крови пациентов с синдромом Чедиака–Хигаши

Приведено по: http://bloodjournal.hematology-library.org/content/vol105/issue11/images/large/zh_80110579040001.jpeg

синдактилией, галактозурией, гипертрофией клитора, микрофтальмией и повышением уровня фетального гемоглобина. Приблизительно у 1/2 пациентов на рентгенограммах выявляются признаки дисхондроплазии метафизов костей (первой обычно поражается бедренная кость). У ряда пациентов определяются короткие рёбра со свободными передними концами или крайняя узость грудной клетки, затрудняющая дыхание. Прогноз неблагоприятный.

Впервые описан в 1951 г. американскими врачами Н. Shwachman и L. K. Diamond.

Синдром Шейе (синонимы – **синдром Ульриха–Шейе, мукополисахаридоз V типа, мукополисахаридоз IS**). Врождённое заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу. В основе синдрома лежит врождённый дефект активности альфа-L-идоредуктазы, при котором развивается диссеминированное поражение соединительной ткани с избыточным отложением в ней гликозаминогликанов (дерматансульфата, гепарансульфата). Ряд признаков проявляется с рождения, а весь симптомокомплекс манифестируется в школьном возрасте. Отмечаются характерные черты лица (широкое лицо, мандибулярный прогнатизм, опущенные углы рта, иногда – микрогlossия), скелетные аномалии (отставание в росте, короткая шея, укороченное по отношению к конечностям туловище, короткие и широкие стопы и кисти рук с фиксацией пальцев по типу «когтистой лапы», умеренное ограничение подвижности локтевых и плечевых суставов). Пациенты коренастые, с сильно развитой мускулатурой (рис. 7.48). У большинства из них наблюдаются поражение аортальных клапанов сердца, паховые и пупочные грыжи, снижение слуха и зрения. Рентгенологически отмечаются признаки множественного дизостоза. В моче лабораторно определяется повышенное количество гепаран- и дерматансульфата.

Описан в 1962 г. американским врачом Н. G. Scheie.

Синдром Шепарда. Врождённая надпочечниковая ареактивность.

Описан в 1959 г. врачом Н. Shepard.

Синдром Шимке (синонимы – **множественная эндокринная неоплазия IIb типа, MMN синдром, множественный мукозифиброз или нейрофиброма**). Аутосомно-доминантно наследуемое заболевание, обусловленное генетическими дефектами. Характерны медуллярный рак щитовидной железы (почти у всех пациентов), феохромоцитома (примерно у трети пациентов), гиперпара-



Рис. 7.48. Типичный внешний вид пациентки с синдромом Шейе

Приведено по: <http://med-ru.com/content/view/3317/62/>

тиреоз (менее чем у 5 % пациентов), множественные невромы слизистых (более чем у 95 % пациентов). Невромы (особенно заметны на губах, веках и языке) придают лицу характерный вид. Другие частые проявления МЭН IIb типа – марфаноподобная внешность, прогения, воронкообразная грудь, утолщение нервов роговицы, ганглионевромы пищеварительного тракта, мегаколон, иногда – утолщение нервов роговицы. Нарушения со стороны ЖКТ (понос, нарушения перистальтики, запоры) могут возникать в раннем детском возрасте и часто являются первыми признаками заболевания. У 93–95 % пациентов обнаруживают точечные мутации протоонкогена *c-ret* (10q11). Этот протоонкоген кодирует рецептор нейротропного фактора, регулирующего пролиферацию и дифференцировку клеток – производных нервного гребня. Мутации *c-ret* приводят к активации рецептора тирозинкиназы и к трансформации нейроектодермальных клеток, а кроме того, они могут затрагивать разные кодоны *c-ret*. Расшифровка генетических дефектов, лежащих в основе синдрома Шимке, позволяет оценивать риск заболевания у родственников пациентов и планировать профилактические мероприятия.

Диагноз ставится на основании типичных клинических проявлений, данных гормонально-метаболического исследования, гистологическом исследовании биоптатов. МЭН IIb типа прогрессирует медленно. Прогноз при МЭН IIb типа хуже, чем при МЭН IIa типа, поскольку опухоли щитовидной железы и феохромоцитомы при МЭН IIb типа характеризуются более быстрым ростом и большей склонностью к метастазированию.

Описан в 1971 г. американским врачом R. N. Schimke.

Синдром Шмидта (синонимы – **аутоиммунный полигландулярный синдром или АПГС II типа с надпочечниковой недостаточностью, акроцефалополисиндактилия II типа с надпочечниковой недостаточностью**). Аутоиммунный полигландулярный синдром (АПГС), представляющий собой первичное поражение эндокринных желёз с формированием их функциональной недостаточности, которое часто сочетается с различными органоспецифическими неэндокринными заболеваниями аутоиммунного генеза. АПГС II типа – наиболее распространённый вариант иммуноэндокринных нарушений. Характеризуется поражением эндокринных желёз с развитием первичного гипотиреоза, надпочечниковой недостаточности, дисфункции щитовидной железы, первичного гипогонадизма, миастении, целиакии, аутоиммунного гастрита, стеатореи, серозитов и тимомы. Этим проявлениям нередко сопутствуют витилиго, аллопеция, пернициозная анемия. Все указанные заболевания, встречающиеся в комбинации АПГС II типа, ассоциированы главным образом с HLA (чаще всего наблюдаются гаплотипы HLA B8, Dw3, Dr3, Dr4). В большинстве случаев синдром встречается спорадически, при семейных формах может проявляться в нескольких поколениях в различных вариантах.

Основными клиническими признаками этого синдрома являются симптомы хронической недостаточности коры надпочечников и гипотиреоза. У пациентов обнаруживаются антитела к тиреоидной пероксидазе и тиреоглобу-

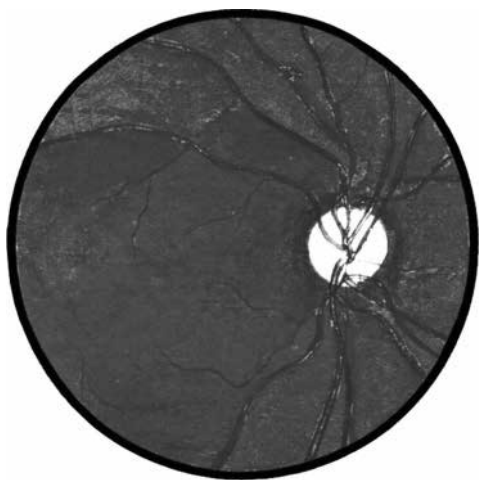


Рис. 7.49. Первичная атрофия зрительного нерва при синдроме Шмидта: диск зрительного нерва бледный, почти белого цвета, границы чёткие, артериальные сосуды узкие

Приведено по: http://dic.academic.ru/pictures/enc_medicine/0234757253.jpg

лину. Хронический лимфоцитарный тиреоидит обычно проявляется гипотиреозом (на ранних стадиях заболевания он может быть скрытым). Клинически отмечается диффузный зоб. Синдром может сопровождаться атрофией зрительных нервов (рис. 7.49), аутоиммунной тромбоцитопенической пурпурой, идиопатическим несахарным диабетом с аутоантителами к вазопрессин-продуцирующим клеткам, гипопаратиреозом, изолированным дефицитом адренокортикотропного гормона, опухолями гипофиза и склеродермией. Заболевание манифестирует, как правило, в зрелом возрасте (пик в 30 лет), чаще всего клиникой первичной хронической надпочечниковой недостаточности. Другие составляющие (аутоиммунный тиреоидит и т. д.) присоединяются в среднем через 7 лет

(хотя разрыв между началом развития заболеваний может составить и 20 лет). При хронической надпочечниковой недостаточности аутоиммунного генеза более чем у 45 % пациентов развивается второе аутоиммунное заболевание.

Впервые описан в 1926 г. врачом М. В. Schmidt.

Синдром Штодтмейстера (синоним – **аномалия лейкоцитов Штодтмейстера**). Наследственная болезнь крови, характеризующаяся наличием исключительно круглоядерных форм нейтрофильных гранулоцитов с бухтообразной выемкой и бахромчатостью ядра в виде нежных хроматиновых нитей, выступающих из него в цитоплазму.

Описан в 1948 г. немецким врачом R. Stodtmeister.

Синдром Эдера (синонимы – **наследственная метгемоглобинемия III типа, метгемоглобинемия Эдера**). Метгемоглобинемия, характеризующаяся отсутствием в эритроцитах гемоглобина М и заметным снижением активности липоамилдегидрогеназы. Проявляется выраженным цианозом кожных покровов с высоким содержанием метгемоглобина в крови.

Описан в 1976 г. немецким патологоанатомом М. Р. Eder.

Синдром Эриаса. Наследственное заболевание человека, характеризующееся дефицитом печёночной глюкоронилтрансферазы. Проявляется паренхиматозной желтухой. В крови повышено содержание несвязанного билирубина. Морфологические признаки поражения печени и клеток крови отсутствуют.

Описан в 1951 г. американским гастроэнтерологом А. I. M. Arias.

Танжерская болезнь (синоним – **анальфалипопротеинемия**). Редкое наследственное заболевание человека, характеризующееся отсутствием в крови альфа-липопротеидов (липопротеидов высокой плотности) и высоким содержанием триглицеридов. Характерным признаком болезни является увеличение небных миндалин с окраской их в жёлто-оранжевый цвет (в связи с отложением холестерина).

Формула Харди–Вейнберга (синоним – **уравнение Харди–Вейнберга**). Математическое выражение, отражающее распределение генотипов и фенотипов в панмиктической популяции неограниченного размера с неперекрывающимися поколениями, не испытывающей мутационного и селекционного давления.

Согласно данной формуле, доля любой гомозиготы равна доле соответствующего аллеля в квадрате, а доля гетерозиготы – удвоенному произведению долей соответствующих аллелей. Справедлива для любого количества аллелей.

Приведена в 1917 г. английским математиком G. H. Hardy и немецким врачом W. Weinberg.

7.2. Врождённые аномалии (пороки развития) нервной системы

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10.

Класс XVII. Врождённые аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения (Q00–Q09):

Q00 – анэнцефалия и подобные пороки развития;

Q01 – энцефалоцеле;

Q02 – микроцефалия: гидромикроцефалия, микроэнцефалон;

Q03 – врождённая гидроцефалия;

Q04 – другие врождённые аномалии (пороки развития) мозга;

Q05 – Spina bifida (неполное закрытие позвоночного канала);

Q06 – другие врождённые аномалии (пороки развития) спинного мозга;

Q07 – другие врождённые аномалии (пороки развития) нервной системы.

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы.

Болезнь Гикса (синоним – **ретикулярная сенсорная наследственная невропатия**). Наследственная болезнь, характеризующаяся поражением задних корешков спинномозговых нервов и проявляющаяся сухожильной арефлексией, выпадением чувствительности в области больших пальцев ног, трофическими нарушениями на ногах в области иннервации поражённых корешков, ослаблением слуха, стреляющими болями.

Описана в 1968 г. английским врачом E. P. Hicks.

Болезнь (синдром) Денди–Уокера. Аномалия развития (одна из форм врождённой гидроцефалии) – атрезия срединной и латеральной апертур IV желудочка мозга (**отверстий Лушке и Мажанди**), проявляющаяся гидроце-



Рис. 7.50. Вид головы пациента с болезнью Денди–Уокера

Приведено по: <http://img.tfd.com/mosbycam/thumbs/500112-fx22.jpg>

фалией, увеличением черепа и истончением его костей (рис. 7.50). Отмечаются расхождение швов между костями черепа, отёк соска зрительного нерва при офтальмоскопии, брадикардия. Если не провести хирургическую коррекцию (дренирование cerebroспинальной жидкости в серозную полость, чаще всего в брюшную), заболевание заканчивается фатально.

Впервые описана американскими нейрохирургами W. E. Dandy (1886–1946) и A. E. Walker (1907–1967).

Болезнь Дюшенна (синоним – **мышечная атрофия Дюшенна**). Врождённая патология гена *Xp21* (рецессивный, сцепленный с полом, тип наследования), приводящая к отсут-

ствию жизненно важного мышечного белка (дистрофина) (рис. 7.51). Женщины являются носителями заболевания, но сами не болеют (у 80 % из них можно выявить биохимическую патологию). В возрасте 1–6 лет у больных мальчиков появляется неуклюжая походка (вперевалку). Когда такой пациент подымается с пола, он руками поднимает свои ноги (**симптом Гувера**). Дистальные мышцы тазового пояса поражаются позже, и их селективная атрофия приводит к псевдогипертрофии икроножных мышц. Вследствие этого в более позднем возрасте (9–12 лет) ребёнок иногда вынужден пользоваться креслом-каталкой. Развивается выраженный сколиоз. Пациенты часто страдают респираторными инфекциями. При этом заболевании прогрессирует гиповентиляция лёгких, что служит причиной смерти почти в 70 % случаев. При этом жизненная ёмкость лёгких менее 700 мл свидетельствует о приближающейся смерти. Поддержание жизнедеятельности при помощи ИВЛ не улучшает каче-



Рис. 7.51. Внешний вид пациента с мышечной атрофией Дюшенна

Приведено по: <http://img.tfd.com/mosbycam/thumbs/500070-fx25.jpg>

ство жизни – смерть, как правило, наступает от пневмонии. Примерно 75 % пациентов умирает до 20 лет, 5 % доживает до 50-летнего возраста и более. Для диагностики заболевания важно определение в крови активности креатинфосфокиназы (у пациентов она повышена). В биоптате мышц выявляют патологические волокна, окружённые жировой и фиброзной тканью.

Описана французским невропатологом G. В. А. Duchenne (1806–1875).

Болезнь Канавана (синонимы – **спонгиозная дегенерация белого вещества мозга, губчатая дегенерация мозга, болезнь Канавана–Ван-Богарта–Бертрана, болезнь Канавана**). Наследственная болезнь, обусловленная прогрессирующей демиелинизацией белого вещества головного мозга с образованием полостей (рис. 7.52). Форма лейкодистрофии

характеризуется недостатком фермента аспартоацилазы и повышенным содержанием в моче, плазме и костном мозге метаболита N-ацетиласпарагиновой кислоты. Передаётся по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется адинамией, судорогами, гиперкинезами и симптомами поражения черепных нервов. Летальность наступает в раннем возрасте.

Описана американским врачом М. М. Canavan (1879–1953).

Болезнь Ли II (синоним – **подострая некротизирующая энцефаломиелопатия**). Наследственная болезнь из группы демиелинизирующих заболеваний, характеризующаяся прогрессирующей дистрофией белого вещества головного и спинного мозга и проявляющаяся нарастающими пирамидными и экстрапирамидными расстройствами, нарушением функций черепных нервов, поражением миокарда.

Описана в 1949 г. английским невропатологом D. Leigh.

Болезнь Паркинсона (синоним – **дрожательный паралич**). Наследственное заболевание человека (рис. 7.53), характеризующееся тремором (дрожанием) и другими проявлениями поражений головного мозга. Передаётся предположительно по аутосомно-доминантному типу (с низкой пенетрантностью).

Описана английским врачом J. Parkinson (1755–1824).

Болезнь Ферраро–Ван-Богарта–Ниссена. Семейная болезнь центральной нервной системы, характеризующаяся атрофией коры полушарий большого мозга и дегенерацией базальных ядер. Проявляется в возрасте 40–45 лет развитием деменции и акинетико-ригидного синдрома.

Впервые описана в 1937 г. бельгийскими врачами А. Ferraro и L. van Bogaert.

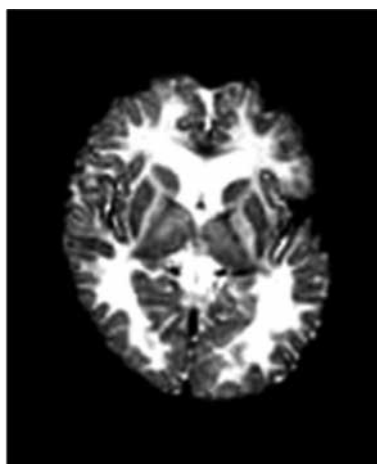


Рис. 7.52. МРТ головного мозга больного синдромом Канавана

Приведено по:

<http://www.imagingeconomics.com/library/200208-04/200208-04.jpg>

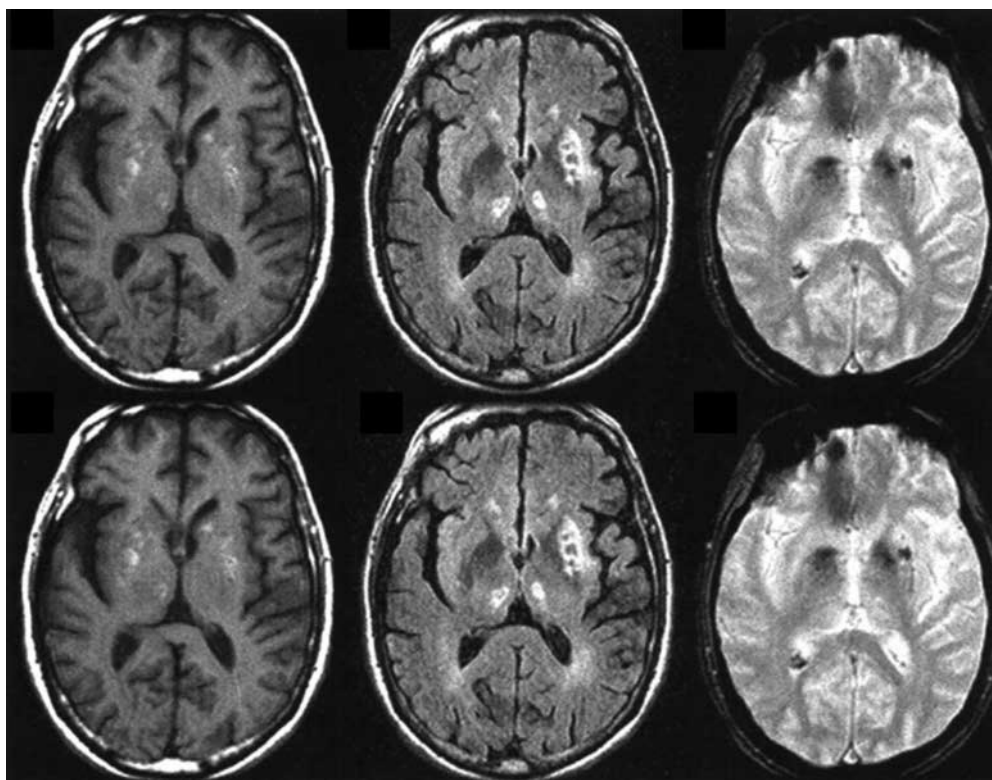


Рис. 7.53. МРТ головного мозга при различных стадиях болезни Паркинсона
Приведено по: <http://www.nature.com/clpt/journal/v81/n1/images/6100013f5.jpg>

Киста Верги (синоним – **киста прозрачной перегородки**). Аномалия развития – скопление жидкости между листками прозрачной перегородки головного мозга.

Впервые описана итальянским невропатологом и психиатром А. Verga (1811–1895).

Наследственная атаксия Фридрейха (синоним – **семейная атаксия Фридрейха**). Наследственная патология, характеризующаяся прогрессирующими нарушениями координации движений (атаксией), врождёнными пороками сердца, деформациями скелета (позвочника, грудной клетки, стоп и др.), дистрофическими изменениями миокарда. Наследуется по аутосомно-доминантному или аутосомно-рецессивному типу. Локус FRDA расположен на участке q13–q21 хромосомы 9.

Описан немецким врачом N. Friedreich (1825–1882).

Нейропатия Лебера (синонимы – **синдром Лебера**, «врождённая ошибка метаболизма» с нарушением детоксикации цианида, атрофия зрительного нерва Лебера). Врождённое заболевание, наследуемое по материнской линии (по рецессивному, сцепленному с полом, типу). Синдром обусловлен

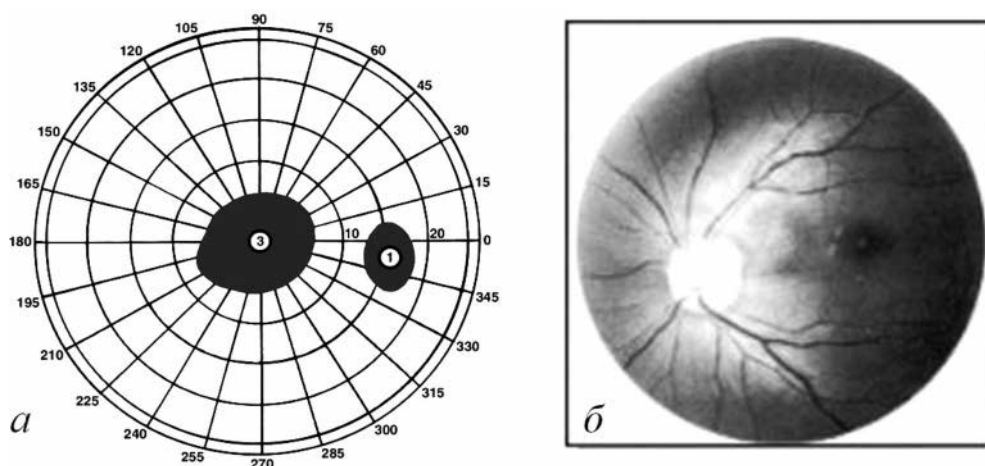


Рис. 7.54. Изменения при нейропатии Лебера: *а* – нарушение полей зрения (1 – слепое пятно; 3 – центральная скотома); *б* – атрофия зрительного нерва (вид глазного дна при офтальмоскопии)

Приведено по: <http://medarticle.moslek.ru/images/18040.jpg>, <http://medarticle.moslek.ru/images/13909.jpg>

мутациями в гене IV субъединицы НАДФ-коэнзим-Q-редуктазы, входящем в состав митохондриального генома. Характеризуется прогрессирующими нарушениями зрения в юношеском возрасте (чаще поражает лиц мужского пола) и проявляется острой или подострой двусторонней потерей зрения с образованием центральной скотомы (рис. 7.54).

Описана немецким офтальмологом Th. Leber (1840–1917).

Симптом (феномен) Штрассбургера. Диафаноскопия черепа положительна в крайних случаях гидроцефалии.

Описан врачом J. H. Strassburger.

Синдром Алана. Врождённая патология неизвестной этиологии, характеризующаяся задержкой умственного развития (разновидность дисметаболической олигофрении) в раннем детском возрасте. Сочетается с эпилептическими припадками и атаксией.

Синдром (болезнь) Альцгеймера (синоним – **пресенильное слабоумие**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся прогрессирующим слабоумием – нарушениям памяти, утратой навыков (например, навыков письма), психотическими расстройствами, гиперкинезами и т. п., что связано с диффузной атрофией мозга (рис. 7.55). Морфологически от старческой церебральной атрофии отличается большим числом сенильных бляшек и нейрофибриллярных клубочков (сплетений), являющихся патологоанатомическими маркерами деменции Альцгеймера. Непрерывно прогрессирующее течение также отличает её от ступенчатых ухудшений на фоне мультиинфарктной деменции. Проявляется после 55 лет (но может наблюдаться и в более молодом возрасте), 70 % больных – женщины.

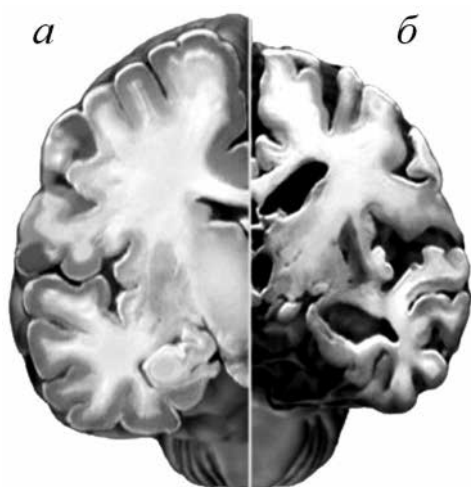


Рис. 7.55. Изменения со стороны головного мозга при болезни Альцгеймера (б) по сравнению с головным мозгом здорового человека (а)

Приведено по: http://www.alzheimer.ca/english/alzheimer_brain_mini_site/images/09a.jpg

Для первой стадии характерны потеря памяти и пространственная дезориентация, во второй стадии происходит распад личности (с нарастанием агрессивности) и появляются очаговые изменения со стороны теменной доли мозга (дисфазия, апраксия, агнозия и акалькулия), в третьей стадии пациент становится апатичным (или чрезмерно активным – акатизия), у него снижается масса тела, он прикован к постели, возникают тазовые расстройства (недержание мочи и кала), в последней стадии часто отмечаются судорожные припадки и спастичность мышц. Наследуется по аутосомно-доминантному типу (локус AD1 расположен на участке q21.1 хромосомы 21). Средняя продолжительность жизни с момента начала болезни около 7 лет.

Описан немецким врачом А. Alzheimer (1864–1915).

Синдром Арнольда–Киари (синонимы – **синдром Арнольда–Киари–Соловцова, Arnold–Chiari malformation**). **Краниовертebrальная мальформация** – сочетание атаксии, нистагма, параличей черепных нервов и эпилептиформных судорог, обусловленное врожденным смещением головного мозга в каудальном направлении с ущемлением его в увеличенном (расширенном) затылочном отверстии (рис. 7.56). Обычно сопровождается дефектами развития нервной трубки с нарушениями ликвородинамики и гидроцефалией. Аномалия развития центральной системы относится к так называемым мультифакторным порокам, т. е. причиной его является наследственная предрасположенность у супругов (мутации генов, участвующих в обмене фолиевой кислоты) в сочетании с неблагоприятным внешним воздействием в 2–3 недели беременности. Риск повторного появления на свет ребёнка с таким же дефектом примерно 3–5 %.

Характерная для заболевания инфантильная конституция пациентов связана со спинальными дизрафическими аномалиями. Проявляется в виде гидроцефалии, поражения мозжечка, компрессионных поражений ствола мозга и спинного мозга, нередко в сочетании с аномалией шейных позвонков, **синдромом Клиппель–Фейля, синдромом Киммерли**. Отмечаются головокружение и/или шаткость (которые могут усиливаться при повороте головы); шум (звон, гул, свист, шипение и т. п.) в одном или обоих ушах (может усиливаться при повороте головы); головная боль, связанная с повышением внутричереп-

ного давления (сильнее утром) или с повышением тонуса мышц шеи (болевые точки под затылком); нистагм (непроизвольное подёргивание глазных яблок). В особо тяжёлых случаях возможны преходящая слепота, двоение или другие зрительные расстройства (как правило, при повороте головы); тремор рук, ног, расстройство координации движений; снижение чувствительности части лица, части туловища, одной или нескольких конечностей; слабость мускулатуры части лица, части туловища, одной или нескольких конечностей; непроизвольное или затруднённое мочеиспускание; потеря сознания (может провоцироваться поворотом головы). Рентгенологически отмечается сужение большого затылочного отверстия.

Описан немецким патологом J. Arnold в 1894 г. и австрийским морфологом H. Chiari в 1895 г.

Синдром Аспергера. Врождённая аутистичная психопатия. Проявляется аутизмом, при котором ребёнок с 2 лет навязчиво повторяет одни и те же слова или настойчиво занимается одним и тем же «делом», тяготеет к стереотипическому поведению. Изменение обстановки становится для него тяжелейшим стрессом. При этом у больного ребёнка отсутствуют самые главные черты аутизма – аутистическая уединённость (ребёнок не в состоянии отвечать на те или иные чувства родителей) и лингвистические трудности (бедность речи, неправильное употребление местоимений, неадекватное повторение слов). Прогноз более благоприятный, чем при классическом аутизме.

Термин ввёл в обиход в 1981 г. L. Wing в честь австрийского психиатра и педиатра H. Asperger, который сам для трактовки этого заболевания использовал термин «аутистическая психопатия».

Синдром Беккера (синонимы – **Becker syndrome, X-хромосомная псевдогипертрофическая доброкачественная миопатия**). Рецессивное (сцепленное с полом) наследственное нервно-мышечное заболевание. От мышечной дистрофии Дюшенна отличается менее выраженным прогрессирующим течением, более поздним началом и значительным увеличением икроножных мышц в подростковом возрасте.

Описан врачом P. E. Becker.



Рис. 7.56. Синдром Арнольда–Киари (макропрепарат)

Приведено по: <http://www.urmc.rochester.edu/neuroslides/slides/slide169.jpg>

Синдром (болезнь) Дежери́на–Сотта (синонимы – **гипертрофический неврит Дежери́на–Сотта, гипертрофическая семейная невропатия, интерстициальный гипертрофический прогрессирующий полиневрит**). Наследственная болезнь, характеризующаяся гипертрофией шванновской оболочки нервных волокон со сдавлением и дегенерацией аксонов (рис. 7.57). Проявляется медленно нарастающими периферическими парезами с мышечными атрофиями и нарушениями чувствительности по полиневритическому типу. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан французскими невропатологами J. J. Dejerine (1849–1917) и J. Sottas (1866–1924).

Синдром Джонстона (синонимы – **синдром зеркального движения рук, Johnstone syndrome**). Врождённая аномалия развития центральной нервной системы – неполный перекрёст волокон пирамидного пути на границе спинного и продолговатого мозга. Проявляется зеркальными движениями рук (при попытке пациента сделать движение одной рукой вторая в точности повторяет это движение).

Описан врачом J. Johnstone.

Синдром Киммерли. Краниовертебральная мальформация – дополнительная костная дужка первого шейного позвонка (рис. 7.58), которая может сдавливать позвоночные артерии, питающие головной мозг кровью. Нередко сочетается с синдромом Арнольда–Киари.

Для нормальной работы головного мозга требуется большое количество питательных веществ, поэтому головной мозг человека обеспечен мощной системой артерий, подающих кровь для его питания. Задние отделы мозга пита-

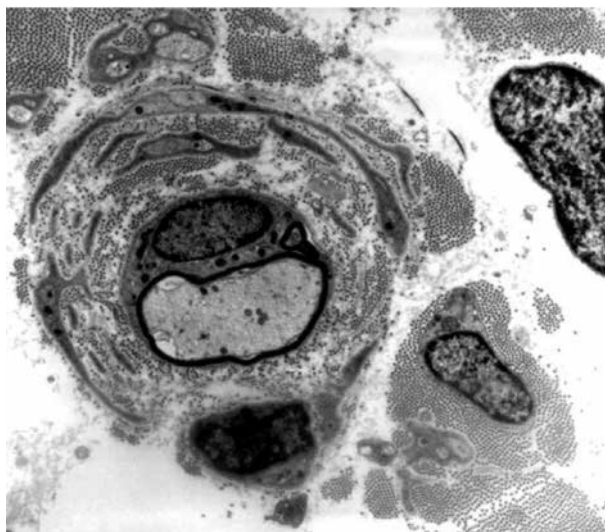


Рис. 7.57. Гипертрофия шванновской оболочки с дегенерацией нервного ствола при синдроме Дежери́на–Сотта. $\times 5000$

Приведено по: <http://www.anestesianimazione.com/Immagini/a06f02.gif>

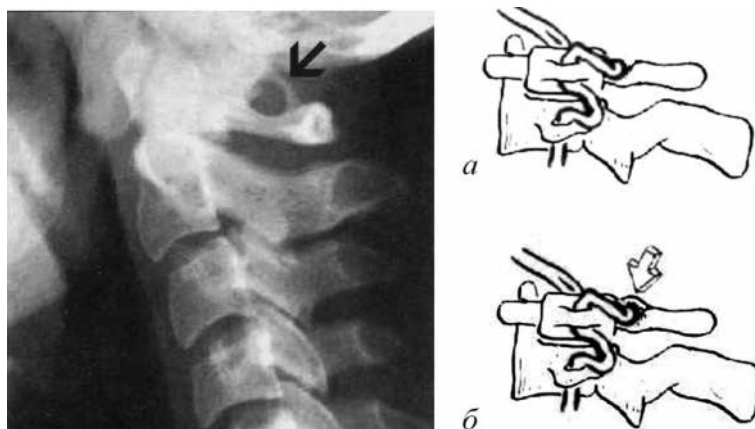


Рис. 7.58. Рентгенограмма пациента и механизм сдавления позвоночной артерии в костной дужке-полукольце (*а* – нормальный позвонок; *б* – ущемление артерии в аномальном пулокольце) при синдроме Киммерли

Приведено по: <http://images.nature.web.ru/nature/2001/10/22/0001172560/pic2.jpg>

ются главным образом из системы позвоночных артерий, проходящих в полость черепа прямо через шейные позвонки. Позвоночные артерии (правая и левая) огибают первый шейный позвонок, затем проходят в полость черепа, где и включаются в общую систему мозгового кровообращения. При аномалии Киммерли над дугой первого шейного позвонка имеются аномальные дополнительные костные дужки-полукольца, которые могут сдавливать позвоночные артерии. Сдавление артерии происходит между аномальной дужкой и мышцами шеи при некоторых положениях головы или избыточном напряжении шейных мышц. Сдавление позвоночных артерий приводит к дефициту кровоснабжения головного мозга. Болезнь проявляется головокружением и/или шаткостью (может усиливаться при повороте головы); шумом (звоном, гулом, свистом, шипением т. п.) в одном или обоих ушах (может усиливаться при повороте головы); потемнением в глазах, «мушками» или «звёздочками» перед глазами при напряжении или некомфортном положении мышц шеи, повороте головы; утратой сознания (полной или частичной) при напряжении или некомфортном положении мышц шеи, повороте головы; внезапной слабостью мышц и падением при сохранённом сознании. В особо тяжёлых случаях отмечаются головная боль, нистагм (непроизвольное подёргивание глазных яблок), тремор рук и ног, расстройства координации движений, снижение чувствительности участков лица, части туловища, одной или нескольких конечностей, слабость мускулатуры лица, части туловища, одной или нескольких конечностей.

Синдром Клиппеля–Фейля. Краниовертебральная мальформация – сращение 2–3 шейных позвонков между собой (рис. 7.59). Часто приводит к сдавлению позвоночных артерий, перегрузке и повреждению выше- и нижележащих межпозвонковых дисков. Встречается с частотой 1 случай на 42 000 ново-

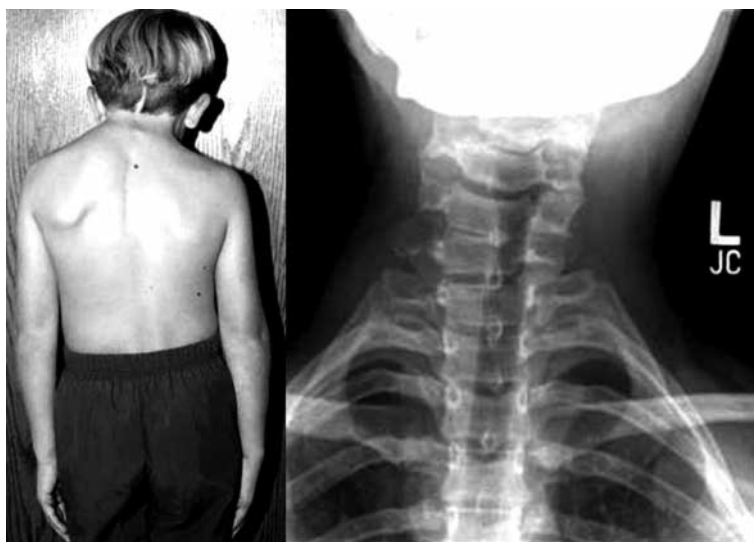


Рис. 7.59. Внешний вид и рентгенограмма шеи пациента с синдромом Клиппеля–Фейля
Приведено по: <http://www.werathah.com/klippel/imagies/head3.jpg>, http://www.mypacs.net/repos/mpv3_repo/viz/full/55045/2752270.jpg

рождённых. В 10 % случаев синдром сочетается с другими пороками развития опорно-двигательного аппарата, чаще – с синдромом Арнольда–Киари. Клинически нередко проявляется как синдром Киммерли или синдром Арнольда–Киари.

Рентгенологически выделяют два типа заболевания: 1) атлант и эпистрофей соединены с остальными позвонками (числом не более четырёх), дужки не заращены, сзади первые рёбра присоединены выше, чем спереди; 2) синостоз атланта с затылочной костью, низлежащие позвонки соединены между собой, могут быть добавочные полупозвонки и шейные рёбра.

Описан в 1929 г. французскими невропатологами М. Klippel (1858–1942) и А. Feil.

Синдром Кобба. Врождённый ангиоматоз спинного мозга и кожи.

Описан врачом S. Cobb.

Синдром Лендузи–Дежерина (синоним – **мышечная дистрофия Лендузи–Дежерина**). Заболевание, наследуемое по аутосомно-доминантному типу. Проявляется слабостью мышц плечевого пояса (пациенту трудно причесаться гребнем). Появляется обычно в 12–14 лет. Пациент также испытывает трудности при закрывании глаз, сосании, при попытке что-либо надуть или засвистеть, лопатки опущены, губы «надуты», а выражение лица как бы «отутюженное» (миопатическое лицо). Количество взрослого миоглобина уменьшено, а «фетального» миоглобина и ядер в сарколемме мышечных клеток увеличено.

Впервые описан французским невропатологом J. J. Dejerine (1849–1917).

Синдром Ленобля–Обино (синоним – **нистагм-миоклония**). Наследственная болезнь, характеризующаяся врождённым нистагмом, спонтанными фасцикулярными подёргиваниями мышц, тремором и вазомоторными расстройствами.

Впервые описан французским врачом Е. А. Lenoble (1864–1928).

Синдром Маринеску–Шегрена (синонимы – **синдром Маринеску–Драганеску–Василиу, синдром Маринеску–Шегрена–Гарленда**). Наследственная болезнь, характеризующаяся сочетанием мозжечковой атаксии, катаракты и олигофрении. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Впервые описан румынским невропатологом G. Marinescu (1863–1938).

Синдром Мёбиуса. Наследственное заболевание человека, характеризующееся параличом черепных нервов (VI и VII пары), приводящим к маскообразному виду лица, косоглазию и гипомимии. Часто наблюдаются деформации конечностей. Наследуется по аутосомно-доминантному типу (локус синдрома MBS расположен на участке q12.2 хромосомы 13).

Описан немецким невропатологом Р. J. Moebius (1853–1907).

Синдром (болезнь) Пика II (синоним – **деменция Пика**). Врождённое заболевание, проявляющееся позже, чем болезнь Альцгеймера. Поведение пациентов полностью укладывается в понятие «лобной психики» (ослабление внутреннего самоконтроля – грубая бестактность, тяга к воровству и необычным сексуальным похождениям). Приличное поведение в обществе заменяется глупой самодовольной эйфорией и жаргонной дисфазией. Все эти изменения наблюдаются до того, как происходит снижение интеллектуального и неврологического статуса (рис. 7.60).

Описан немецким невропатологом L. Pick (1868–1944).

Синдром (болезнь) Пьера Мари (синонимы – **наследственная мозжечковая атаксия Пьера Мари, наследственная мозжечковая атаксия, мозжечковая гередаоатксия, наследственная мозжечковая атаксия Мари**). Наследственная болезнь, характеризующаяся медленно нарастающими мозжечковыми расстройствами в сочетании с поражением пирамидных путей. Наследуется по аутосомно-доминантному типу. Проявляется атаксией, повышением сухожильных рефлексов, замедленной скандированной речью, глазодвигательными расстройствами и нарушениями зрения.

Описан французским невропатологом Р. Marie (1853–1940).

Синдром Райли–Дея (синоним – **семейная вегетативная дисфункция Райли–Дея**). Наследственный син-



Рис. 7.60. Мозг умершего с признаками деменции Пика

Приведено по: <http://www.iqb.es/neurologia/atlas/pick/pick01.jpg>



Рис. 7.61. Рентгенограмма черепа при синдроме Стерджа–Вебера–Краббе

Приведено по: http://www.medfak.ni.ac.yu/AMM/2002-html/Br-2/6-rad_files/image004.jpg

дром – сочетание гиперсаливации, пониженного слёзоотделения, эритемы, психической лабильности, гипорефлексии и сниженной болевой чувствительности. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан в 1968 г. американскими врачами С. М. Riley и R. L. Day.

Синдром Стерджа–Вебера–Краббе (синонимы – **синдром Брашфилда–Уайетта, невоидная аменция, энцефалотригеминальный ангиоматоз, врождённая нейроэктодермальная дисплазия, синдром Краббе, нейрокутанный синдром, болезнь Стерджа–Вебера, болезнь Штурге–Вебера**). Врождённый ангиоматоз нервной системы, проявляющийся эпилептиформными припадками и другими расстройствами центральной нервной системы (рис. 7.61), глаукомой, сосудистыми невусами по ходу ветвей тройничного нерва.

Описан английскими врачами W. A. Sturge (1850–1919) и F. P. Weber (1863–1962), а также датским невропатологом К. Н. Krabbe (1885–1961).

Синдром Тевенера (синонимы – **acropathia ulceromutilans familiaris, семейная язвенно-мутилирующая акропатия, семейный акроостеолиз, язвенно-мутилирующая деформирующая акропатия, синдром Джааккаи, синдром Перона–Дроке–Кулона**). Трофические язвы подошвенных поверхностей стоп вследствие наследственно детерминированного поражения спинальных ганглиев, гиперкератоз дистальных отделов конечностей (чаще нижних), остеопороз плюсневых и фаланговых костей, образование язв, деформация кистей и стоп, остеолитиз мелких костей. Иногда образуется так называемая «стопа слона» вследствие вторичного лимфостаза.

Описан французским невропатологом А. Thevenard (1898–1959).

Синдром Терсила. Сочетание башнеобразной формы черепа (рис. 7.62), экзофтальма, атрофии зрительных нервов, глазодвигательных нарушений, эпилептических припадков и олигофрении, обусловленное врождённым краниостенозом.

Синдром (болезнь) Унферрихта–Лундборга (синоним – **миоклонус-эпилепсия**). Гетерогенное наследственное заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному типу и характеризующееся прогрессирующей эпилепсией, миоклонией (быстрыми внезапными сокращениями отдельных групп мышц), атаксией и неврологическими расстройствами. Выделяют две формы заболевания – балтийскую и средиземноморскую. Генетический фактор болезни (ЕРМ1) локализован на участке q22.3 хромосомы 21.

Впервые описан в 1891 г. шведским врачом Н. В. Lundborg (1868–1943).



Рис. 7.62. Внешний вид и рентгенограмма башнеобразного черепа при синдроме Терсия (стрелками обозначен феномен «пальцевых вдавлений»)

Приведено по: http://www.ordodeus.ru/Ordo_Deus12_Bashennyj_cherep.html, http://www.myneuro.ru/24/24_2/

Синдром Фара (синоним – **наследственное обызвествление мозговых сосудов**). Наследственная болезнь, характеризующаяся обызвествлением сосудов, снабжающих внутреннюю капсулу и базальные ядра головного мозга. Тип наследования не установлен. Проявляется в возрасте 20–30 лет атетозом, тремором, центральными параличами, эпилептиформными припадками и прогрессирующим слабоумием.

Описан немецким патологоанатомом К. Th. Fahr (1877–1945).

Синдром Фуа–Иллемана. Врождённое сочетание аплазии крестцовой и копчиковой костей с дисплазией нижних сегментов спинного мозга. Проявляется нижней периферической параплегией с нарушением функций органов таза.

Описан французскими врачами Ch. Foix (1882–1927) и P. Hillemand (1895–1949).

Синдром Хермана–Агилар–Закса. Наследственная аномалия (аутосомно-доминантное наследование) – сочетание тугоухости или полной глухоты вследствие аномалий развития внутреннего уха и сахарного диабета с периферической нейропатией. Проявляется периферической нейропатией, диабетической нефропатией или пиелонефритом и ранним старческим слабоумием. В крови выявляются гипергликопротеидемия, гипермукопротеидемия, в моче – гипераланинурия, гиперлейцинурия и гипервалинурия.

Описан в 1967 г. американскими врачами Ch. Jr. Herrman, M. J. Aguilar и O. W. Sacks.

Синдром (болезнь) Шарко–Мари–Тута (синонимы – **амиотрофия Шарко–Мари–Тута, наследственная невральная амиотрофия**). Наследственно детерминированная патология (форма амиотрофии). Характеризуется поражением периферических нервов дистальных отделов конечностей (рис. 7.63) и соответствующими нарушениями чувствительности и параличами. Насле-



Рис. 7.63. Внешний вид нижних конечностей при синдроме Шарко–Мари–Тута
Приведено по: <http://www.myfootshop.com/images/medical/ortho/cmt1.jpg>

дуется по аутосомно-доминантному (редко – по аутосомно-рецессивному) типу. Известно несколько генетически дифференцированных форм (локус CMT1A расположен на участке p11.2 хромосомы 17, локус CMT1B – на длинном плече хромосомы 1, CMTX – на длинном плече X-хромосомы (q11–q13)).

Описан французскими невропатологами J. M. Charcot (1825–1893), P. Marie (1853–1940) и H. N. Tooth (1856–1925).

Синдром Штрюмпелля (синонимы – **спастическая параплегия Штрюмпелля, болезнь Эрба–Шарко–Штрюмпелля**). Хроническая прогрессирующая наследственно-семейная болезнь нервной системы, характеризующаяся развитием центрального нижнего парапареза при сохранности функций тазовых органов. Наследуется по аутосомно-рецессивному и доминантному типу.

Описан немецким невропатологом A. G. G. Strumpell (1853–1925).

Хорея Гентингтона (синонимы – **наследственная хорея, хорея Хантингтона, дегенеративная хорея, хроническая прогрессирующая хорея**). Наследственное заболевание человека с поражением головного мозга. Наследуется по аутосомно-доминантному типу (локус HD расположен на участке p16.3 хромосомы 4). Встречается с частотой 4–560 случаев на 100 000 населения. Генетическое консультирование при диагностике имеет ограниченную ценность. Диагноз ставится на основании ДНК-анализа.

Заболевание протекает с преимущественным поражением мелких клеток полосатого тела и атрофией коры головного мозга, проявляющимися хореическими и атетоидными гиперкинезами в сочетании с нарастающей деменцией. Нередко начинается с изменения личности: человек становится апатичным, начинает пренебрежительно относиться к самому себе, в отдельных случаях развивается психоз. Позже присоединяются неуклюжесть движений, стран-

ная суетливость, по лицу проплывают какие-то гримасы (это может быть ошибочно принято за манерность), а вслед за этим проявляются гемихорея и ригидность. Память относительно сохранена. Познавательные способности резко снижены. На ЭЭГ – исчезновение или ослабление α -ритмов.

Описана американским врачом G. S. Huntington (1851–1916).

7.3. Врождённые аномалии (пороки развития) глаза, уха, лица и шеи

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10:

Q10 – врождённые аномалии (пороки развития) века, слёзного аппарата и глазницы;

Q11 – анофтальм, микрофтальм и макрофтальм;

Q12 – врождённые аномалии (пороки развития) хрусталика;

Q13 – врождённые аномалии (пороки развития) переднего сегмента глаза;

Q14 – врождённые аномалии (пороки развития) заднего сегмента глаза;

Q15 – другие врождённые аномалии (пороки развития) глаза;

Q16 – врождённые аномалии (пороки развития) уха, вызывающие нарушения слуха;

Q17 – другие врождённые аномалии (пороки развития) уха;

Q18 – другие врождённые аномалии (пороки развития) лица и шеи.

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы.

Болезнь Диммера (синонимы – **болезнь Бибера**, **дистрофия Гааба**, **решётчатая дистрофия роговицы**). Семейно-наследственная болезнь, характеризующаяся появлением в строме оптической зоны роговицы нитевидных, линейных, ветвящихся и переплетающихся между собой помутнений серого цвета (рис. 7.64). Начинается в детском и юношеском возрасте.

Впервые описана австрийским офтальмологом F. Dimmer (1855–1926).

Болезнь Норри. Наследственное заболевание человека, характеризующееся ранней дисплазией сетчатки, наличием в области стекловидного тела опухолевидных масс серо-желтоватого цвета, развитием увеита, катаракты, вторичной глаукомы и атрофии глазных яблок с полной утратой зрения. Часто сочетается с умственной отсталостью, глухотой и др. Наследуется по рецессивному, сцепленному с полом, типу (локус NDP расположен на участке p11.23–p11.3 X-хромосомы).

Описана в 1899 г. датским офтальмологом G. Norrie.

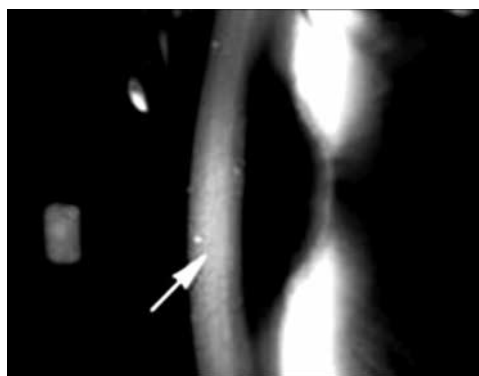


Рис. 7.64. Помутнение роговицы, видимое на щелевой лампе, при болезни Диммера

Приведено по: <http://mega.km.ru/HEALTH/Preview/oft0018p.jpg>

Болезнь Огути. Семейно-наследственная болезнь, проявляющаяся геме- ралопией, нарушением цветового зрения и своеобразным обесцвечиванием глазного дна с временным восстановлением нормальной окраски после пребывания в темноте.

Описана японским офтальмологом С. Oguchi (1875–1945).

Синдром Аксенфельда. Аномалия развития – сочетание колобомы радужки (реже – аниридии), помутнения хрусталика и эктопии зрачка. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описан немецким офтальмологом К. Th. Axenfeld (1867–1930).

Синдром Петерса. Наследственная аномалия развития – дефект задней поверхности роговицы с центрально расположенным бельмом, сопровождающийся уплощением передней камеры глаза. Часто сочетается с другими аномалиями развития, например с волчьей пастью, атрезией кишечника. Предположительно наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Впервые описан немецким офтальмологом А. Peters (1862–1938).

Синдром Ригера. Комплекс наследственных аномалий у человека (развитие вторичной глаукомы и другие поражения глаз, дисплазия зубной эмали и т. д.). Наследуется по аутосомно-доминантному типу (локус RGS расположен на участке q22.2–q25 хромосомы 4).

Описан в 1932 г. австрийским офтальмологом Н. Rieger.

Синдром Фера (синонимы – **дистрофия роговицы Фера, пятнистая дистрофия роговицы**). Наследственная болезнь глаз, характеризующаяся постепенно прогрессирующим помутнением роговиц с появлением на них сероватых непрозрачных пятен и снижением остроты зрения. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан в 1902 г. немецким офтальмологом О. Fehr.

Синдром Штаргардта (синоним – **юношеская дегенерация жёлтого пятна Штаргардта**). Семейно-наследственная двусторонняя дегенерация сетчатки, развивающаяся в возрасте 8–15 лет и характеризующаяся поражением жёлтого пятна (пятна сетчатки). Проявляется снижением остроты зрения, развитием центральной скотомы. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан немецким офтальмологом К. В. Stargardt (1875–1927).

Синдром Штиллинга–Тюрка–Дуэйна (синонимы – **синдром Дуэйна, синдром ретракции глазного яблока**). Врождённый, чаще односторонний, паралич прямых мышц глазного яблока, проявляющийся резким нарушением его движений и оттягиванием глаза кзади (ретракцией). Часто сочетается с другими аномалиями развития.

Описан немецким офтальмологом J. Stilling (1842–1915), швейцарским офтальмологом S. Turk и американским офтальмологом А. Duane (1858–1926).

Узелковая дистрофия роговицы Греноува. Наследственная болезнь, характеризующаяся дистрофией роговицы с развитием мелких серых узелков в различных её слоях. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описана немецким офтальмологом А. Grenouw (1862–1945).

ВРОЖДЁННЫЕ АНОМАЛИИ СИСТЕМЫ КРОВООБРАЩЕНИЯ, ОРГАНОВ ДЫХАНИЯ, ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ И СИСТЕМЫ ПИЩЕВАРЕНИЯ

«Генетический фонд является наиболее ценным благом человечества. Он определяет жизнь нашего потомства и здоровое, гармоничное развитие грядущих поколений. Будучи экспертами, мы утверждаем, что здоровье будущих поколений находится под угрозой возрастающего развития атомной индустрии и роста количества источников излучения: Мы также считаем, что факт появления новых мутаций у людей является роковым для них и для их потомков».

*М. Muller, эксперт ВОЗ,
лауреат Нобелевской премии (1956)*

8.1. Врождённые аномалии (пороки развития) системы кровообращения

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10:

Q20 – врождённые аномалии (пороки развития) сердечных камер и соединений;

Q21 – врождённые аномалии (пороки развития) сердечной перегородки;

Q22 – врождённые аномалии (пороки развития) лёгочного и трёхстворчатого клапанов;

Q23 – врождённые аномалии (пороки развития) аортального и митрального клапанов;

Q24 – другие врождённые аномалии (пороки развития) сердца;

Q25 – врождённые аномалии (пороки развития) крупных артерий;

Q26 – врождённые аномалии (пороки развития) крупных вен;

Q27 – другие врождённые аномалии (пороки развития) системы периферических сосудов;

Q28 – другие врождённые аномалии (пороки развития) системы кровообращения.

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы (основные эпонимические синдромы и симптомы, касающиеся хирургической патологии сердца, см. в т. 1, главе 11 «Хирургические заболевания сердца»).

Болезнь Ван-Богарта–Диври (синоним – **кортикотенингеальный диффузный ангиоматоз**). Наследственная болезнь из группы ангиоматозов, характеризующаяся врождённой пойкилодермией с телеангиэктазиями, неврологическими и психическими нарушениями (судорожными припадками, экс-

трапирамидными расстройствами, деменцией). Наследуется по рецессивному, сцепленному с полом, типу.

Описана в 1931 г. бельгийскими невропатологами L. Van Bogaert и P. Divry.

Синдром Бина. Врождённая ангиопатия с аутосомно-доминантным типом наследования. На коже головы (рис. 8.1), конечностей и тела (иногда на слизистых оболочках пищеварительного тракта) отмечаются синюшные кавернозные гемангиомы, склонные к кровотечению.

Описан врачом W. B. Bean.

Синдром Клиппель–Треноне (синоним – **варикозный остеогипертрофический невус**). Врождённое заболевание, характеризующееся гемангиоэктазиями с наличием варикозно расширенных вен нижних конечностей (иногда поражаются и верхние конечности). Причина синдрома – аномалия развития (дисплазия) глубоких вен.

Описан французскими врачами M. Klippel (1858–1942) и P. Trenaunay (1875–1956).

Синдром Ланселонга–Ашара. Врождённая слоновость. В основе заболевания – врождённое расширение лимфатических сосудов с последующим лимфостазом.

Впервые описана французским врачом E. Ch. Achard (1860–1944).

Синдром (болезнь) Милроя (синонимы – **лимфодерма, врождённая семейная слоновость, болезнь Милроя–Мейжа, синдром Нонне–Милроя–Мейжа**). В основе заболевания – врождённая эктазия, гипоплазия или аплазия лимфатических сосудов (рис. 8.2). Описаны случаи семейного поражения

с доминантным типом наследования. Болеют чаще женщины. На начальных стадиях возникает отёчность, а затем тотальное замещение подкожной основы грубоволокнистой соединительной тканью. Основным проявлением болезни является отёк лица, кистей и нижних конечностей (голеней). Отёки обнаруживаются при рождении ребёнка или через несколько месяцев. Вначале отёк «мягкий», уменьшается во время сна, однако после нагрузки вновь нарастает. При прогрессировании процесса «мягкая» (отёчная) стадия переходит в «твёрдую» (склеротическую). При этом ткани становятся плотными, кожа грубой, неподвижной, углублений от вдавлений не возникает. Постоянные трофические расстройства – гиперкератоз, трещины, пигментация, папилломатозные разрастания, иногда можно наблюдать отёки лёгких, гортани, пищевого канала с соответствующей клиникой. Гистаминовая проба даёт бурную реакцию.



Рис. 8.1. Врождённая кавернозная гемангиома в области лба при синдроме Бина

Приведено по: Н. Б. Ситковский
с соавт. (1981)

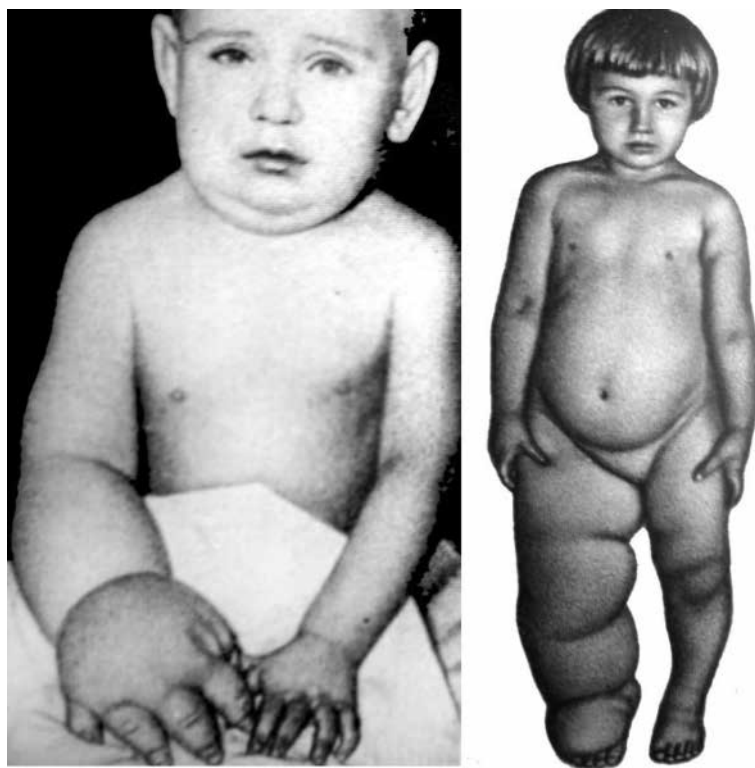


Рис. 8.2. Врождённый лимфостаз руки и ноги (семейная гипоплазия/аплазия лимфатических сосудов) при болезни Милроя

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

Впервые описан американским врачом W. F. Milroy (1855–1942).

Синдром Паркса–Вебера–Рубашова (синонимы – **остеогипертрофический варикозный неvus, гипертрофическая гемангиэктазия**). Врождённое заболевание, характеризующееся наличием артерио-венозных коммуникаций. Иногда поражаются не только ноги, но и другие органы (печень, почки и т. д.). Характерна триада симптомов – гипертрофия конечности (гигантизм), варикозное расширение вен и гемангиоэктазии, над которыми выслушивается систолический шум. Конечность удлиняется и увеличивается в объёме, кожа уплотняется, развиваются гипертрихоз, гиперкератоз, язвы, тромбофлебиты, могут быть кровотечения. Болеют чаще лица женского пола.

Впервые описан английским врачом F. Parkes Weber (1863–1962).

Синдром (болезнь) Пратта. Врождённые мелкие артериовенозные соустья нижних конечностей.

Описан в 1949 г. американским хирургом О. Н. Pratt.

Синдром Рандю–Ослера (синонимы – **болезнь Ослера–Рандю, болезнь Рандю–Вебера–Ослера, геморрагический ангиоматоз, наследственная геморрагическая ангиома, наследственная геморрагическая телеангиэкта-**

зия). Множественные наследственные телеангиэктазии, сопровождающиеся повторными кровотечениями. Основной симптом – кровотечение, характер, частота и интенсивность которого зависят от величины, локализации и количества телеангиэктазий. Кровотечения из поражённых опухолью мест возникают спонтанно или после травмы. Наиболее часты носовые кровотечения, но могут быть и внутренние (из пищевого канала, лёгких, почек). Этиология не известна. Гистологически определяются синусообразные расширения сосудов, в стенке которых сохранён один эндотелий. Возникновение телеангиэктазий с последующим кровотечением обуславливает врождённая слабость мезенхимы.

Описан французским врачом Н. J. L. M. Rendu (1844–1902), канадским врачом W. Osler (1849–1919) и английским врачом F. P. Weber (1863–1962).

Синдром Романо–Уорда (синоним – **long-QT syndrome**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся аномалиями функций сердца (асинхронная реполяризация миокарда). На электрокардиограмме отмечается значительное удлинение интервала QT (в основном у детей и молодых людей). Наследуется по аутосомно-доминантному типу (локус LQT расположен на участке p21.3 хромосомы 6).

Впервые описан итальянским врачом С. Romano (1847–1913).

8.2. Врождённые аномалии (пороки развития) органов дыхания

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10:

Q30 – врождённые аномалии (пороки развития) носа;

Q31 – врождённые аномалии (пороки развития) гортани;

Q32 – врождённые аномалии (пороки развития) трахеи и бронхов;

Q33 – врождённые аномалии (пороки развития) лёгкого;

Q34 – другие врождённые аномалии (пороки развития) органов дыхания.

В *клиническом* плане наибольшее распространение получила следующая классификация врождённых аномалий дыхательной системы:

1. Аномалии, обусловленные комбинированными нарушениями развития нескольких структур: агенезия лёгкого или доли (аплазия лёгкого или доли), гипоплазия лёгкого или доли (простая, кистозная, в том числе поликистоз) (рис. 8.3, 8.4), добавочные доли лёгкого.

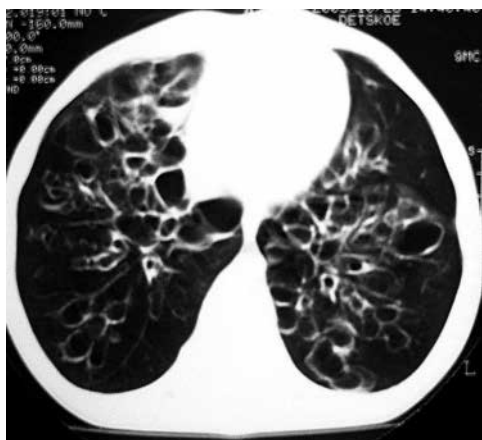


Рис. 8.3. Врождённая буллёзная эмфизема обоих лёгких (данные компьютерной томографии)

Приведено по: http://nld.by/200/stat8_1b.jpg



Рис. 8.4. Врождённая гипоплазия правого лёгкого (данные рентгенографии грудной клетки: слева – вид сбоку, справа – прямая проекция)

Приведено по: <http://clinica.samsmu.ru/radio/radio.htm>

2. Аномалии, обусловленные преимущественным нарушением развития бронхоэпителиального ветвления: трахеобронхомегалия и трахеобронхомаляция, стенозы трахеи и бронхов, лобарная эмфизема лёгких, дивертикулы трахеи и бронхов, бронхопищеводные свищи, бронхогенные кисты, врождённые бронхоэктазы, гамартохондромы.

3. Аномалии развития сосудов малого круга: аплазия сосудов, гипоплазия сосудов, аневризмы и артериовенозные свищи, аномалии впадения лёгочных вен.

4. Аномалии сосудов большого круга: лёгочная секвестрация (внелёгочная, внутрилёгочная), аномалии бронхиальных сосудов (аплазия, гипоплазия), доля непарной вены.

5. Аномалии других тканей и органов: дермоидные кисты, тератомы, муковисцедоз.

Из перечисленных форм пороков развития наиболее часто встречаются аномалии, обусловленные нарушением развития бронхо-эпителиального ветвления: поликистоз – 39,4 %; бронхоэктазы – 24,5; бронхолёгочные кисты – 9,7 %.

Синдром Мунье–Куна. Врождённая трахеобронхомегалия, нередко сочетающаяся с трахеобронхомаляцией (рис. 8.5).

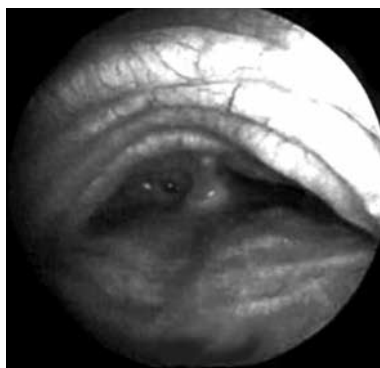


Рис. 8.5. Синдром Мунье–Куна (данные трахеобронхоскопии)

Приведено по: <http://med-ru.com/content/view/3877/86/>

8.3. Врождённые аномалии (пороки развития) челюстно-лицевой области

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10:

Q35 – расщелина нёба (волчья пасть);

Q36 – расщелина губы (заячья губа) (рис. 8.6);

Q37 – расщелина нёба и губы (волчья пасть с заячьей губой).

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы.

Синдром Ван-дер-Вуда. Комплекс наследственных аномалий у человека (слизистые кисты нижней губы, расщепление верхнего нёба и др.), передаваемый по аутосомно-доминантному типу (локус VWS расположен на участке q32–q41 хромосомы 1) (рис. 8.7).



Рис. 8.6. Расщелина верхней губы (заячья губа – *labium leporinum*)

Приведено по: Н. Б. Ситковский
с соавт. (1981)



Рис. 8.7. Синдром Ван-дер-Вуда

Приведено по: [http://www.rusvrach.ru/
img/data/medsestra-2-
2005str15ris6-7.jpg](http://www.rusvrach.ru/img/data/medsestra-2-2005str15ris6-7.jpg)

8.4. Врождённые аномалии (пороки развития) органов пищеварения

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10:

Q38 – другие врождённые аномалии (пороки развития) языка, рта и глотки;

Q39 – врождённые аномалии (пороки развития) пищевода;

Q40 – другие врождённые аномалии (пороки развития) верхней части пищеварительного тракта;

Q41 – врождённые отсутствие, атрезия и стеноз тонкого кишечника;

Q42 – врождённые отсутствие, атрезия и стеноз толстого кишечника;

Q43 – другие врождённые аномалии (пороки развития) кишечника;

Q44 – врождённые аномалии (пороки развития) желчного пузыря, желчных протоков и печени;

Q45 – другие врождённые аномалии (пороки развития) органов пищеварения.

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы.

Болезнь Кароли. Врождённое сегментарное мешотчатое расширение (дисплазия) внутрипечёночных желчных протоков (рис. 8.8), обусловленное мутацией гена *PKHD1*. Часто образуются желчные камни, абсцессы печени, развиваются холестаз, холангит и сепсис. Встречается у лиц как мужского, так и женского пола, спорадически или в виде семейной формы с аутосомно-доминантным типом наследования и передачей потомству через несколько поколений. Ведущие клинические проявления: образование камней в расширенных внутрипечёночных желчных протоках, вспышки рецидивирующего холангита и абсцедирование. В период обострения отмечаются лихорадка, желтуха, кожный зуд, болезненное увеличение печени с повышением в крови содержания сывороточных aminотрансфераз, билирубина, щелочной фосфатазы, снижение аппетита и потеря массы тела.

Выделяют следующие формы заболевания: 1) с признаками портальной



Рис. 8.9. Грыжа Розера у новорожденного (открытый желточно-кишечный проток)

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

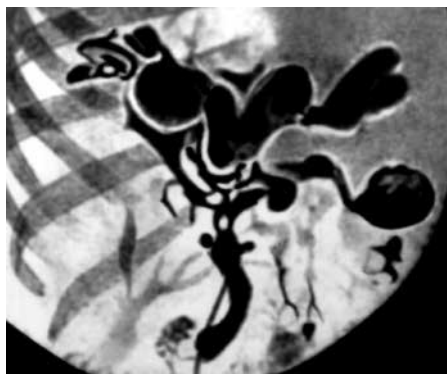


Рис. 8.8. Интраоперационная холангиограмма при болезни Кароли

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=76191>

гипертензии (сопровождается рецидивирующими пищеводно-желудочными кровотечениями, спленомегалией, лейкопенией, тромбоцитопенией без явлений желтухи и энцефалопатии); 2) холангитическая форма (более редкая форма, для которой портальная гипертензия не характерна); 3) смешанная портально-холангитическая форма (с признаками портальной гипертензии, с болями в правом подреберье, с желтухой и без неё); 4) латентная форма (без портальной гипертензии и холангита).

Описана в 1958 г. итальянским врачом J. Caroli.

Грыжа Розера. Открытый только в области пупка желточно-кишечный проток у детей (рис. 8.9). Является пороком обратного развития протока.

Описана немецким хирургом W. Roser (1817–1888).

Дивертикул Меккеля. Врождённый дивертикул подвздошной кишки, выявляемый более чем у 2 % человеческой популяции (рис. 8.10). Одна из форм нарушения нормального процесса обратного развития желточного протока. Часть протока, связанная с подвздошной кишкой, остаётся незаращённой, и образуется слепой отросток, отходящий под разными углами от подвздошной кишки (чаще от её свободного края) на расстоянии 10–110 см и более от илеоцекального угла. В ряде случаев в виде фиброзных тяжей он прикрепляется к пупку, брюшной стенке или к одному из органов брюшной полости. По строению стенка дивертикула не отличается от стенки кишки. Иногда в слизистой оболочке дивертикула Меккеля могут находиться дистопированные участки слизистой оболочки желудка, двенадцатиперстной кишки, ткани поджелудочной железы и других органов, что может быть причиной возникновения пептических язв. В большинстве случаев дивертикул Меккеля клинически не проявляется и обнаруживается случайно на операции или на секции. Осложнения дивертикула: дивертикулит, пептическая язва дивертикула, опухоли, инородные тела, кровотечения, непроходимость толстой кишки.

Описан немецким анатомом J. F. Meckel junior (1781–1833).

Киста Розера. Возникает при частичном незаращении желточного протока. Киста располагается ниже пупка.

Описана немецким хирургом W. Roser (1817–1888).

Проба Фарбера. Метод дифференциальной диагностики между атрезией и сужением пищеварительного тракта в первые двое суток жизни новорождённого. Заключается в микроскопическом исследовании отделяемого из прямой кишки – отсутствие в отделяемом ороговевших клеток эпидермиса, заглатываемых плодом вместе с околоплодными водами, свидетельствует о непроходимости пищеварительного тракта.

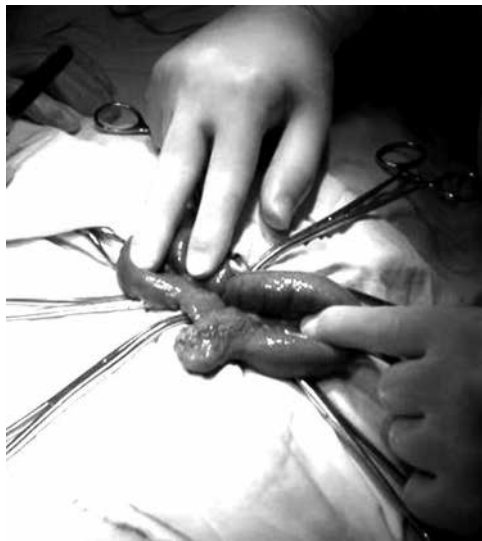


Рис. 8.10. Дивертикул Меккеля (выявлен на операции у ребёнка на расстоянии 75 см от илеоцекального угла)

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

Предложена в 1924 г. американским педиатром S. Farber.

Симптом Мурашова. Чёрные мелкие узелки, расположенные в нескольких местах на коже промежности у детей, при низкой атрезии прямой кишки.

Описан в 1961 г. хирургом И. К. Мурашовым.

Синдром Вейерса III. Врождённая атрезия пищеварительного канала на различном уровне с облитерацией крупных сосудов полых органов (рис. 8.11). Клинически у новорождённого



Рис. 8.11. Множественные атрезии тонкой кишки при синдроме Вейерса III

Приведено по: http://www.ispub.com/ispub/ijsvolume_22_number_2_1/idiopathic-sclerosing-peritonitis-a-rare-cause-of-sub-acute-intestinal-obstruction-presenting-as-massive-ovarian-edema-and-ascites-a-case-report/ascites-fig6.jpg

ных отмечается слюнотечение изо рта и носа при атрезии пищевода, не выделяется меконий (при атрезии прямой кишки), развивается желтуха, увеличивается печень. Возможны сочетанные пороки развития конечностей, почек и сердца.

Описан в 1969 г. немецким педиатром Н. Weyers.

Синдром Гарднера. Является врождённой патологией, наследуемой по аутосомно-доминантному типу. Встречается с частотой 1:14 000 случаев диффузного полипоза. Характеризуется множественными полипами (полипозом) толстой кишки (иногда с поражением двенадцатиперстной кишки и желудка) с высокой склонностью к малигнизации, в сочетании со множественными доброкачественными опухолями кожи, костей, мягких тканей. В отдельных случаях через 5–10 лет происходит регрессия полипов дна желудка.

Характерна триада признаков – семейный диффузный полипоз толстой кишки, остеомы плоских и трубчатых костей (остеома, остеофиброма черепа, экзостозы костей), различные опухоли кожи и подкожной клетчатки (атеромы, липомы, эпидермальные кисты, фибромы и т. д., часто возникающие на месте послеоперационных рубцов и в других анатомических зонах). Отмечается увеличение частоты тетраплодии в культуре клеток кожи (эпителиоидные клетки) и полипов толстой кишки (тетраплодия – маркёр мутантного генома наследственного рака толстой кишки). Полипы в желудке и иногда в тонкой (тощей) кишке чаще всего выявляются к 40 годам (иногда и в более раннем возрасте). Довольно часто наблюдается малигнизация полипов пищеварительного тракта. Костные нарушения проявляются доброкачественными опухолями костей лица, остеоматозом черепа (иногда – длинных трубчатых костей). В большинстве случаев происходит злокачественная трансформация опухо-

лей костей. Дополнительными признаками синдрома Гарднера служат мелкие, множественные, плотно укрепленные зубы и пигментация сетчатки, выявляемые в раннем возрасте. Спектр доброкачественных опухолей кожи и подкожной клетчатки представлен эпидермальными сальными кистами (атеромами), трахеоэпителиомами, миомами, фибромиомами, которые располагаются на туловище, лице и шее. Прогноз при злокачественной трансформации чаще всего неблагоприятный.

Описан в 1951 г. F. Gardner с соавт.

Синдром (болезнь) Гиршпрунга (синоним – **болезнь Фавали–Гиршпрунга**). Генетически гетерозиготное наследственное заболевание человека. Патологическое увеличение размеров (длины и ширины) и гипертрофия стенок толстой кишки на всем протяжении (мегадолихоколон) или на определенном отрезке (чаще в сигмовидной ободочной кишке – мегадолихосигма) (рис. 8.12, 8.13). Заболевание обусловлено врожденным отсутствием внутренних ганглиев, иннервирующих толстую кишку и прилегающие области тонкого кишечника. Встречается относительно часто (1:5000), причём у мужчин

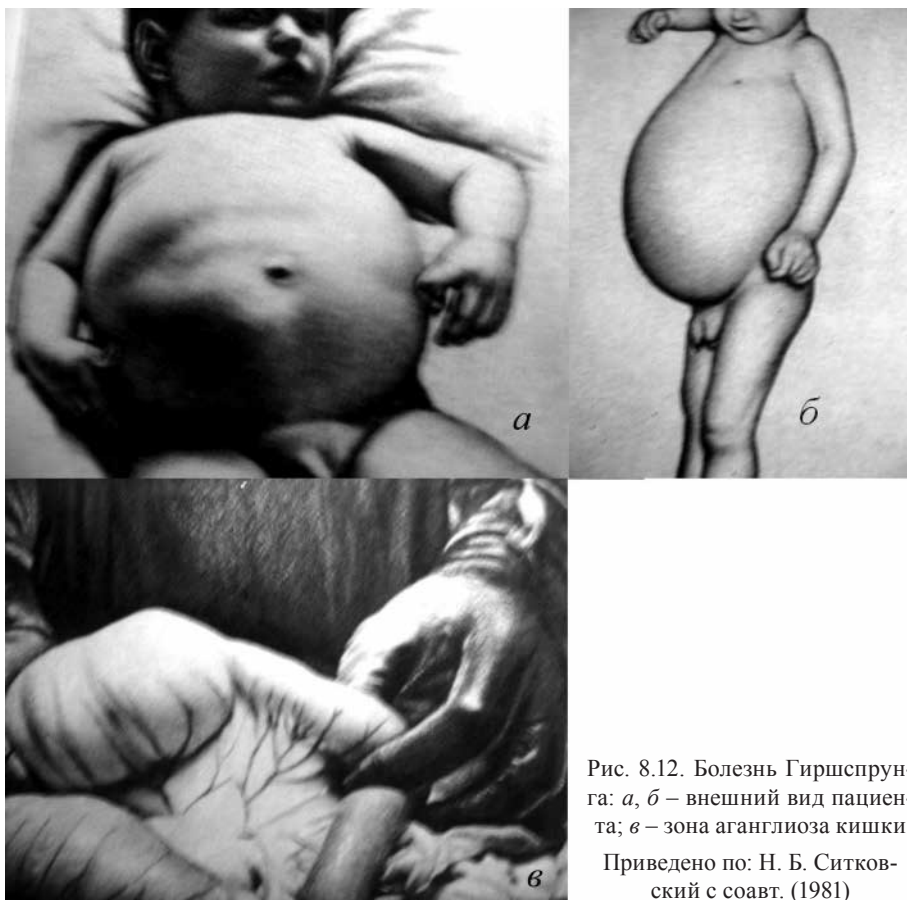


Рис. 8.12. Болезнь Гиршпрунга: а, б – внешний вид пациента; в – зона аганглиоза кишки

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

в 3–4 раза чаще. Один из вариантов заболевания связан с микроделецией в теломерном участке q32.3–q33.2 хромосомы 13. Дилатация толстой кишки развивается выше аганглионарного участка толстой кишки. Болезнь проявляется упорным запором и вздутием живота, нередко приступы перемежающейся кишечной непроходимости.

Впервые описан датским врачом Н. Hirschsprung (1830–1916).

Синдром Ирасека–Зульцера–Уилсона (синоним – **врождённый сегментарный аганглиоз толстой кишки**). Врождённый аганглионарный мегаколон новорождённых (патоморфологическая форма болезни Гиршпрунга), при котором в толстой кишке имеются одна или две аганглионарные зоны с нормальным участком кишки между ними (при гистологическом исследовании устанавливается отсутствие ауэрбаховских сплетений на всём протяжении толстой кишки). При этом аганглиоз не распространяется на прямую кишку.

В большинстве случаев носит семейный характер. Прогноз для жизни неблагоприятный, несмотря на хирургическое лечение (колэктомия).



Рис. 8.13. Резкая дилатация проксимального отдела толстой кишки (выше аганглионарной зоны) при болезни Гиршпрунга

Приведено по:

<http://www.pathconsultddx.com/images/S1559867506708130/gr1-sml.jpg>

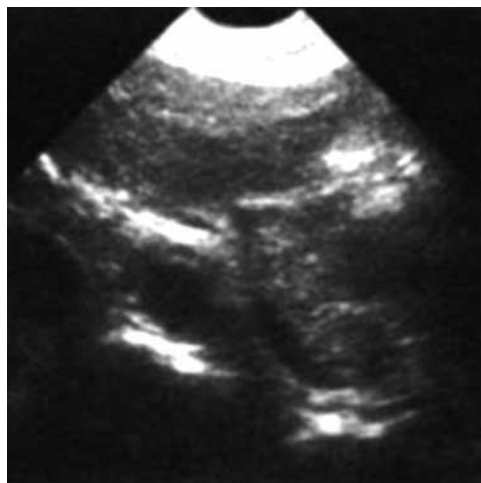


Рис. 8.14. Атрофия поджелудочной железы при синдроме Кларка–Хэдфилда (данные ультразвукового исследования)

Приведено по: http://www.grandex.ru/from_panel/2008-06/6-110955-pankreatit-2.jpg

Описан чешским врачом А. Jirasek (1880–1960) и американскими педиатрами W. W. Zuelzer, J. L. Wilson.

Синдром Кларка–Хэдфилда (синоним – **панкреатический инфантилизм**). Врождённый порок развития поджелудочной железы и лёгких. Проявляется обильным жирным стулом, бронхитом и рецидивирующей бронхопневмонией. Характерны гипотрофия, задержка роста и развития. Атрофия поджелудочной железы (рис. 8.14) часто сопровождается гепатомегалией.

Описан в 1923–1924 гг. врачами C. Clarke и G. Hadfield.

Синдром (болезнь) Крювелье–Баумгартена. Врождённая гипоплазия воротной вены с атрофией печени без признаков цирроза, явлениями

портальной гипертензии и незаращением пупочной вены (рис. 8.15) и сохранением при этом постнатально эмбрионального варианта воротно-пупочного кровообращения. Клинически проявляется спленомегалией с явлениями гиперспленизма, развитием коллатерального кровообращения и варикозом вен трёх сосудистых зон – вен пищевода и желудка, геморроидальных и околопупочных вен. На животе формируется венозная сеть в виде «головы медузы». Аускультативно выше пупка выслушивается венозный шум, усиливающийся при поднятии пациентом головы и исчезающий при надавливании ладонью выше пупка. Над зоной максимального выслушивания шума пальпаторно отмечается дрожание. Наряду со спленомегалией и кровотечениями отмечаются анемия, лейко- и тромбоцитопения. Рентгенологически и эндоскопически выявляются расширенные вены в нижней трети пищевода. Спленопортография свидетельствует о расширении селезёночной и воротной вен, об открытых и резко расширенных пупочной и околопупочной венах. При целиакографии отмечаются признаки усиленного артериального притока крови к селезёнке и желудку.

Описан французским патологоанатомом J. Cruveilhier (1791–1874) и немецким патологоанатомом P. C. Baumgarten (1848–1928).

Синдром (болезнь) Мейленграхта (синоним – **врождённая перемежающаяся юношеская желтуха**). Проявляется гипербилирубинемией за счёт неконъюгированного пигмента в период полового созревания. Желтуха усиливается после психического или физического напряжения, сопровождается повышенной утомляемостью и болями в области печени. Отмечается у лиц с повышенной возбудимостью вегетативной нервной системы. Картина крови без явлений гемолиза и анемии.

Описан в 1939 г. датским врачом E. Meulengracht.

Синдром Никола–Муто–Шарле. Наследственный буллёзный эпителиолиз с развитием пузырей в верхних отделах пищеварительного тракта или дыхательных путей, приводящий к сужению пищевода или трахеи.

Впервые описан в 1907 г. французским дерматологом J. G. M. Nicolas.

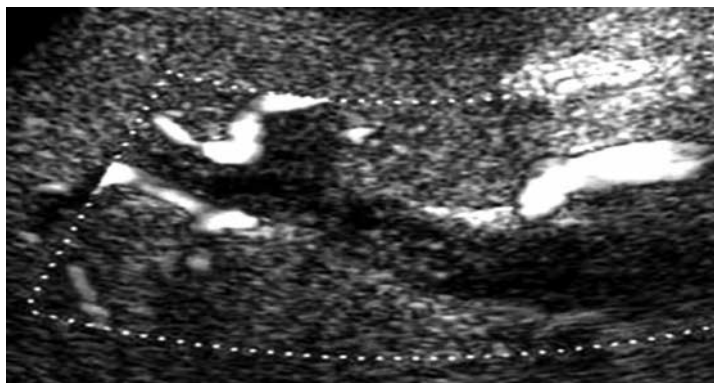


Рис. 8.15. Врождённый стеноз воротной вены при синдроме Крювелье–Баумгартена (данные ультразвукового исследования)

Приведено по: <http://www.medison.ru/si/art217.htm>

Синдром Пейтца–Егерса (синонимы – **пигментно-пятнистый полипоз, семейный полипоз, синдром Пейтца–Турена, синдром Пейтца–Турена–Егерса, пигментно-пятнистый полипоз**). Наследственный полипоз желудочно-кишечного тракта (рис. 8.16), сочетающийся с коричневой мелкоточечной пигментацией слизистых оболочек губ и полости рта, а также кожи в окружности рта и тыльных поверхностей мелких суставов кистей. Наследуется по доминантному типу. Описаны случаи заболевания среди членов семьи. Возникает в раннем возрасте. Патогистологическая картина кожи характеризуется избыточным содержанием меланина в базальном слое эпидермиса. На коже вокруг рта и носа появляются буровато-жёлтые или аспидные лентигозные пятна. На красной кайме губ, слизистой оболочке дёсен, языка, щёк они приобретают синеvато-бурую окраску. Пятна округлой формы, диаметром от 1 до 4 мм. Полипы, образующиеся в различных отделах пищевого канала, имеют соответствующую клинику, осложняются кровотечениями, инвагинацией. Возможна их малигнизация.



Рис. 8.16. Гистологическая картина одного из полипов при синдроме Пейтца–Егерса

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

Впервые описан в 1909 г. голландскими врачами J. L. A. Peutz и H. Jeghers.

Синдром Поттера. Врождённое заболевание человека, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу. Представлено комплексом висцеральных аномалий (аплазией почек, гепатомегалией, спленомегалией, поликистозом поджелудочной железы и поликистозной гиперплазией внутрипечёчных желчных ходов). Имеют место проявления почечной недостаточности.

Описан американским хирургом С. А. Potter (1886–1933).

Синдром Ровиральты. Врождённая аномалия диафрагмы и желудка, проявляющаяся наличием диафрагмальной грыжи, рефлюкс-гастрита и гипертрофического пилоростеноза. Клиническая симптоматика наступает вскоре после рождения; появляются сильная рвота с примесью крови, нарушения глотания, срыгивание. Диагноз подтверждают рентгенологически. Выявляется диафрагмальная грыжа, гипертрофический стеноз привратника.

Описан в 1906 г. врачом С. Roviralta.

Синдром Рокитанского–Уилки (синонимы – **артериомезентериальная компрессия, хронический дуоденальный илеус, синдром Уилки, артериомезентериальная дуоденальная непроходимость**). Вид тонкокишечной непроходимости, обусловленный сдавлением нижней горизонтальной ветви двенадцатиперстной кишки верхней брыжеечной артерией, отходящей от аорты под острым углом или расположенной в корне брыжейки (рис. 8.17).

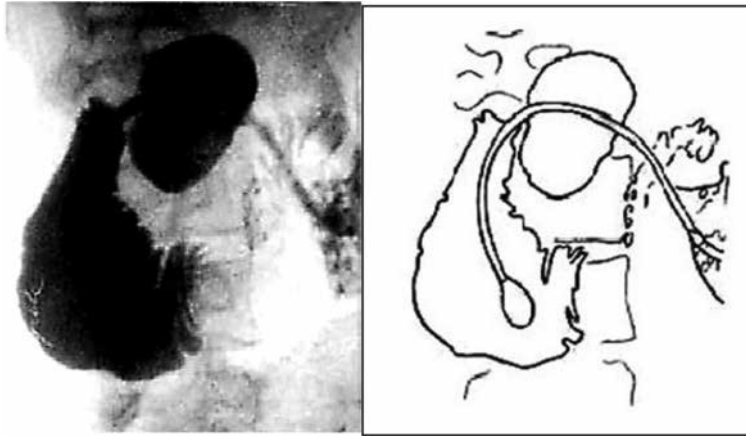


Рис. 8.17. Релаксационная дуоденография при синдроме Рокитанского–Уилки (справа – схема исследования)

Приведено по: [http://www.mediasphera.ru/uppic/Khirurgiiia%20\(Mosk\)/2005/1/8/Pic8_1.JPG](http://www.mediasphera.ru/uppic/Khirurgiiia%20(Mosk)/2005/1/8/Pic8_1.JPG)

По данным рентгенологических исследований, встречается у 0,01–0,3 % пациентов.

Впервые описана в 1849 г. австрийским патологоанатомом С. Rokitansky (1804–1878), а в 1921 г. врачом D. Wilkie.

Синдром Ротора (синоним – **гипербилирубинемия идиопатическая типа Rotor**). Наследственная гипербилирубинемия, характеризующаяся умеренно повышенным содержанием связанного билирубина в крови и повышен-

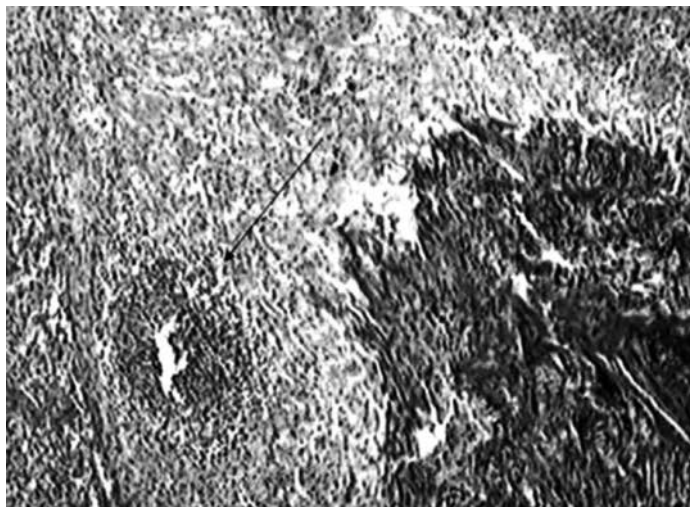


Рис. 8.18. Гистологическая картина печени (окраска гематоксилином и эозином) при синдроме Сен. $\times 100$

Приведено по: <http://www.mirvolos.com/rmsimages/gastro2/image091.jpg>

ным выделением копропорфирина с мочой при отсутствии других изменений печени. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан филиппинским терапевтом А. В. Rotor.

Синдром Сен. Наследственный цирроз печени (рис. 8.18). Развивается в раннем детском возрасте. Нарушения функции печени долгое время не наблюдается, в отдельных случаях отмечается дефицит альфа-1-антитрипсина.

Синдром Хангарта I. Врождённые атрезия заднего прохода, сочетающаяся с изолированным расщеплением нёба и отсутствием одной или обеих почек.

Описан швейцарским врачом-генетиком Е. Hanhart (1891–1973).

ВРОЖДЁННЫЕ АНОМАЛИИ МОЧЕПОЛОВОЙ СИСТЕМЫ

«Распознав болезни скрытого течения, нам искусный медик дарит исцеление».

Абу Али Ибн Сина (Авиценна) (980–1037)

9.1. Врождённые аномалии (пороки развития) половых органов

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10:

Q50 – врождённые аномалии (пороки развития) яичников, фаллопиевых труб и широких связок;

Q51 – врождённые аномалии (пороки развития) тела и шейки матки;

Q52 – другие врождённые аномалии (пороки развития) женских половых органов;

Q53 – неопущение яичка;

Q54 – гипоспадия;

Q55 – другие врождённые аномалии (пороки развития) мужских половых органов;

Q56 – неопределённость пола и псевдогермафродитизм (рис. 9.1).

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы.

Синдром Аарскога (синоним – **faciogenital dysplasia**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся комплексом аномалий в строении лица и внешних гениталий. Наследуется по доминантному (сцепленному с полом) типу (мутантный ген *FGDI*, расположенный на участке q13 X-хромосомы, кодирует фактор обмена гуаниловых нуклеотидов, специфически активирующий Rho-GTPазу Cdc42).

Описан в 1970 г. врачом D. Aarskog.

Синдром Дениса–Дреша. Врождённая аномалия (аутосомно-доминантный тип наследования) наблюдается у детей с неотчётливо сформированными половыми органами, гломерулонефритом или другими изменениями почек (с ранним началом нефротического синдрома) и опухолью Вильмса (более чем у 90 % пациентов). У всех пациентов имеется частичная андрогенная нечувствительность. Доминантные мутации *WT1* идентифицируются у подавляющего большинства больных. Эти мутации поражают преимущественно экзоны 8 и 9 гена *WT1*, и большинство из них являются новыми мутациями, не отмеченными у родителей. Большая часть мутаций *WT1*, ассоциированных с синдромом Дениса–Дреша, являются миссенс-мутациями, поражающими консервативные аминокислоты в доменах «цинковых пальцев». При этом



Рис. 9.1. Варианты синдрома неопределённого пола и признаки гермафродитизма

чаще всего отмечается мутация R394W. Такие изменения в структуре «цинковых пальцев» снижают ДНК-связывающую способность белка WT1.

Описан в 1967 г. французским врачом P. Denys и в 1970 г. педиатром A. Drash.

Синдром Жозефа. Наследственное заболевание человека, обусловленное множественной полисомией по половым хромосомам (XXXУ, XXXХУ и т. д.). Характеризуется наличием мужского «евнухоидного» фенотипа, гипоплазией внешних и внутренних половых органов, множественными скелетными и лицевыми аномалиями, слабоумием и другими изменениями.

Описан французским педиатром R. Joseph.

Синдром (болезнь) Каллмена (синонимы – **ольфактогенитальный синдром, гипогонадотропный гипогонадизм**). Врождённое заболевание человека с семейным характером наследования. Изменения происходят в локусе KAL (расположен на участке p22.32 X-хромосомы). Встречается у одного из 10 000 новорождённых мальчиков. У пациентов наблюдаются дефект гипоталамуса, резкое снижение или отсутствие обоняния (пациент не чувствует и не различает запахи), иногда – снижение слуха и другие аномалии развития (заячья губа, волчья пасть, асимметрия лица, шестипалость или сращения пальцев, нарушение цветового зрения, глухонмота) (рис. 9.2). Нарушение развития гипоталамуса сопровождается снижением выработки в нём гормонов-либеринов. В отсутствие стимулирующего действия гонадолиберинов гипоталамуса снижается



Рис. 9.2. Синдактилия при синдроме Каллмана

Приведено по: Н. Б. Ситковский
с соавт. (1981)

Описан врачом Н. Kallmen.

Синдром Рейффершейда (синонимы – **синдром Жильберта–Дрейфуса**, **синдром Лабса–Розеутера**). Наследственное, сцепленное с X-хромосомой рецессивное заболевание, представляющее собой разновидность нарушения тканевой чувствительности к андрогенам. С помощью молекулярно-генетических исследований выявлена мутация в гене стероид-связывающего домена и ДНК-связывающего домена. Заболевание характеризуется гипоспадией, гинекомастией, евнухоидизмом, крипторхозом, атрофией семенных канальцев и нередко азооспермией. Гипоспадия сочетается с недоразвитием полового члена, который искривлен книзу в связи с наличием короткой уздечки. Мошонка развита нормально, а тестикулы слегка гипоплазированы (рис. 9.3). Имеется много общих черт с синдромом Клайнфельтера, однако кариотип нормальный (46XY). Оволосенение на лице и в подмышечных впадинах скудное, на лобке – по женскому типу. При обследовании выявляется высокое содержание тестостерона и лютеинизирующего гормона в крови, что указывает на наличие резистентности к андрогенам. При гистологическом исследовании яичек обнаруживается гиалинизация семенных канальцев, а расположение фиброзных волокон вокруг них указывает на поражение канальцев в постпубертатном периоде. Клетки Лейдига выявляются в достаточном количестве.

Описан врачом M. Reifferscheid.

выброс гипофизом лютеинизирующего и фолликулолизирующего гормонов, которые, в свою очередь, должны стимулировать выработку мужских половых гормонов. Развивается недостаточность функции половых желёз. У пациентов высокий рост с евнухоидными пропорциями (длинные конечности, нижняя часть туловища длиннее верхней, размах рук превышает рост на несколько сантиметров). Молочные железы увеличены в размерах (гинекомастия), яички маленькие, часто бывает крипторхизм, сперматозоиды нежизнеспособны. Как вариант **синдрома Каллмана** возможен так называемый **синдром Баумэна (Баумана)**, при котором отмечается восстановление функции гипоталамуса после назначения лечения тестостероном в течение нескольких лет.

Диагноз устанавливают на основании генетического исследования, снижения в крови количества фолликулостимулирующего и лютеинизирующего гормонов гипофиза и тестостерона.

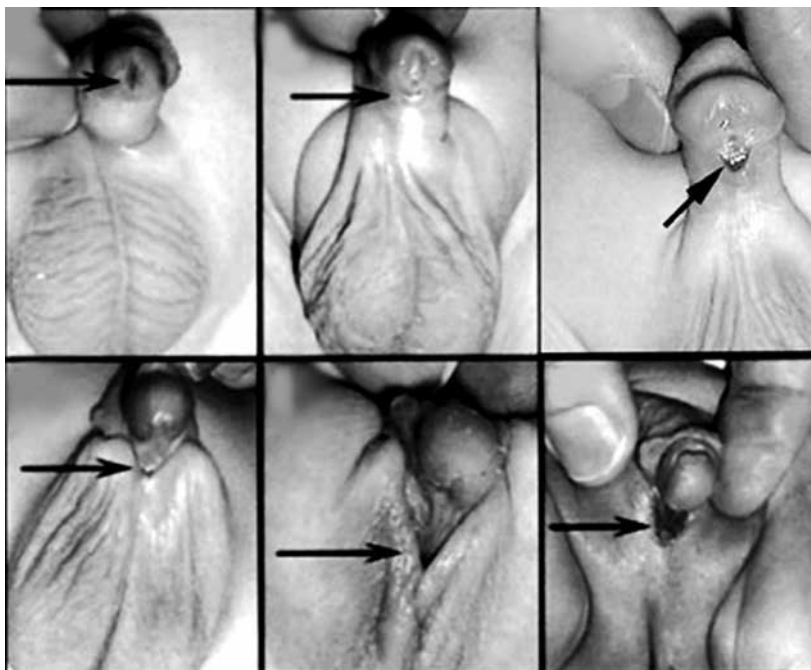


Рис. 9.3. Изменения со стороны наружных половых органов при синдроме Рейффершейда
Приведено по: http://embryology.med.unsw.edu.au/notes/images/urogen/hypospadias_class.jpg

Синдром Паскуалини (синоним – **синдром фертильного евнуха**). Редкое врождённое заболевание, клиническими признаками которого являются задержка полового развития и евнухоидное телосложение. Яички нормального размера, при биопсии дифференцированные клетки Лейдига не обнаруживаются или их очень мало, но сперматогенез не нарушен, поэтому пациенты не бесплодны. Биохимические признаки: в сыворотке крови базальный и стимулированный гонадолиберином уровни лютеинизирующего гормона снижены или на нижней границе нормы, содержание фолликулостимулирующего гормона в норме, концентрация тестостерона снижена, проба с хориогонином – без отклонений от нормы. Этиология и механизмы патогенеза синдрома окончательно не выяснены. Большинство учёных считают, что причиной является изолированный дефицит лютеинизирующего гормона. Из-за этого нарушаются пролиферация и дифференцировка клеток Лейдига. Единичные клетки Лейдига секретируют тестостерон в количестве, достаточном для поддержания сперматогенеза, но недостаточном для нормальной вирилизации.

Описан врачом L. Pasqualini.

Синдром Свайера (синонимы – **дисгенезия гонад при 46XY, «чистая» дисгенезия гонад**). Пациенты характеризуются женским фенотипом, нормальным или немного выше среднего ростом, недостаточным развитием вторичных половых признаков и первичной аменореей, которая сочетается с ги-

пергонадотропным половым инфантилизмом. При обследовании определяется кариотип 46XY, а при лапаротомии (лапароскопии) – «стрекловые гонады», которые не секретируют ни тестостерон, ни антимиллеров гормон, что и создает условия для развития протоков Миллера в период внутриутробной жизни. Молекулярно-генетические исследования показывают, что в таких случаях имеется делеция на коротком плече Y-хромосомы (Yp) или имеется 46Yхр (как результат транслокации фрагмента ХР на нормальную Y-хромосому). Лишь у небольшого числа лиц с данной патологией выявляется делеция короткого плеча Y-хромосомы, где локализуется ген *SRY* (определяющий развитие яичек). Для заболевания характерен низкий уровень половых стероидов в сыворотке крови и повышенное содержание гонадотропинов.

Описан в 1955 г. G. I. M. Swyer как случай мужского псевдогермафродитизма.

Синдром (болезнь) Мериона (синоним – **синдром Мариона**). Врождённая гипертрофия шейки мочевого пузыря. Проявляется затруднением мочеиспускания.

Описан французским урологом G. Marion (1869–1960).

Синдром Пехкранца–Бабинского–Фрёлиха (синоним – **адипозогенитальная дистрофия**).



Заболевание, в основе которого лежит ожирение гипоталамо-гипофизарного генеза в сочетании с гипогенитализмом (рис. 9.4). Предрасполагающие факторы – вирусные и бактериальные инфекции, токсоплазмоз, внутриутробные интоксикации, родовые травмы головы, опухоли мозга. Механизм развития болезни обусловлен поражением ядер гипоталамуса, регулирующих аппетит (вентромедиальных), и ядер, обуславливающих биосинтез и секрецию гонадолиберинов (медиобазальных). Нарушение гормонального гомеостаза характеризуется снижением секреции соматотропина, фоллитропина, лютропина и тиротропина. Повышается секреция кортикотропина, инсулина, усиливается липогенез, наблюдается гиперплазия адипоцитов, происходит задержка в организме натрия и хлоридов, усиливается выведение калия.

Заболевание развивается в детстве, диагностируется чаще в период пубертации, встречается

Рис. 9.4. Внешний вид пациента с синдромом Пехкранца–Бабинского–Фрёлиха

Приведено по: <http://medarticle.moslek.ru/images/24024.jpg>

ся у мальчиков и девочек примерно с одинаковой частотой. Ранними признаками являются избыточное отложение жира, у мальчиков – ложная гинекомастия, отставание в развитии вторичных половых признаков, малые размеры полового члена и яичек, иногда – крипторхизм. В стадии развёрнутых клинических проявлений наблюдаются выраженное ожирение, распределение подкожно-жировой клетчатки преимущественно в области живота, бёдер, груди и лица; тонкая, сухая кожа; скудное оволосение; у мальчиков – рост волос на лобке по женскому типу, отсутствие волосяного покрова в области лица и в подмышечных впадинах даже в постпубертатном возрасте; у девочек – отставание в развитии наружных и внутренних половых органов, отсутствие менструации или позднее менархе. Отмечается неполноценность связок и костного скелета (плоскостопие, патологическая подвижность в суставах). Точки окостенения отстают от календарного возраста. Со стороны внутренних органов возможны миокардиодистрофия, дискинезия желчных путей, запоры. При поражении супраоптических и паравентрикулярных ядер развивается синдром полиурии – полидипсии. Нарушения со стороны центральной нервной системы зависят от характера патологического процесса. Умственное развитие соответствует возрасту и воспитанию.

Для верификации диагноза имеют значение клиническая картина, низкий уровень в крови гонадотропинов, тестостерона, эстрогенов, а также уменьшение экскреции 17-кетостероидов с мочой.

Описан врачом Т. Пехкранцем, французским врачом J. F. F. Babinski (1857–1932) и австрийским врачом F. Frohlich (1871–1953).

Синдром Меддока. Врождённая недостаточность адренокортикотропной и гонадотропной функции гипофиза, для которой характерно постепенное нарастание недостаточности коры надпочечников, стимулирующее действие на которую должен оказывать адренокортикотропный гормон, и недостаточность функции мужских половых желёз (евнухоидизм, половая слабость) в период полового созревания. Причина болезни не известна.

9.2. Врождённые аномалии (пороки развития) мочевой системы

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10:

Q60 – агенезия и другие редукционные дефекты почки;

Q61 – кистозная болезнь почек;

Q62 – врождённые нарушения проходимости почечной лоханки и врождённые аномалии мочеточника;

Q63 – другие врождённые аномалии (пороки развития) почки;

Q64 – другие врождённые аномалии (пороки развития) мочевой системы.

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы.

Синдром Аллеманна. Наследственная аномалия развития – удвоение почек и деформация пальцев в виде «барабанных палочек».

Описан швейцарским урологом R. Allemann (1893–1958).

Синдром Альпорта (синонимы – **семейный гломерулонефрит с глухотой, наследственный семейный геморрагический нефрит, отокулоренальный синдром**). Наследственно детерминированный геморрагический нефрит (рис. 9.5). Характеризуется ранним развитием почечной недостаточности в сочетании со снижением остроты слуха и зрения. В настоящее время известно 6 типов данной патологии, 4 из них наследуются по доминантному, сцепленному с X-хромосомой, типу (соответствующий локус расположен на участке q22–q24 длинного плеча), 2 – по аутосомно-доминантному типу.

Описан южноафриканским врачом А. С. Alport (1880–1950).

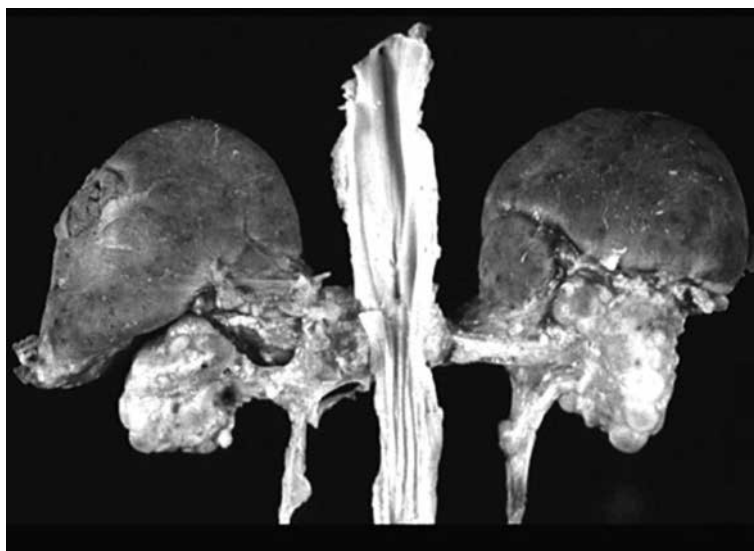


Рис. 9.5. Внешний вид почек при синдроме Альпорта

Приведено по: <http://eyepathologist.com/images/KL3962.jpg>

Синдром Гиппеля–Линдау (синонимы – **семейный ангиоматоз, множественный ангиоретикуломатоз, опухоль Линдау, ангиоретикулёма, гемангиоретикулёма, гемангиобластома, ангиоматоз сетчатой оболочки, ангиобластическая менигиома, цереброретинальный ангиоматоз, врождённый поликистоз почек Гиппеля–Линдау**). Редкое наследственное заболевание из группы факоматозов, характеризующееся возникновением аномалий кровеносных капилляров с развитием кистозных образований в сетчатке глаза, ангиоретикулём мозжечка, спинного мозга и других органов, поражением почек человека (рис. 9.6). В общей популяции встречается с частотой от 1:53 000 до 1:30 000. Наследуется преимущественно по аутосомно-доминантному типу с высокой пенетрантностью гена (локус VHL расположен на участке p26 хромосомы 3). В отличие от аутосомно-доминантной поликистозной болезни почек при этом синдроме нет прогрессирующей почечной недостаточности. Характерными его чертами являются формирование множественных кист обеих почек, артериальная гипертензия (нередко связанная с возникновением фео-

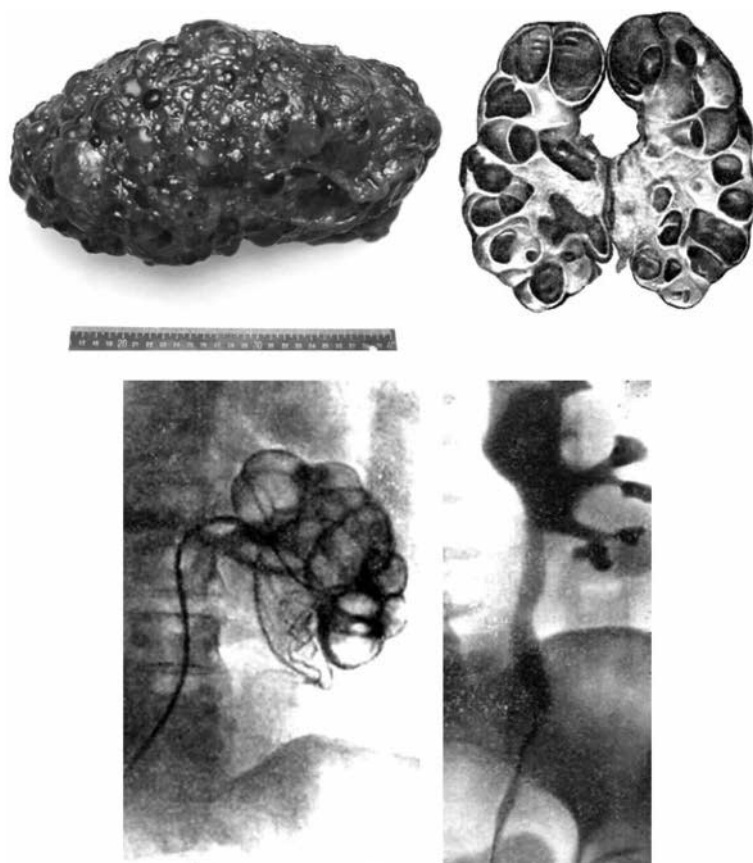


Рис. 9.6. Врождённый аутосомно-доминантный поликистоз почек при синдроме Гиппеля–Линдау (вверху – макропрепараты, внизу – данные ангиографии и восходящей урографии)

Приведено по: <http://www.medsys.ru/images/upload/Image/polikistoz.jpg>, http://www.uroweb.ru/catalog/med_lib/rg_ur/img/215.jpg

хромоцитомы надпочечников), липоматоз сетчатки глаз и гемангиобластоз центральной нервной системы. Характерным признаком служит частое возникновение билатеральной карциномы почек.

Описан немецким офтальмологом E. Hippel (1867–1939) и швейцарским патологоанатомом A. W. Lindau (1892–1958).

Синдром Какки–Риччи. Односторонняя врождённая аномалия почек с кистозным расширением дистальных отделов канальцев («губчатая почка»). Уже в грудном возрасте у пациентов наблюдают хроническую рецидивирующую пиурию. Функция почек нормальная, одна из почек увеличена. В более позднем возрасте развиваются нефролитиаз и нефрокальциноз. При наличии данного патологического синдрома можно наблюдать сочетанные аномалии других внутренних органов.

**ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА,
ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ,
ДРУГАЯ ВРОЖДЁННАЯ ПАТОЛОГИЯ**

«Думайте, думайте: если не привыкните и не сделаете живой организм и весь ход жизни предметом настойчивого и страстного думанья, от всей вашей дальнейшей деятельности останется только ремесло и оно вас разочарует и приведет к отчаянию... Только познав все причины болезни, настоящая медицина превращается в медицину будущего...».

И. П. Павлов (1849–1936)

**10.1. Врождённые аномалии (пороки развития)
и деформации костно-суставной и мышечной систем**

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10:

- Q65 – врождённые деформации бедра;
- Q66 – врождённые деформации стопы;
- Q67 – врождённые костно-мышечные деформации головы, лица, позвоночника и грудной клетки;
- Q69 – полидактилия;
- Q70 – синдактилия;
- Q71 – дефекты, укорачивающие верхнюю конечность;
- Q72 – дефекты, укорачивающие нижнюю конечность;
- Q73 – дефекты, укорачивающие конечность неуточнённую;
- Q74 – другие врождённые аномалии (пороки развития) конечности(ей);
- Q75 – другие врождённые аномалии (пороки развития) костей черепа и лица;
- Q76 – врождённые аномалии (пороки развития) позвоночника и костей грудной клетки;
- Q77 – остеохондродисплазия с дефектами роста трубчатых костей и позвоночника;
- Q78 – другие остеохондродисплазии;
- Q79 – врождённые аномалии (пороки развития) костно-мышечной системы, не классифицированные в других рубриках.

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы.

Болезнь Волкова. Редкая форма врождённой дисплазии скелета, ведущим симптомом которой является разрастание хрящевых масс в суставах в сочетании с гигантизмом одной или нескольких конечностей.

Описана в 1968 г. травматологом-ортопедом М. В. Волковым.

Болезнь Краббе. Наследственная болезнь, характеризующаяся генерализованным недоразвитием мышечной ткани. Проявляется с рождения амиотонией, задержкой формирования двигательных функций. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описана датским невропатологом К. Н. Krabbe (1885–1961).

Болезнь (синдром) Реклингхаузена I (синоним – **нейрофиброматоз I типа**). Относительно распространённое наследственное заболевание (мутантный аллель встречается с частотой около 1:3000), характеризующееся аномальным ростом шванновских клеток, образованием множественных подкожных узлов (фибром) и пятнистой пигментацией кожи («кофейные пятна») (рис. 10.1). Наследуется по аутосомно-доминантному типу (локус NF1 расположен на участке q11.2 хромосомы 17). Проявляется при рождении или в детском возрасте. Описаны случаи заболевания среди членов семьи. Болеют чаще мужчины. Множественные нейрофибромы могут иметь участки гиперпигментации и ножку. Величина и количество нейрофибром варьируются. Опухоли располагаются по ходу нервных стволов, локализируются в коже, подкожной основе, в области симпатического пограничного столба, ауэрбахова и мейсснера сплетений.

Описана немецким патологоанатомом F. D. Recklinghausen (1833–1910).

Болезнь (синдром) Томсена (синоним – **врождённая миотония**). Наследственная болезнь, характеризующаяся сочетанием миотонии с гипертрофией мышц. В большинстве случаев наследуется по аутосомно-доминантному типу (локус болезни расположен на участке q35 хромосомы 7), но известны случаи развития болезни по аутосомно-рецессивному типу, характеризующиеся большей тяжестью.

Описана датским врачом А. J. Thomsen (1815–1896).



Рис. 10.1. Проявления болезни Реклингхаузена

Приведено по: http://dermatovenerology.net/atlas/neurofibromatosis/index1_4.htm

Вилка Лушки (синоним – **вилкообразные рёбра**). Врождённая аномалия, при которой передние концы рёбер представляют собой развилку, соединяясь с одним или несколькими рёберными хрящами.

Описана немецким анатомом Н. Luschka (1820–1875).

Врождённая дистрофия Нильсена (синоним – **dystrophia brevicollis congenita**). Множественные аномалии развития позвоночника в сочетании с ограничением подвижности его шейной части, высоким стоянием лопаток и бочкообразной грудной клеткой.

Описана в 1967 г. датским врачом Н. Nielsen.

Дисхондроз Лери–Вейлля. Наследственная болезнь, характеризующаяся нарушением развития скелета – укорочением, утолщением, изогнутостью длинных трубчатых костей, деформацией шейных позвонков, лордозом и множественными экзостозами.

Описан французским невропатологом А. Leri (1875–1930) и французским эндокринологом J. A. Weill (1903–1971).

Контрактура Остен-Сакена. Врождённая костная контрактура лучезапястного сустава при артрогриппозе (рис. 10.2).

Описана в 1939 г. хирургом Э. Ю. Остен-Сакеном.

Метафизарная хондродисплазия Шмидта (синоним – **синдром Авеллиса–Шмидта**). Наследственное заболевание, являющееся разновидностью хондродисплазии костно-суставного аппарата человека. Характеризуется низко-

рослостью, укороченными конечностями (включая их трубчатые кости), уродством метафизов и другими аномалиями. Наследуется по аутосомно-доминантному типу (обусловлен мутациями в гене *COL10A1*, кодирующем короткий нефибриллярный коллаген X типа).

Описана немецким врачом М. В. Schmidt.

Миопатия Грефе (синоним – **офтальмоплегическая миопатия**). Врождённая миопатия, характеризующаяся поражением глазодвигательных мышц, часто с вовлечением в патологический процесс мышц лица, глотки, языка и плечевого пояса. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описана немецким офтальмологом А. Graefe (1828–1870).

Миопатия Ландузи–Дежерина (синоним – **плечелопаточнолицевая**



Рис. 10.2. Внешний вид пациента с контрактурой Остен-Сакена

Приведено по: <http://www.golkom.ru/kme/01/1-117-2-1.html>

миопатия). Врождённая миопатия, характеризующаяся атрофией мышц лица (миопатическое лицо) и плечевого пояса (симптомы крыловидных лопаток, свободных надплечий) с последующим поражением других групп мышц туловища и конечностей. Отличается медленным течением с длительным сохранением двигательных функций. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описана французскими врачами L. Th. J. Landouzy (1845–1917) и J. J. Dejeune (1849–1917).

Наследственная остеодистрофия Олбрайта (синонимы – **псевдогипопаратиреоидизм, псевдогипопаратиреоз**). Врождённое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующееся выраженным клиническим полиморфизмом (рис. 10.3). Популяционная частота заболевания неизвестна. В литературе описано около 300 случаев.

Выделяют 4 клинические формы патологии – типы 1A, 1B, 1C и тип 2.

Тип 1A (ген псевдогипопаратиреоза) локализован на длинном плече хромосомы 20q13.2. Развитие заболевания связано с дефицитом гуанин-нуклеотидсвязывающего белка (Gs-белка). Заболевание диагностируется чаще в возрасте 5–10 лет. У пациентов наблюдаются низкий рост, короткая шея, круглое лицо, укорочение метакарпальных и метатарзальных костей (чаще укорочение IV и реже II пальцев) – так называемый брахиметафалангизм. Отмечаются кальцификация мягких тканей, подкожные кальцификаты, которые могут выявляться уже при рождении. Нередко наблюдается одновременное вовлечение других эндокринных желёз – щитовидной железы (гипофункция), гонад, поджелудочной железы (сахарный диабет). Вследствие гипокальциемии нередко развиваются катаракта и дефект эмали зубов. Со стороны нервной системы часто наблюдаются подкорковые нарушения – хореоформные гиперкинезы, атетоз, лицевой гемиспазм, паркинсонизм и др., иногда мозжечковые



Рис. 10.3. Внешний вид пациента и его кистей при синдроме Олбрайта

Приведено по: <http://www.endotext.org/parathyroid/parathyroid9/figures9/figure2.jpg>

явления – атаксия, нарушение координации. Наиболее характерны тетанические судороги, умственная отсталость (чаще умеренной степени выраженности). Выявляются примерно у 20 % пациентов. Психические процессы замедлены, отмечается моторная неловкость. Могут иметь место невротические реакции – страхи, тревога, беспокойство, плохой сон. При биохимическом исследовании выявляют гипокальциемию, гиперфосфатемию, увеличение уровня паратиреоидного гормона в крови, гипофосфатурию, снижение уровня Gs-белка. При рентгенологическом исследовании костной системы обнаруживают укорочение метакарпальных и метатарзальных костей, генерализованную деминерализацию и утолщение костей свода черепа.

Тип 1В обусловлен дефицитом тканевых рецепторов к паратиреоидному гормону в органах-мишенях и ограниченной резистентностью к паратгормону. Клиническая картина сходна с клиникой типа 1А, но отсутствует поражение других эндокринных желёз, реже встречается остеодистрофия. У пациентов отсутствует реакция на экзогенное введение паратиреоидного гормона в виде увеличения экскреции циклического аденозинмонофосфата с мочой. Уровень Gs-белка в крови в норме.

Тип 1С некоторые авторы отождествляют с псевдогипопаратиреозом (выделен F. Albright в 1952 г.). Этот тип заболевания характеризуется свойственной псевдогипопаратиреозу клинической картиной остеодистрофии, однако уровни кальция, фосфора в крови и моче остаются в норме. Содержание паратиреоидного гормона и Gs-белка также в пределах нормальных значений. У ряда пациентов определяется делеция *de novo* в хромосоме 2q37.

Тип 2 клинически сходен с другими типами. При этом сохраняется нормальная реакция почек на экзогенное введение паратиреоидного гормона в виде увеличения экскреции циклического аденозинмонофосфата с мочой. Предполагают, что тип 2 может быть связан с дефицитом витамина D.

Описана в 1942 г. американским врачом F. Albright.

Симптом Мануйлова. Характерна толстая шея (конусом книзу) с некоторым утолщением переднезаднего диаметра при шейных рёбрах. Низко опущенные плечи являются как бы продолжением шеи, что придаёт пациенту тюленеподобный вид.

Описан врачом Е. Н. Мануйловым.

Синдром (болезнь) Альберса-Шенберга (синонимы – **мраморная болезнь, семейный остеопороз, врождённый диффузный остеосклероз**). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (обусловлен дефицитом карбоангидразы, ген которой локализован на длинном плече хромосомы 8). У половины пациентов нет клинических проявлений. Характерен диффузный остеосклероз или остеопороз значительной части костного скелета, поражённые кости отличаются большой ломкостью. Сущность патологических изменений заключается в утолщении коркового слоя костей и сужении костномозговой полости, прогрессирующем остеосклерозе и анемии (рис. 10.4). В костях черепа суживаются отверстия со сдавливанием нервов, из-за чего наступает глухота

и слепота. Летальный исход возможен при явлениях нарастающей анемии или в результате септикопиемии, источником которой является гнойный остеомиелит, развивающийся вследствие патологических переломов. Когда в процесс вовлекается миелогенная ткань, заболевание принимает злокачественный (по течению) характер, проявляющийся в грудном возрасте задержкой роста, спонтанными переломами, значительной анемией, увеличением печени и селезёнки, слепотой и остеомиелитом. Смерть может наступить в раннем возрасте из-за геморрагического синдрома и недостаточности костного мозга.

Заболевание диагностируют при рентгенологическом исследовании по поводу перелома. На рентгенограммах поражённые кости имеют бесструктурное, как бы мраморное, изображение, костномозговая полость сужена, в зонах роста имеются колбовидные вздутия, в области длинных трубчатых костей, позвонков, таза выражен остеосклероз.

Описан немецким рентгенологом Н. Е. Albers-Schonberg (1865–1921).

Синдром Аперта I. Врождённая аномалия грудной клетки, проявляющаяся воронкообразными впадинами, располагающимися симметрично по обе стороны грудины. У пациентов прослушивается систолический шум над лёгочной артерией, цианоз отсутствует.

Описан французским педиатром Е. Apert (1868–1940).

Синдром Ашара–Фуа–Крузона. Врождённая аномалия, характеризующаяся отсутствием нижних крестцовых позвонков и копчика с недоразвитием отдельных костей таза и мышц нижних конечностей, часто сопровождаемая недержанием кала и мочи.

Описан французскими врачами Е. Ch. Achard (1860–1944), С. Foix (1882–1927) и L. E. O. Crouzon (1874–1938).

Синдром Банки (синоним – **Banki syndrome**). Врождённое заболевание человека, характеризующееся комбинацией слияния костей запястья и аномалий развития пястных костей. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описан врачом Z. Banki.

Синдром Беквина–Эйджера (синоним – **семейная остеоклазия с макрокранией**). Выявляемое в раннем детстве заболевание, наследуемое по ауто-



Рис. 10.4. Рентгенограмма кистей рук при синдроме Альберса-Шенберга. Отмечаются избыточное развитие компактного вещества, очаги склерозирования костной ткани и уплотнение её структуры

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=79397>



Рис. 10.5. Искривление костей нижних конечностей у пациента с синдромом Беквина–Эйджера

Приведено по: http://x-food.ru/uploads/posts/1200507368_rakhit_d.jpg

сомно-рецессивному типу. Характеризуется задержкой статического развития, искривлением костей конечностей (чаще нижних) (рис. 10.5), патологической их ломкостью и спонтанными переломами. На третьем году жизни выявляются утолщения костей черепа, в результате чего увеличивается его диаметр. В постановке диагноза важны рентгенологические данные, позволяющие определить утолщение костей крыши черепа и трубчатых костей, микропереломы, псевдокистозные полости. В крови наблюдают увеличение щелочной фосфатазы, гипохромную анемию. В костном мозге – остеобластическая гиперплазия.

Дифференциальный диагноз следует проводить с мраморной болезнью, синдромом Ван-дер-Хуве, болезнью Педжета, врождённым сифилисом и рахитом.

Описан в 1969 г. американскими педиатрами Н. Bakwin и М. S. Eiger.

Синдром Бертолотти. Врождённый порок развития, проявляющийся черепнолицевым дизостозом и экзофтальмом, косоглазием, слепотой и полной или частичной сакрализацией поясничных позвонков.

Описан итальянским невропатологом D. Bertolotti.

Синдром Бонневи–Ульриха I (синоним – **крыловидная шея**). Врождённый порок шеи и надплечий, в основе которого лежит нарушение эмбрионального развития плода. Встречается редко. Характерны крыловидные симметричные изменения кожи и надплечий (натяжение кожных складок от сосцевидных отростков до середины надплечий). В результате перенапряжения фасции шеи лицо приобретает выражение «сфинкса», подчёркнутое деформированными ушными раковинами и короткой шеей. Заболевание нередко сопровождается другими аномалиями – разболтанностью суставов, врождёнными вывихами, синдактилией, артрогриппозом, карликовостью, нарушением функции центральной или периферической нервной системы. При своевременном лечении прогноз хороший (деформация полностью устраняется).

Описан норвежским учёным К. Bonnevie (1872–1950) и немецким врачом О. Ullrich (1894–1957).

Синдром (болезнь) Брайцева–Лихтенштейна (синоним – **врождённая фибродисплазия**). Врождённое системное заболевание, связанное с остановкой и замедлением остеогенеза на определённой стадии эмбриогенеза и его



Рис. 10.6. Вздутия бедренной кости, кистозные просветления в ней при синдроме (болезни) Брайцева–Лихтенштейна

Приведено по: Ю. М. Панцырев с соавт. (1988)



Рис. 10.7. Внешний вид пациента с синдромом Брайцева–Лихтенштейна

Приведено по: http://z.one.kz/2007/12/10/muzejj_medicinskojj_istorii_mjuttera.html

извращением (рис. 10.6, 10.7). Составляет около 7 % от всех опухолевых и диспластических заболеваний скелета у детей. Характерны патологические переломы в метафизарных отделах бедренной и плечевой костей. Поражённая кость имеет вид бессосудистой, хрупкой, неполноценной, неопорной костной ткани. Если расстройства распространяются на кости основания черепа, имеют место эндокринные расстройства – пигментные пятна на коже и преждевременное половое созревание (синдром Олбрайта). Типична дугообразная деформация бедра типа «пастушьей палки». Прогноз определяется распространённостью процесса и своевременностью начала лечения.

Описан хирургом В. Р. Брайцевым (1878–1964) и американским патологоанатомом L. Lichtenstein (1906–1977).

Синдром Брахманна–Де Ланге I. Врождённая аномалия развития с укорочением первой пястной кости, укорочением V пальца за счёт гипоплазии средней фаланги, деформацией проксимального метафиза лучевой кости с подвывихом её в локтевом суставе.

Впервые описан голландским врачом C. de Lange (1871–1950).



Рис. 10.8. Арахнодактилия при синдроме Бремера

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

Синдром Бремера. Сочетание врождённых дефектов, обусловленных нарушениями эмбрионального развития, – асимметрия черепа и грудной клетки, деформация позвоночника (искривление, расщепление дужек) и стоп, арахнодактилия (рис. 10.8), неравномерный рост и неправильное положение зубов, изменение сухожильных рефлексов, расстройство поверхностной чувствительности, акроцианоз.

Описан в 1965 г. немецким невропатологом F. W. Bremer.

Синдром (болезнь) Ван-Богарта–Миля. Болезнь, характеризующаяся сочетанием признаков наследствен-

ной атаксии Фридрейха с миоклонической эпилепсией, арахнодактилией и олигофренией.

Описан в 1925 г. бельгийским невропатологом L. Van Bogaert.

Синдром Ван-Богарта–Озе. Наследуемое по рецессивному типу врождённое заболевание, проявляющееся комбинированной мезоэктодермальной дисплазией на третьем году жизни. Характерны дистрофия ногтей, укорочение кистей и стоп, отсутствие пульса на периферических артериях, акроцианоз, уплощение носа, асимметрия лица, уменьшение размеров нижней челюсти, увеличение ушных раковин и миопия. Рентгенологически выявляется распространённый остеопороз.

Описан в 1929 г. бельгийским невропатологом L. Van Bogaert и французским невропатологом J. Hozay.

Синдром Ван-Бюхема. Наследственный генерализованный гиперостоз с внешними проявлениями, напоминающими акромегалию. Со временем приводит к нарушению слуха, параличу лицевого нерва и экзофтальму.

Описан врачом F. S. Van Buchem.

Синдром Ван-дер-Хуве (синонимы – **триада Ван-дер-Хуве, синдром Дигтона, «стеклянные люди»**). Врождённое заболевание, наследуемое по аутосомно-доминантному типу. В основе заболевания – генетически детерминированные изменения структуры волокон коллагена и эластина. Встречается достаточно часто (1:40 000–1:60 000). Отмечают ломкость костей (переломы от незначительных причин), синюшность склер (вследствие их истончения и прозрачности), тугоухость, дисплазию зубов и перерастяжимость суставов. Рентгенологически выявляют искривление костей (рис. 10.9) и множественные переломы.

Впервые описан голландским офтальмологом I. Van der Hoeve (1878–1952).

Синдром Вебера–Димитри. Врождённое сочетание синдрома Паркса Вебера с идиотией и эпилепсией.

Описан одновременно английским врачом F. P. Weber (1863–1962) и аргентинским невропатологом V. Dimitry (1885–1956).

Синдром Вейера. Аномалия развития локтевой кости и нижней челюсти, проявляющаяся локтевой шестипалостью с синостозом средней трети кисти, расщеплением нижней челюсти и искривлением средних резцов.

Описан врачом J. Weyer.

Синдром Вейерса I. Сочетание аномалий развития – гексадактилии, сращения костей запястья и расщепления нижней челюсти.

Описан немецким педиатром Н. Weyers.

Синдром Вейерса II. Сочетание аномалий развития – микрофтальма, асимметрии лица, клиновидных позвонков, аномалий соединения рёбер и искривления позвоночника.

Описан немецким педиатром Н. Weyers.

Синдром Вейсмання-Неттера (синоним – **синдром Вейсмання-Неттера-Стула**). Врождённый дизостоз костей голени. У поздно начавшего ходить ребёнка определяется симметричное двустороннее искривление (в переднезаднем направлении) и утолщение коркового слоя диафизов берцовых костей. Положение таза атипичное, отмечается квадратная деформация V поясничного позвонка. Заболевание протекает без болевых проявлений.

Описан в 1954 г. врачами R. Weismann-Netter и L. Stuhl.

Синдром Вилдерванка (синоним – **шейноглазоакустический синдром**). Врождённое заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу. Проявляется врождённой глухотой, двусторонним периферическим параличом наружной прямой мышцы глаза, гипоплазией зубов (рис. 10.10), ушных раковин, иногда – гетерохромией радужки и т. д.



Рис. 10.10. Гипоплазия зубов при синдроме Вилдерванка

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=75845>



Рис. 10.9. Рентгенограмма нижней части туловища ребёнка с синдромом Ван-дер-Хуве

Приведено по: <http://www.uhrad.com/pedsarc/peds016a.jpg>

Описан в 1971 г. голландским генетиком L. S. Wildervanck.

Синдром Вилларе-Дезуалля. Врождённая гипоплазия верхней челюсти, сопровождающаяся иногда деформацией турецкого седла со сдавлением гипофиза и вторичной дисфункцией желёз внутренней секреции.

Впервые описан французским невропатологом M. Villaret (1877–1946).

Синдром Генслена (синоним – **семейный гемолитический желтушно-костный синдром**). Наследственное заболевание, характеризующееся выраженными метаболическими изменениями в костях, обусловленными семейной гемолитической анемией. Встречается в любом возрасте. Анемия сопровождается спленомегалией. Метаболические костные изменения отмечаются в крупных и мелких костях. Характерным является уменьшение или отсутствие переключин, значительное утолщение кортикального слоя, увеличение и остеопороз длинных трубчатых костей. Кортикальные изменения развиваются в результате гиперплазии кроветворных костномозговых тканей. Могут быть остеопороз и гиперостоз черепа, башнеобразный череп, неправильное положение зубов, брахиодактилия, полисиндактилия и врождённый вывих бедра.

Описан американским врачом F. J. Gaenslen (1877–1937).

Синдром Герена–Штерна (синоним – **артрогриппоз**). Врождённые множественные анкилозы суставов (чаще крупных), гипоплазия мышц (рис. 10.11), аномалия развития лицевого черепа, гипоплазия или аплазия надколенников, подвывихи суставов, пороки развития позвоночного столба и сердца.

Впервые описан французским хирургом A. F. M. Guérin (1816–1895).

Синдром Де Ланге. Врождённое заболевание, проявляющееся аномалиями костной системы (брахицефалией, гипертелоризмом, гипоплазией нижней челюсти, малым размером кистей и стоп и т. д.), мышечной гипертрофией и умственной отсталостью.

Описан голландским педиатром C. de Lange (1871–1950).



Рис. 10.11. Врождённое недоразвитие левой грудной мышцы при синдроме Герена–Штерна

Приведено по: Н. Б. Ситковский
с соавт. (1981)

Синдром Дзержинского. Наследственное заболевание, проявляющееся преждевременным синостозом швов черепа, утолщением костей черепа, ключиц, грудины и фаланг, брахифалангией.

Описан в 1913 г. врачом В. Э. Дзержинским.

Синдром Дрейфуса. Генерализованная платиспондилия – наследственное заболевание, при котором у ребёнка после первого года жизни отмечаются боль в спине, значительный кифоз грудного и лордоз поясничного отделов позвоночного столба, разболтанность суставов, большой живот, карликовость и короткая шея. Рентгенологически определяются уменьшение высоты тел позвонков, утолщение межпозвонковых дисков, вальгусные бёдра и укорочение фаланг.

Описан врачом J. R. Dreyfus.

Синдром Дуранда–Дзунина. Комбинированная аномалия развития – недоразвитие

костей черепа, отсутствие прозрачной перегородки головного мозга, гидроцефалия, spina bifida, косолапость и двусторонняя гипоплазия почек.

Описан врачами P. Durand и C. Zunin.

Синдром Жёна. Заболевание относится к порокам развития (рис. 10.12). Характерны укороченные, горизонтально расположенные рёбра, низкое расположение ключиц, нарушение окостенения длинных трубчатых костей, задержка окостенения швов черепа и затруднённое дыхание из-за ограничения подвижности грудной клетки. Рентгенографически обнаруживают признаки хондродистрофии костей. Содержание в крови кальция и фосфора в норме.

Описан в 1955 г. врачом M. Jeune.

Синдром Камурати–Энгельманна (синонимы – **системный наследственный остеосклероз с миопатией, генерализованный гиперостоз, системный диафизарный врождённый гиперостоз, диафизарная прогрессирующая дисплазия, болезнь Энгельманна**). Заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. Характеризуется миопатическими симптомами, снижением мышечного тонуса, отсутствием сухожильных рефлексов, изменением походки и прогрессирующей диафизарной дисплазией, выражающейся в удлинении конечностей. Нередко увеличиваются в размерах кости черепа и нижняя челюсть. Кости таза, позвоночника и рёбра поражаются редко. Костномозговой канал сужается, но никогда не закрывается. Рентгенологически обнаруживают склероз, решётчатоподобные структурные изменения компактного вещества костей. Описаны случаи заболевания среди членов семьи.

Описан в 1914 г. итальянским врачом M. Camurati и австрийским хирургом G. Engelmann.

Синдром Карини. Врождённое отсутствие рогового слоя кожи (ребёнок становится похож на «детёныша аллигатора»).

Синдром (триада) Картагенера. Врождённое сочетание бронхоэктазов, патологического развития фронтальных синусов, дэкстракардии (возможно, на фоне полного обратного расположения внутренних органов по отношению к сагиттальной плоскости – situs viscerum inversus) (рис. 10.13) и полипоза слизистой оболочки носа. У пациентов отмечаются одышка, кашель и повторные средние отиты, на ЭКГ – инвертированные зубцы R в первом отведении. Прогноз благоприятный.

Описан в 1934 г. швейцарским терапевтом M. Kartagener.



Рис. 10.12. Внешний вид ребёнка с синдромом Жёна

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)



Рис. 10.13. Рентгенограмма грудной клетки ребёнка с синдромом Картагенера

Приведено по: <http://s4.photobucket.com/albums/y136/txmed/?action=view&current=De xtrocardiaInversus.jpg>

Синдром Конради–Хюнерманна. Врождённое заболевание (рис. 10.14). Синдром обусловлен редкой врождённой хрящевой дисплазией с расстройством кальциевого обмена. Иногда причиной его развития служит приём варфарина беременной женщиной в первом триместре беременности. Проявляется незначительным укорочением костей конечностей, седловидным носом с признаками гипоплазии, шишкообразной выпуклостью в области лба, малым ростом, атрофией зрительного нерва, катарактой, замедлением умственного развития, а также наличием множественных шпор в эпифизарных хрящах, из-за чего движения

в суставах ограничены. Чаще поражаются плечевые и бедренные кости. Заболеванию сопутствуют другие пороки.

Описан в 1934 г. немецкими врачами Е. Conradi и С. Hunermann.

Синдром (болезнь) Коудена (синоним – **multiple hamartoma syndrome**). Врождённая аномалия, встречающаяся с частотой 1 случай на 200 000 ново-



Рис. 10.14. Пациентка с синдромом Конради–Хюнерманна: а – внешний вид; б – рост волос; в – кисти рук; г – стопы.

Приведено по: <http://www.nature.com/jid/journal/v121/n4/images/5601987f1.gif>

рождённых, наследуемая по аутосомно-доминантному типу. Включает аномалии: птичье лицо, гипоплазию верхней и нижней челюсти, микросомию, тонкий нос, узкие ноздри, антимоногоидный разрез глаз, гипоплазию нёба, складчатый язык (рис. 10.15), кифосколиоз, асимметрию грудной клетки. Интеллект снижен, отмечаются незначительные нарушения координации. Встречаются опухоли яичников, кистозная гиперплазия и опухоли молочных желёз, которые часто малигнизируются. Болезнь характеризуется наличием множественных гаматом, располагающихся в коже (90–100 % наблюдений), слизистых оболочках рта, носоглотки, в щитовидной (65 % наблюдений) и молочной железах, толстой кишке и других органах желудочно-кишечного тракта.



Рис. 10.15. Складчатый язык при синдроме Коудена
Приведено по: <http://www.uveitis.org/images/Image1.jpg>

Назван по имени первого пациента с данной патологией (Cowden).

Синдром Крювелье III. Аномалия развития – костная перемычка между III и IV рёбрами.

Описан французским патологоанатомом J. Cruveilhier (1791–1874).

Синдром (болезнь) Кугельберга–Веландера (синонимы – **мышечная псевдомиопатическая атрофия, мышечная спинальная прогрессирующая ювенильная атрофия, мышечная спинальная проксимальная наследственная атрофия, прогрессирующая мышечная дистрофия с фибриллярным подёргиванием**). Хроническая прогрессирующая семейно-наследственная болезнь, обусловленная поражением мотонейронов передних рогов спинного мозга. Проявляется в детском и юношеском возрасте атрофией, слабостью и фибриллярными подёргиваниями мышц проксимальных отделов конечностей, распространяющимися в дальнейшем на дистальные отделы. Могут наблюдаться псевдогипертрофии мышц голени и предплечья.

Описан в 1949 г. шведскими врачами E. Kugelberg и L. Welander.

Синдром Курциуса. Разновидность врождённой аномалии. Характеризуется врождённой гипертрофией половины лица (главным образом верхней челюсти), дисплазией и ранним выпадением зубов, родимыми сосудистыми пятнами на лице, расширением вен на ногах, синдактилией, дистрофией кожи, гипогенитализмом и снижением интеллекта.

Синдром (болезнь) Легга–Кальве–Пертеса (синонимы – **остеохондропатия головки бедренной кости, болезнь Пертеса, первичный субхондральный некроз головки бедра**). Наследственное заболевание, проявляющееся в детском возрасте. Болеют чаще мальчики (рис. 10.16, 10.17). Протекает медленно. Рентгенологически характеризуется сплющиванием и фрагментацией головки бедра. Этиология не известна.



Рис. 10.16. Ультразвуковое исследование тазобедренного сустава ребёнка в возрасте 5 мес.: слева – в норме, справа – при болезни Легга–Кальве–Пертеса (стрелками обозначены структурные изменения вертлужной впадины)

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=78755>

Начало болезни скрытое, бессимптомное. Первый признак – усталость при ходьбе, хромота, непостоянная боль в коленных и тазобедренных суставах. Иногда болезнь начинается внезапно, после перенесённой травмы. В этих случаях ведущий симптом – боль при движении бедра, через несколько дней постельного режима наступает спокойный период. По мере развития заболевания ограничивается отведение бедра, появляются лёгкая хромота, атрофия мышц конечности, положительный симптом Тренделенбурга, укорочение конечности, высокое стояние большого вертела и атрофия ягодичных мышц.

В клинике отмечают две стадии: I – деформация головки бедра со структурными нарушениями в вертлужной

впадине (продолжается 10–12 мес.), II – восстановление (продолжается 2–3 года и более).

Рентгенологически выделяют 5 стадий: I – головка бедра несколько деформирована, отмечаются остеопороз, небольшое расширение суставной щели; II – компрессионный перелом эпифиза бедренной кости; III – в деформированном и уплотнённом эпифизе определяют участки разрежения, указывающие на рассасывание некротизированной костной ткани; усиливается деформация головки – она уплощается и увеличивается в поперечном размере; утолщённая шейка бедренной кости укорочена по сравнению со здоровой; изменяется форма вертлужной впадины, усиливается остеопороз; IV – репарация (постепенное восстановление структуры костного вещества); V – стадия последствий.

Описан английским хирургом A. Th. Legg (1874–1939), французским хирургом J. Calve (1875–1954) и немецким хирургом G. C. Perthes (1869–1927).

Синдром (болезнь) Лобштейна–Фролика (синонимы – врождённая ломкость костей, периостальная диспла-



Рис. 10.17. Рентгенограмма таза ребёнка с синдромом Легга–Кальве–Пертеса

Приведено по: <http://www.wheellessonline.com/images/hawk9.jpg>

зия, периостальная аплазия, ломкость костей, несовершенный остеогенез, болезнь Порака–Дюранта, синдром Экмана–Лобштейна). Врождённое системное заболевание скелета, в основе которого – порок развития мезенхимы, понижение периостальной и эндостальной функций, в результате чего нарушается рост кости в толщину.

Различают две формы – врождённую болезнь Фролика и позднюю болезнь Лобштейна. При первой форме множественные переломы возникают во внутриутробном периоде, в момент родов или вскоре после них, при второй – в первые месяцы или годы жизни. Клиника проявляется триадой симптомов – повышенной ломкостью костей, синими склерами и янтарной окраской зубов. В течение жизни может быть несколько десятков переломов (как правило, от ничтожных причин). Чаще всего страдают длинные трубчатые кости. Характерно отсутствие больших смещений отломков по длине из-за слабости мышц. Наблюдают атрофию мышц, недоразвитие суставных сумок и всего связочно-го аппарата суставов. Рентгенологически обнаруживают множественные переломы длинных трубчатых костей, деформации костей после ранее перенесённых переломов. Кости свода черепа истончены.

Описан французским врачом J. F. G. Ch. M. Lobstein (1777–1835) и голландским врачом W. Vrolik (1801–1863).

Синдром Мари–Сэнтон (синонимы – **ключично-черепной дизостозный синдром, врождённый ключичный дизостоз, синдром Шейтауэра–Мари–Сэнтон**). Аплазия одной или обеих ключиц (рис. 10.18) и дефекты окостенения костей черепа. Болезнь передается по наследству. Причина её не известна. Дефект ключиц вызывает неподвижность плечевого пояса. Роднички большие, открытые, сравнительно небольшое лицо, недоразвитие околоносовых пазух; могут быть множественные аномалии (искривление позвоночного столба кпереди, позднее прорезывание зубов, деформация бедер, отсутствие

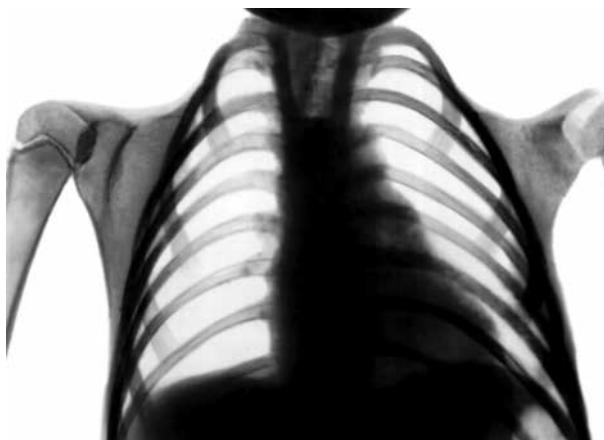


Рис. 10.18. Полное отсутствие ключиц при синдроме Мари–Сэнтон

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=79485>

некоторых тазовых и недоразвитие длинных трубчатых костей, короткие фаланги).

Описан в 1936 г. французскими невропатологами Р. Marie (1853–1940) и Р. Sainton.

Синдром Мельника–Нидлза. Вариант врождённой остеодисплазии. Клинически определяют утолщения костей черепа, гипоплазию нижней челюсти, деформацию позвонков и плоских костей (лопаток, рёбер, ключиц). Длинные трубчатые кости изогнуты в виде буквы S (рис. 10.19), отмечаются гиперостоз плечевой кости, короткие фаланги и экзофтальм.

Описан в 1966 г. американскими врачами J. C. Melnick и C. F. Needles.

Синдром Мортон. Врождённое укорочение I плюсневой кости, патологическая подвижность соответствующей ей области стопы. Движения стопы ограничены из-за припухлости и боли, на её тыльной стороне часто расположена сесамовидная косточка.

Описан американским хирургом Th. G. Morton (1835–1903).

Синдром (болезнь) Мюнхмейера. Врождённый прогрессирующий оссифицирующий миозит. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу с различной экспрессивностью мутантного гена и проявляется после рождения или в раннем детском возрасте. Этиология не известна. Болеют чаще мальчики. Характеризуется постепенно распространяющимся в каудальном направлении окостенением мышц (рис. 10.20) (при пальпации под кожей определяют плотные болезненные мышцы). Отмечают покраснение кожи, лихорадку, вынужденное положение тела, негнувшийся («бамбуковый») позвоночный столб, ограничение движений в суставах, малоподвижность нижней челюсти. Вследствие нарушения жевания развивается общая гипотрофия.

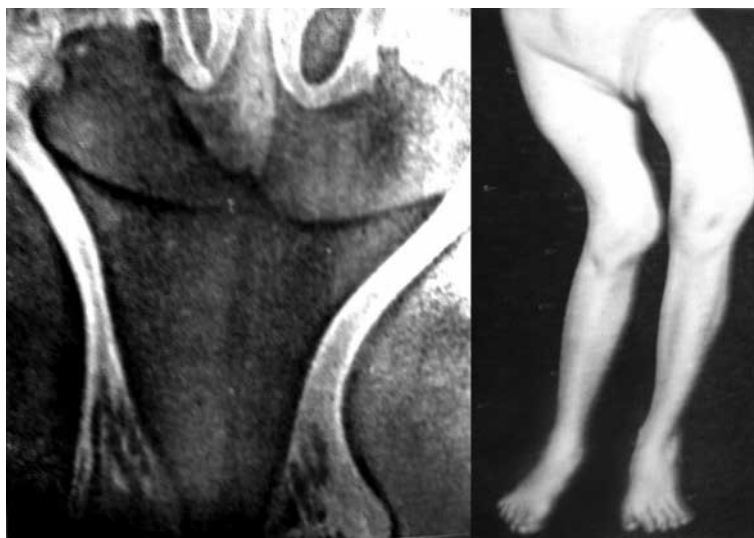


Рис. 10.19. Проявления синдрома Мельника–Нидлза

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

Очаги кальциноза могут локализоваться в подкожной основе, вокруг суставов.

Описан немецким врачом Е. Munchmeyer (1846–1880).

Синдром Наффзигера (синонимы – **синдром лестничной мышцы, синдром шейных рёбер**). При врождённом увеличении поперечного отростка VII шейного позвонка, изменениях в шейно-грудном отделе позвоночного столба (рис. 10.21), а также при морфологических изменениях со стороны лестничной мышцы (чаще – гиперплазии или воспалительной инфильтрации и рубцовом перерождении) и её сухожилия, при некоторых особенностях анатомического строения плечевого пояса или пороках развития этой области возникает сдавление плечевого сплетения и подключичной артерии. При определённом положении головы (опрокидывании кзади, повороте в противоположную сторону), поднятии рук вверх лестничная мышца напрягается и сдавливает подключичную артерию в области I ребра, вызывая боль в плечевом поясе, которая иррадирует в кисть. Отмечаются резкая мышечная слабость, мышечная атрофия (особенно коротких мышц кисти), расстройство чувствительности, падение артериального давления и мягкость пульса на лучевой артерии при повороте головы в сторону поражённой конечности одновременно с глубоким вдохом (**симптом Итона**). Периартериит усугубляет проявление синдрома. Надключичная ямка отсутствует (выполнена тканями). Страдают чаще женщины и возрасте старше 30 лет.

Описан американским хирургом Н. С. Naffziger (1884–1956).



Рис. 10.20. Синдром Мюнхмейера (данные рентгенограммы)

Приведено по: <http://www.medatlas.medico.ru>

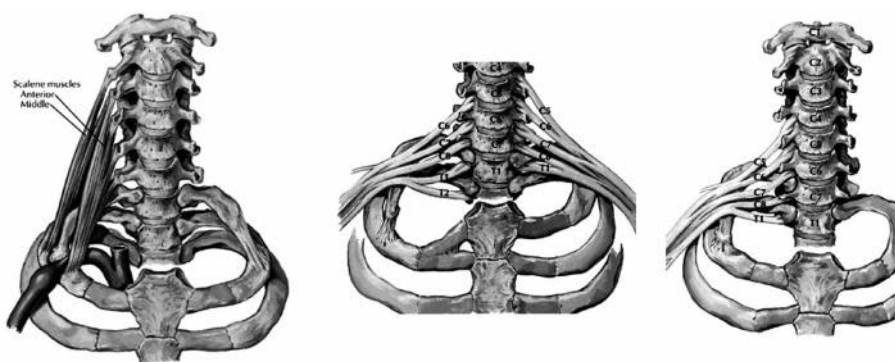


Рис. 10.21. Костно-мышечные, сосудистые и нервные составляющие синдрома Наффзигера
Приведено по: http://www.backpain-guide.com/Chapter_Fig_folders/Ch08_Congen_Folder/Ch08_Images/08-7_Vert_NumbAbn.jpg

Синдром (болезнь) Нивергельта (синоним – **синдром Нивергельта–Эрба**). Врождённый порок развития конечностей – гипоплазия локтевых суставов, вывих или подвывих головок локтевой и лучевой костей, синостозы между ними, вальгусное колено, удлинение малоберцовой кости. Чаще страдают лица мужского пола.

Описан в 1944 г. врачом K. Nievergelt.

Синдром (болезнь) Олье (синонимы – **хондроматоз костей, дисхондроплазия**). Врождённое системное заболевание скелета, проявляющееся обычно односторонним нарушением энхондрального окостенения в крупных трубчатых костях конечностей, замедлением их роста в длину. Очаги хондроматоза располагаются в глубине кости, иногда образуют выпячивания на её поверхности, в области метафизов или диафизов (рис. 10.22). Заболевание чаще всего проявляется в младшем или старшем детском возрасте. Клинические признаки – отставание в росте поражённой конечности, её укорочение и утолщение, изменение походки, хромота, скашивание таза и сколиоз, при пальпации определяют отчётливое безболезненное утолщение метафизов. Суставы, как правило, не поражаются, но могут вторично изменять свою форму вследствие укорочения одной из парных костей. Рентгенологически обнаруживают укорочение поражённых длинных трубчатых костей (по сравнению с другой стороной), метафизы булавовидно утолщены, вздуты изнутри, диафизы искривлены. В местах расположения хондроматозных узлов неизменённый костный рисунок замещён продольно расположенными участками просветления (разрежения) овальной формы, корковый слой над хондроматозными узлами истончён и приподнят.

Описан французским хирургом L. Ollier (1830–1900).

Синдром Ольеника. Врождённая аномалия, проявляющаяся окципитализацией I шейного позвонка. Отмечается прогрессирующая мозжечковая атаксия с нарушением циркуляции спинномозговой жидкости.

Описан врачом I. Oljenick.

Синдром Опица–Каведжиа. Врождённое заболевание, проявляющееся постнатальной задержкой роста, мышечной гипотонией, повышенной подвижностью суставов, заращением ануса. Характерны широкий лоб, косоглазие, птоз, гипертелоризм, выступающий нос, большой открытый рот с выступающим языком, толстые губы, высокое нёбо, аномалии прикуса и ротируемые назад уши. Скелетные аномалии включают крыловидные лопатки, узкие плечи, воронкообразную



Рис. 10.22. Болезнь Олье (рентгенограмма коленных суставов)

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

грудную клетку, выраженный поясничный лордоз, широкие первые пальцы кистей, косолапость, контрактуры суставов и искривлённые пальцы ног. Часто отмечаются судороги и умственная отсталость.

Описан врачами J. Opitz и E. Kaveggia.

Синдром Опица–Фриаса (синонимы – **синдром гипоспадии-дисфагии, G-синдром**). Заболевание, сопровождающееся постоянным поперхиванием при еде с забросом пищи в дыхательные пути. Причиной является анатомический дефект – щель между пищеводом и гортанью или гипоплазия пищевода и надгортанника. В отдельных наблюдениях выявляются только функциональные нарушения без морфологических изменений. Отмечаются также гипертелоризм, уплощённая переносица, длинные и узкие глазные щели, эпикант, аномальный разрез глаз (монголоидный или антимонголоидный), вывернутые вперёд ноздри, косоглазие, высокое нёбо (иногда сочетается с расщелиной губ и нёба). Голос у пациента всегда грубый и сиплый. Из других пороков встречаются атрезия ануса, гипоспадия различной формы (венечная, мошоночная, промежностная), гипоплазия главных бронхов, нарушение лобуляции лёгких, сужение двенадцатиперстной кишки, срединная позиция сердца, открытые овальное окно и артериальный проток, удвоение почечной лоханки и уретры, агенезия желчного пузыря.

Впервые описан в 1969 г. врачами J. Opitz и J. L. Frias.

Синдром Пайла (синонимы – **синдром Беквина–Пайла, множественная семейная метафизарная дисплазия, семейная черепно-метафизарная дисплазия**). Системная семейная наследственная дисплазия метафизов. В раннем грудном возрасте возникает затруднение носового дыхания. Позднее определяют плоское и расширенное седло носа, гипертелоризм, выступающие губы, открытый рот, брахицефалию, прогнатию, вальгусную деформацию коленных суставов, увеличение в размерах и деформацию черепа, сгибательный анкилоз локтевых суставов. Интеллект не страдает. Рентгенологически обнаруживают дисплазию метафизов трубчатых костей с расширениями, утолщение тел поясничных позвонков.

Описан в 1969 г. американским врачом E. Pyle.

Синдром (болезнь) Паннера. Наследственный асептический некроз дистального эпифиза плечевой кости. Болеют преимущественно дети (в основном мальчики) младшего школьного возраста. Заболевание проявляется болью при разгибании локтевого сустава. На рентгенограмме отмечается участок уплотнения в эпифизе с зоной отграничения. При отделении фрагмента формируется суставная мышь (рис. 10.23).

Описан датским радиологом Н. J. Panner (1870–1930).

Синдром Папийона-Лефевра (синонимы – **кератодермия Папийона-Лефевра, гиперкератоз ладонно-подошвенный с периодонтитом**). Болезнь, наследуемая по аутосомно-рецессивному типу. Характеризуется ороговением кожи ладоней и подошв, переходящим на тыл кистей, стоп и область пяточных (ахилловых) сухожилий, в сочетании с почти полным выпадением зубов



Рис. 10.23. Синдром Паннера (данные рентгенограммы)
Приведено по: http://www.worldortho.com/dev/components/com_virtuemart/shop_image/product/Panner_s_disease_48e68fa0b055a.jpg

вследствие деструкции альвеолярных отростков челюстей.

Впервые описан в 1924 г. французскими дерматологами М. М. Papillon и P. Lefevre (1891–1954).

Синдром (болезнь) Парро. Проявление у детей первых месяцев жизни врождённого сифилиса в виде отсутствия активных движений в конечностях и болезненности при пассивных движениях. Обусловлено образованием гумм в эпиметафизах длинных трубчатых костей, ведущим к патологическим переломам.

Описан французским врачом J. M. J. Parrot (1829–1883).

Синдром (болезнь) Парро–Мари (синонимы – **хондродистрофия, синдром Парро–Кауфмана, ахондроплазия**). Комплекс наследственных системных деформаций скелета, в основе которых лежит внутриутробное нарушение окостенения костей конечностей и основания черепа. Этиология не известна. Трубчатые кости укорочены (при нормальной толщине), часто сплющены и скручены. Превалирует укорочение проксимальных сегментов (плечо, бедро) по сравнению с дистальными (предплечье, голень). Суставные поверхности недоразвиты, поэтому возможна деформация суставов (рис. 10.24). Наблюдают также укорочение рёбер, сужение и деформацию костей таза, кифоз и кифосколиоз.

Описан французскими врачами J. M. J. Parrot (1829–1883) и P. Marie (1853–1940).

Синдром (болезнь) Прейсера (синоним – **остеохондропатия ладьевидной кости кисти**). Наследственный асептический некроз ладьевидной кости кисти (рис. 10.25). Проявляется болями в области лучевого края



Рис. 10.24. Выраженная варусная деформация ног с укорочением плеч, бёдер и голеней у ребёнка с синдромом (болезнью) Парро–Мари

Приведено по: Ю. М. Панцырев с соавт. (1988)

запястного сустава и ограничением отведения кисти.

Описан немецким хирургом G. K. F. Preiser (1879–1913).

Синдром Пьера Робина (синоним – **последовательность Пьера Робина**, поскольку симптомы болезни появляются один вслед за другим). Наследуется по аутосомно-доминантному типу и является частью 300 генетических синдромов. По данным зарубежной литературы, распространённость этой патологии составляет 1 случай на 2–30 тыс. живорождённых детей (при этом у 50 % пациентов имеется неполная расщелина мягкого нёба, у остальных – высокое дугообразное нёбо без расщелины). Проявляется комплексом симптомов – микрогнатией (маленькой нижней челюстью) и ретрогнатией (смещением нижней челюсти кзади), неполной расщелиной мягкого нёба или дугообразным нёбом, псевдомакроглоссией, глоссоптозом (смещением языка к задней стенке глотки и вверх), обструкцией верхних дыхательных путей (рис. 10.26). Различают синдром Пьера Робина



Рис. 10.25. Рентгенограмма лучезапястного сустава при болезни Прейсера

Приведено по: http://www.orthoteers.org/images/uploaded/images4/Prisers_scaphoid.jpg



Рис. 10.26. Внешний вид детей с синдромом Пьера Робина

Приведено по: http://www.john-libbey-eurotext.fr/en/revues/medecine/mtp/e-docs/00/04/17/3E/texte_alt_jlemt00110_gr21.jpg, http://www.john-libbey-eurotext.fr/en/revues/medecine/mtp/e-docs/00/04/17/3E/texte_alt_jlemt00110_gr20.jpg

изолированный и как часть генетического синдрома. Считается, что пусковым механизмом в развитии изолированного синдрома Пьера Робина является компрессия нижней челюсти в эмбриональном периоде. Предполагаемые причины компрессии: локальное уплотнение в матке (рубец, фиброз, опухоль или киста), многоплодная беременность. Предрасполагающими факторами к снижению роста нижней челюсти являются: вирусная инфекция матери на ранних этапах беременности, недостаток фолиевой кислоты у матери и нейротрофические нарушения.

Описан в 1822 г. французским педиатром P. Robin (1867–1950).

Синдром (болезнь) Пфаундлера–Гурлера (синонимы – **болезнь Гурлера, множественный дизостоз, синдром Томпсона**). Тяжёлая форма врождённого энхондрального дизостоза. Характерны большая (как при гидроцефалии) голова, низкая граница роста волос на лбу и висках, своеобразный вид лица (широко расставленные глаза, иногда косоглазие, нависшие брови, седловидный нос, недоразвитая верхняя и сильно выступающая вперёд нижняя челюсть, толстые губы и большой язык); диспропорциональный карликовый рост, короткая шея и сильное кифотическое искривление позвоночного столба; деформированные конечности и контрактура почти всех суставов. Наблюдают глубокие патологические изменения внутренних органов, большого мозга, мозговой оболочки. Обычно такие дети умирают при рождении или в первые месяцы жизни.

Впервые описан немецким педиатром M. Pfaundler (1872–1947).

Синдром Роттера–Эрба. Врождённая системная дисплазия соединительной ткани. Этиология не выяснена. Характеризуется малым или карликовым ростом, слабостью суставов с их множественными вывихами, подвывихами и сгибательными контрактурами, множественными дис- или аплазиями эпифизов, дисплазией кистей и стоп, синхондрозом позвоночного столба, кифосколиозом, брахицефалией, гипоплазией основания черепа с истончением костей, атрофией костей и мышц, множественными пороками развития внутренних органов.

Впервые описан немецким врачом W. H. Erb (1840–1921).

Синдром Сильвермана (синоним – **синдром Куррарино–Сильвермана**). Аномалия развития грудины – преждевременные синостозы грудинных ядер окостенения с образованием «куриной» грудной клетки и врождённых пороков сердца (рис. 10.27).

Описан в 1953 г. врачом A. Silverman.

Синдром Смита–Лемли–Опитца (синоним – **RSH syndrome**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся умственной отсталостью, комплексом черепно-лицевых аномалий, синдактилией и/или шестипалостью, пороками сердца, катарактой и другими симптомами (рис. 10.28). Предполагается участие метаболитов стероидов в патогенезе синдрома. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (локус SLOS расположен на участке q32 хромосомы 7).

Описан в 1964 г. педиатром D. W. Smith, врачами L. Lemli и J. M. Opitz.

Синдром Смита–Магениса (синоним – **синдром генных последовательностей**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся умственной отсталостью, гиперактивностью поведения, повышенной сонливостью, черепно-лицевыми аномалиями (брахицефалия и др.), наличием коротких рук. Синдром обусловлен микроделециями на участке p11.2 хромосомы 17.

Впервые описан в 1982 г. врачами-генетиками А. С. М. Smith и E. Magenis.

Синдром Тернера–Кизера (синонимы – **синдром «тазовых рогов», ногтепателлярный синдром**). Наследственные хондродисплазия, гипоплазия надколенника (часто с вывихом сустава колена), дисплазия локтевого сустава в сочетании с вывихом головки лучевой кости, дистрофические изменения ногтевых пластинок, симметричные экзостозы костей таза. Могут быть дисплазии плеча, предплечья, птеригиум, неврологические аномалии и нарушения функции почек.

Описан в 1969–1972 гг. американским врачом J. W. Turner и немецким врачом W. Kieser.

Синдром Треворса. Врождённая аномалия развития коленного сустава с образованием вальгусного колена.

Описан в 1950 г. врачом D. Trevor.

Синдром Фолькманна (синоним – **деформация Фолькманна**). Врождённый вывих голеностопного сустава (или суставов). Наследуется по доминантному типу. Определяют резко выраженное косое положение сустава со смещением внутренней лодыжки, истончением голени, дугообразной деформацией большеберцовой кости кнаружи и кзади, дефектом или аплазией малоберцовой кости.

Описан немецким хирургом R. Volkman (1830–1889).



Рис. 10.27. Внешний вид пациентки с синдромом Сильвермана

Приведено по: http://www.rusmedserv.com/pedthorsurg/kdggk_op12.jpg



Рис. 10.28. Внешний вид ребёнка с синдромом Смита–Лемли–Опитца

Приведено по: http://www.likarinfund.org/ad.pictures/helpbolnymdetyam/Rozsoha_Timofey.jpg

Синдром Форни (синоним – **Forney syndrome**). Семейная наследственная болезнь, характеризующаяся сочетанием врождённого митрального порока сердца с отосклерозом и остеохондродистрофией.

Описан врачом W. R. Forney.

Синдром Фрёлиха. Заболевание, характеризующееся полным или частичным отсутствием брюшных мышц (рис. 10.29). Кроме этого, отмечают hydroureter, hydronephrosis, megacystis, у мальчиков – крипторхизм.

Описан австрийским врачом A. Frohlich (1871–1953).

Синдром (болезнь) Харнаша (синоним – **идиопатический остеолиз**). Редкое наследственное заболевание, проявляющееся прогрессирующим рассасыванием фаланг, плюсневых костей, наружных концов ключиц с распадом и изъязвлением мягких тканей.

Описан врачом C. Harnasch.

Синдром Чеппля. Комплекс рентгенологических симптомов, характеризующих врождённые аномалии развития тазобедренного сустава: нет чёткого контура края вертлужной впадины, щель между ней и головкой бедренной кости расширена (последняя не полностью заполняет вертлужную впадину), сглажена выпуклость подвздошной кости.

Синдром (болезнь) Шпренгеля. Врождённое высокое стояние лопатки (реже – обеих лопаток). Недоразвитая, иногда деформированная лопатка находится выше обычного уровня, что ведёт к ограничению функции верхней конечности (при этом особенно страдает отведение плеча). В тяжёлых случаях верхне-медиальный угол лопатки располагается высоко на шее, достигая уровня ушной раковины, надплечье деформировано. У пациентов наблюдают различные деформации позвоночного столба и рёбер.

Описан немецким хирургом O. K. Sprengel (1852–1915).

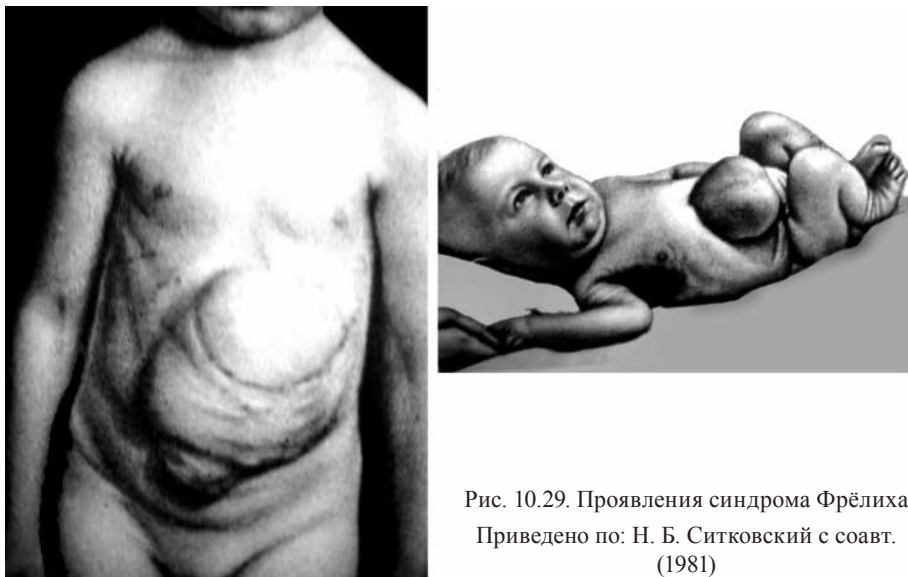


Рис. 10.29. Проявления синдрома Фрёлиха
Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт.
(1981)

Синдром Эдера Дайтона (синоним – **не-совершенный остеогенез**). Врождённый дефект метаболизма костной ткани (тип наследования – аутосомно-доминантный). Проявляется повышенной ломкостью костей, жёлтой или голубоватой окраской склер. Часто сочетается с короткими ногами и расщелинами твёрдого нёба (волчья пасть) (рис. 10.30).

Описан в 1925 г. английским оториноларингологом Adair Ch. A. Dighton.

Синдром (болезнь) Эрба (синонимы – **мышечная юношеская атрофия, ювенильная форма миопатии Эрба, лопаточно-плечевая мышечная дистрофия, миодистрофия Эрба–Рота, миопатия Эрба–Рота**). Врождённое заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу, – миопатия. Проявляется в детском или юношеском возрасте. Характеризуется атрофией мышц плечевого и тазового пояса (мышцы лица вовлекаются в процесс поздно). Отличается медленным, неуклонно прогрессирующим течением, приводящим к сокращению общей продолжительности жизни.

Описан немецким невропатологом W. H. Erb (1840–1921) и невропатологом В. К. Ротом (1848–1916).

Синдром Эстеррейхера. Заболевание, проявляющееся двусторонней аплазией или гипоплазией надколенника, двусторонним вывихом или подвывихом головки лучевой кости, дисплазией и дистрофией ногтей.

Описан в 1929 г. австрийским врачом W. Osterreicher.

Синдром Юниса–Варона (синоним – **Yunis–Varon syndrome**). Редкое заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу. Этиология и биохимическая природа не установлены. Характеризуется черепными деформациями, недоразвитием конечностей и другими тяжёлыми нарушениями.

Описан в 1980 г. американскими врачами E. Yunis и H. Varón.

Таз Кундрата. Врождённая деформация таза, проявляющаяся асимметрией пояснично-крестцового отдела позвоночного столба и входа в малый таз. Размеры костей сужены на стороне гипоплазии I крестцового позвонка. Определяют рентгенологически.

Описан немецким патологоанатомом H. Kundrat (1845–1893).



Рис. 10.30. Синдром Эдера Дайтона, выявленный в пренатальном периоде по данным ультразвукового исследования (стрелкой обозначена волчья пасть)

Приведено по: <http://www.medison.ru/uzi/gal341.htm>

10.2. Другие врождённые аномалии (пороки развития)

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10:

Q80 – врождённый ихтиоз;

Q81 – буллёзный эпидермолиз;
Q82 – другие врождённые аномалии (пороки развития) кожи;
Q83 – врождённые аномалии (пороки развития) молочной железы;
Q84 – другие врождённые аномалии (пороки развития) наружных покровов;
Q85 – факоматозы, не классифицированные в других рубриках;
Q86 – синдромы врождённых аномалий (пороков развития), обусловленные известными экзогенными факторами, не классифицированные в других рубриках;

Q87 – другие уточнённые синдромы врождённых аномалий (пороков развития), затрагивающие несколько систем;

Q89 – другие врождённые аномалии (пороки развития), не классифицированные в других рубриках.

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы.

Акрогения Готтрона (синоним – **синдром Готтрона**). Наследственная болезнь, характеризующаяся врождённой атрофией кожи конечностей, наиболее выраженной на кистях и стопах, в сочетании с их гипоплазией (рис. 10.31). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описана в 1937 г. немецким дерматологом Н. А. Gottron.

Болезнь Дарье (синонимы – **фолликулярный дискератоз, фолликулярный ихтиоз, фолликулярный вегетирующий кератоз**). Наследственное заболевание кожи (наследуется по аутосомно-доминантному типу). Проявляется обычно после полового созревания, характеризуется наличием кератиновых узелков (в основном на спине и голове), деформацией ногтей и другими симптомами. Считается, что болезнь обусловлена мутациями в одном из генов цитоскелетных белков (вероятно, локализованном на хромосоме 1).

Описана французским дерматологом J. Darier (1856–1938).

Болезнь Гайема–Фабера. Врождённая болезнь неясной этиологии, харак-

теризующаяся железодефицитной анемией, ахлоргидрией, остеопорозом и задержкой окостенения скелета, появлением болезненных трещин в углах рта и на пальцах, дисфагией и глосситом.

Описана французским врачом G. Hayem (1841–1933) и датским врачом K. Faber (1862–1956).

Болезнь Прингля (синоним – **аденома симметричная сальных желёз**). Врождённое (чаще всего семейное) заболевание, вызванное внутриутробным нарушением развития нервной системы и кожи (нейроэктодермальная дисплазия), в результате чего об-



Рис. 10.31. Поражение кистей рук при акрогении Готтрона

Приведено по: http://www.john-libbey-eurotext.fr/en/revues/medecine/ejd/e-docs/00/01/89/5D/texte_alt_fig1.gif

разуются эктодермальные и мезодермальные опухоли. В случаях, когда кожные поражения сочетаются с умственной неполноценностью, эпилепсией и изменением глазного дна, говорят о **синдроме Прингля–Бурневиля**. Проявляется многочисленными полушаровидными плотными узелками желто-красного цвета размером с зерно чечевицы, которые, как правило, симметрично покрывают кожу крыльев носа, носощёчные, носогубные складки и подбородок. Между узелками, как правило, наблюдается множество телеангиэктазий, придающих поражённой поверхности более яркое красное окрашивание. Помимо узелковых образований нередко наблюдаются папилломатозные разрастания на дёснах, множественные липомы, моллюсковые фибромы шеи и кожи тела. В тяжёлых случаях на пальцах рук и ног возникают подногтевые и околоногтевые фиброматозные узлы. Болезнь начинается в детском возрасте и активизируется в период полового созревания, нередко осложняясь изменениями со стороны глазного дна. Заболевание следует рассматривать как органический невус-гамартому и дифференцировать его от кистозной формы розовых угрей, акнита и аденоидно-кистозной эпителиомы Брука (трихозпителиомы).

Описана английским дерматологом J. J. Pringle (1855–1922).

Болезнь Тея–Сакса (синонимы – **фенотип-заболевание, GM2-ганглиозидоз, MIM 272800**). Наследственное заболевание с преимущественным поражением нервной системы (рис. 10.32). Встречается очень редко (в США за год болеет менее 100 детей). Если мужчина и женщина являются носителями заболевания, то у их будущих детей риск его унаследовать составляет 25 %.

Болезнь характеризуется прогрессирующим снижением зрения в сочетании с деградацией интеллекта (вплоть до идиотии) и разнообразными неврологическими расстройствами. В возрасте 3–6 мес. дети становятся апатичными и реагируют только на громкий звук. Мышцы шеи, туловища, рук и ног слабеют, и вскоре ребёнок не может садиться и поднимать голову, с трудом переворачивается, не может удерживать предметы, у него прогрессирует ухудшение зрения. К 18 мес. ребёнок обычно полностью теряет слух и зрение, у него появляются судороги, генерализованные параличи, спастические движения; зрачки расширены и не реагируют на свет. Далее в результате повреждения мозга развивается дещеребрационная ригидность. После 2 лет ребёнок начинает страдать повторными бронхопневмониями и обычно умирает, не дожив до

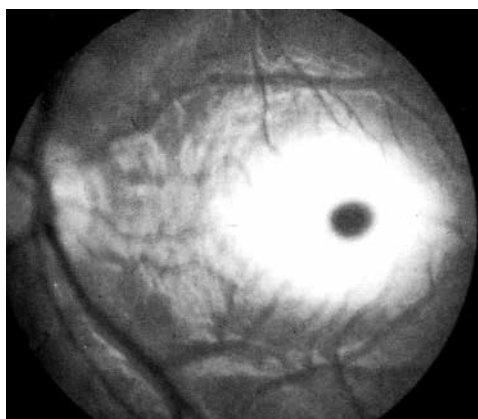


Рис. 10.32. Глазное дно пациента с синдромом Тея–Сакса

Приведено по: <http://pathology.mc.duke.edu/neuropath/CNSlecture4/tscherry.jpg>

5 лет. Если ребёнок живет дольше, у него может развиваться атаксия (расстройство согласованности в сокращениях различных групп мышц) и прогрессирующее замедление моторики между 2 и 8 годами.

Выделяют два типа болезни: первый – инфантильный, который заканчивается летальным исходом; второй – ювенильный, при котором течение болезни более благоприятное. Болезнь обусловлена мутационными поражениями гена гексозаминидазы (HEXA), контролирующего синтез альфа-субъединицы гексозаминидазы А (гексозаминидаза А (hexosaminidase A; HEXA) – лизосомный фермент, катализирующий катаболизм GM2-ганглиозида). При отсутствии данного фермента в лизосомах клеток накапливается, главным образом в центральной нервной системе, субстрат реакции – GM2-ганглиозид. При патологоанатомическом исследовании обнаруживаются увеличение мозга, явления гидроцефалии, диффузная атрофия отдельных областей больших полушарий, а также истончение зрительных нервов.

Описана в 1881 г. английским офтальмологом W. Tay (1843–1927) и в 1887 г. американским невропатологом В. Р. Sachs (1858–1944).

Гидроаденома Робинсона (синонимы – **гидроцистома Робинсона, кистовидные потовые железы**). Аномалия развития выводных протоков потовых желёз, характеризующаяся образованием в них кистозных полостей.

Описана американским дерматологом А. R. Robinson (1845–1924).

Опухоль Вильмса. Смешанная эмбриональная, наследственно детерминированная (связанная с делецией сегмента p13 хромосомы 11) опухоль почки у детей, выявляемая в возрасте 1–3 лет с частотой 1:10 000 (рис. 10.33). Образуется в результате неконтролируемого разрастания недифференцированных эмбриональных клеток почек. Отмечаются варианты с превалированием нефрогенной мезенхимальной или нейроэктодермальной ткани с различной степенью дифференцировки клеток. Клинические симптомы появляются поздно. Одним из ранних признаков болезни служит микрогематурия. На обзорной

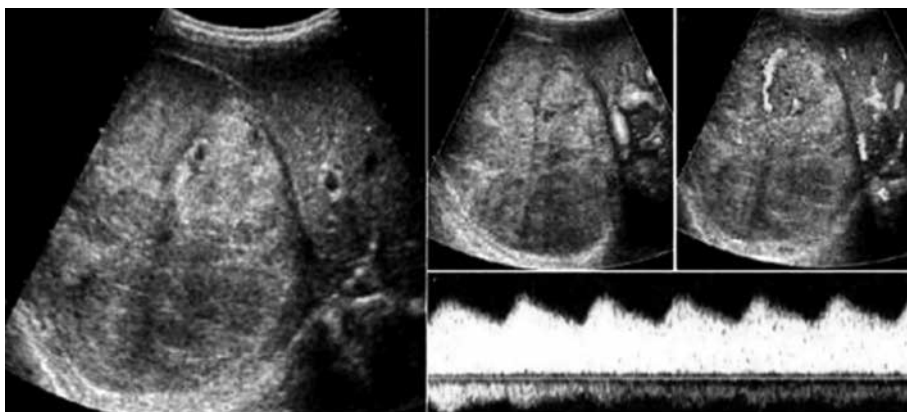


Рис. 10.33. Опухоль Вильмса (данные ультразвукового исследования)

Приведено по: <http://www.acustic.ru/modules.php?name=Pages&pa=showpage&pid=24>

урограмме видна увеличенная бугристая почка с очагами обызвествления. При экскреторной урографии и ретроградной пиелографии отмечаются дефекты наполнения почечной лоханки, ампутация рога или асимметрия чашечек, расширение и деформация лоханки, медиальное смещение верхнего сегмента мочеточника. Часто проявляется симптомокомплексом WAGR (аббревиатура от Wilms tumor, aniridia, genitourinary defect, mental retardation – опухоль Вильмса, аномалии мочеполовой системы, аниридия и умственная отсталость соответственно), обусловленным микротранслокациями и микроделециями на участках короткого плеча хромосомы 11 человека (сегмент 11p13). Известны варианты t(4; 11), t(11; 14), t(11; 22), del(11)(p13) и др.

Описана немецким хирургом М. Wilms (1867–1918).

Кератоз Рилиа. Наследственная болезнь, характеризующаяся гиперкератозом ладоней и подошв в виде множественных островков или полос, а также утолщением ногтевых пластинок. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описан австрийским дерматологом G. Riehl (1855–1943).

Полифиброматоз Турена. Семейное наследственное заболевание, передающееся по доминантному типу. Наблюдается сочетание дерматофибром с ретракцией ладонного апоневроза (**болезнь Дюпюитрена**) в области V, IV, II пальцев, уплотнением кавернозных тел полового члена или фибромиомами матки.

Описан французским дерматологом А. Touraine (1883–1961).

Сиамские близнецы. Обозначение врождённого уродства близнецов, обусловленного соединением каких-либо частей тела, что определяет общность их системы кровообращения.

Название дано по синдрому, описанному у двух близнецов по имени Чанг и Энг из Таиланда (ранее – Сиам) (рис. 10.34).



Рис. 10.34. Сиамские близнецы (трёхногие)

Приведено по: http://z.one.kz/2007/12/10/muzejj_medicinskojj_istoriimjuttera.html



Рис. 10.35. Внешний вид ребёнка с синдромом Аперта II
Приведено по: Н. Б. Ситковский с соавт. (1981)

Синдром Аперта II (синонимы – **acrocephalosyndactylia**, **acrocraniodysphalangia**, **acrocephalia**). Врождённое заболевание, наследуемое по аутосомно-доминантному типу. Характеризуется сочетанием деформации черепа (башнеобразный череп, лунообразное лицо, приплюснутый нос, пучеглазие за счёт плоских глазных впадин, высокое нёбо, иногда с расщеплением) с синдактилией, полидактилией, радиоульнарным синостозом и тугоподвижностью в локтевом суставе. Отмечают синостоз и синартроз плечевого и локтевого суставов, недоразвитие позвонков и костей конечностей, атрезию заднего прохода, отставание в умственном и физическом развитии (рис. 10.35).

Описан в 1906 г. французским педиатром Е. Apert (1868–1940).

Синдром Барде–Бидля. Врождённое сочетание дистрофии сетчатки, замедленного умственного развития, гипогонадизма, ожирения (иногда – полидактилии) и сложной патологии почек (деформация чашечек – они либо вздуты, либо скошены под тупым углом, в них формируются кисты или дивертикулы, характерна фатальная дольчатость). Неврологические симптомы (паралитический) отсутствуют, что отличает данную патологию от синдрома Лоренца–Муна–Бидля. Заболеваемость мужчин и женщин составляет 47:41. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Достаточно часто встречается в Ньюфаундленде (1:17 500 против 1:160 000 в других регионах мира).

Впервые описан в 1927 г. французским врачом G. Bardet.

Синдром (болезнь) Басселя–Хагена. Врождённое недоразвитие дистального конца локтевой кости.

Синдром Бека Дж. Наследственная болезнь человека, характеризующаяся выраженной ладонно-подошвенной кератодермией, преждевременным поседением, дистрофией зубов, ногтей и гипергидрозом.

Описан шведским генетиком J. A. Baek.

Синдром Беквита–Видеманна. Врождённое заболевание из группы синдромов генных последовательностей (contiguous gene syndromes), по классификации OMIM имеющее обозначение 130650. Обусловлено мутацией неидентифицированного локуса в области p15.5 хромосомы 11. Является синдромом со сложным типом наследования. Наиболее характерными признаками

являются эмбриональная грыжа, макрогlossия и гигантизм. Минимальные диагностические признаки – большая масса тела при рождении или постнатальное опережение физического развития, дефекты закрытия передней брюшной стенки (эмбриональная и пупочная грыжи, диастаз прямых мышц живота), висцеромегалия (нефро-, гепато- и спленомегалия), макрогlossия, характерное лицо (гиперплазия средней трети, гемангиома кожи лба, насечки на мочке ушной раковины) (рис. 10.36). У пациентов высока вероятность развития неонатальной гипогликемии. Отмечается высокая частота (10–40 %) развития эмбриональных опухолей, особенно при наличии нефромегалии (опухоли Вильмса) или соматической асимметрии тела.

Описан в 1964 г. врачами J. Beckwith и H. Wiedemann.

Синдром Беккера–Мьюэра (синонимы – **псевдоатрофодерма шеи, блестящий паракератоз**). Наследственная форма каплевидной склеродермии, при которой депигментированные блестящие широкие бляшки на шее и верхней части груди не уплотнены и кажутся атрофичными.

Описан в 1949 г. американскими врачами S. W. Becker и K. B. Muir.

Синдром Беккера–Рейтера. Наследственный симптомокомплекс – наличие на коже подбородка, шеи и плеч пигментных пятен с атрофией эпидермиса.

Описан в 1951 г. американским дерматологом S. W. Becker и немецким дерматологом P. Reuter.

Синдром Бендлера. Врождённое заболевание, проявляющееся наличием пигментных пятен (типа веснушек) на коже конечностей, слизистой полости рта и губах. Имеет место выраженный гемангиоматоз слизистой пищеварительного тракта с развитием желудочно-кишечных кровотечений и анемии.

Описан американским терапевтом M. Bandler.

Синдром Бенямина. Врождённая болезнь неясной этиологии, характеризующаяся тяжёлой гипохромной анемией с пойкилоцитозом и полихромазией в сочетании с гидроцефалией, мышечной гипертрофией и задержкой общего развития ребёнка.

Описан в 1906–1913 гг. немецким педиатром E. Benjamin.

Синдром Беска. Наследственная болезнь, характеризующаяся ранним поседением, гипертрихозом, ладонно-подошвенным кератозом, недоразвитием зубов и аплазией малых коренных зубов. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.



Рис. 10.36. Внешний вид ребёнка с синдромом Беквита–Видеманна
Приведено по: Ю. Ф. Исаков с соавт. (2006)



Рис. 10.37. Внешний вид ребёнка с синдромом Биккеля–Терсби–Пелхема

Приведено по: http://medikov.net/det_bol/016.html

Синдром Биккеля–Терсби–Пелхема (синоним – **Bickel–Thursby–Pelham syndrome**). Врождённое заболевание с неясным генезом. Проявляется задержкой психического развития, карликовостью, двусторонней катарактой, симптомами нарушения функции печени и аминокислотурией (рис. 10.37).

Описан врачами Н. Bickel и D. C. Thursby-Pelham.

Синдром Блегвада–Хакстхаусена. Комплекс аномалий развития, включающий анетодермию, ломкость костей, синюшность склер, слабость связочного аппарата, отосклероз, катаракту, дефекты зубной эмали.

Описан датскими врачами О. Blegvad (1888–1961) и Н. Haxthausen (1892–1959).

Синдром Блума. Сочетание недоразвития скелета, гипопизарной карликовости и гипогонадизма с врождённой телеангиэктатической эритемой лица, участками кератоза и гиперпигментации на туловище. Проявляется в детском возрасте.

Описан в 1927 г. американским дерматологом D. Bloom.

Синдром Боуэна–Цельвегера (синоним – **церебροгепаторенальный синдром**). Комплекс врождённых аномалий. Признаки заболевания (отставание в психомоторном развитии, судорожные приступы, признаки геморрагического диатеза, аспирация пищи) обнаруживаются вскоре после рождения. Характерными клиническими признаками заболевания являются глубокая мышечная атрофия (вплоть до атонии), снижение (отсутствие) сухожильных, сосательного и глотательного рефлексов. Имеют место брахиоцефалия, плоский затылок, большие роднички, высокое арковидное нёбо, низко расположенные уши, катаракта, глаукома, помутнение роговицы, нистагм, гепатоспленомегалия, цирроз печени, поликистоз почек, пороки сердца и крупных сосудов (открытый артериальный проток, дефект межжелудочковой перегородки, коарктация аорты), аномалии половых органов, конечностей и пороки головного мозга (рис. 10.38). Прогноз заболевания неблагоприятный.

Описан в 1912 г. врачами J. T. Bowen и Н. Zellweger.

Синдром Брока–Дюбрея. Наследственный дерматоз, характеризующийся наличием эритематозных пятен и бляшек с сильно ороговевшей, иногда бородавчатой, поверхностью на коже ног и нижней части туловища.

Описан французскими дерматологами Л. А. Ж. Броа (1856–1928) и В. А. Дубревилля (1857–1935).

Синдром Брюнауэра. Наследственная болезнь, характеризующаяся кератодермией (рис. 10.39), гипергидрозом и арковидным нёбом.

Описан австрийским дерматологом С. Грюнауэром.

Синдром Ваарденбурга. Наследственное заболевание, характеризующееся высокой изменчивостью симптомов, диагностическими из которых являются расширенные ноздри, гипертрихоз средней части бровей (в целом строение лица по типу «греческого профиля»), слабая пигментация кожи и волос, снижение остроты слуха и др. Наследуется по аутосомно-доминантному типу (локус WS1 расположен на участке q34 хромосомы 9, имеются также данные о локализации этого локуса на участке q33–q37 хромосомы 2).

Описан в 1951 г. датским офтальмологом Р. Ж. Ваарденбургом (1886–1979).

Синдром (болезнь) Бурневилля (синонимы – **туберозный склероз, болезнь Бурневилля–Прингла, эпилепсия**). Наследственная болезнь из группы факоматозов, характеризующаяся сочетанием судорожных припадков, слабумия и поражений кожи (фибромы, аденомы сальных желёз, пигментированные пятна кофейного цвета). Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описан французским врачом Д.-М. Бумевиллем (1840–1909) и английским врачом Ж. Ж. Принглом (1855–1922).

Синдром Вискотта–Олдрича. Наследственное заболевание человека, ха-

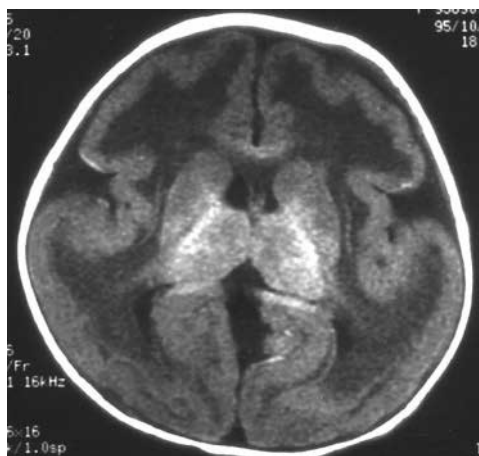


Рис. 10.38. МРТ головного мозга ребёнка с синдромом Боуэна–Цельвегера

Приведено по: <http://radiographics.rsnajnl.org/content/vol22/issue3/images/large/g02ma01g11b.jpeg>



Рис. 10.39. Кератодермия ладони при синдроме Брюнауэра

Приведено по: http://www.dermatlas.ru/image.php?dermatlas_libid=276

актеризующееся иммунодефицитом, экземой, редукцией размеров тромбоцитов (рис. 10.40). Лocus WAS, расположенный на участке p11.22–p11.23 X-хромосомы, кодирует белок WASP с молекулярной массой 56 кДа, который выполняет адаптерные функции при внутриклеточной передаче сигнала во время агрегации тромбоцитов, индуцируемой тромбином, после их взаимодействия с волокнами коллагена. с-Концевая часть WASP взаимодействует с белковым комплексом

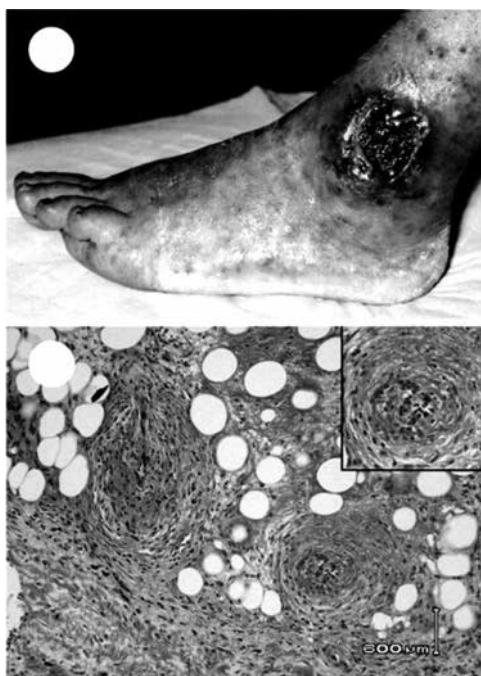


Рис. 10.40. Некротический васкулит с экземой голени и стопы при синдроме Вискотта–Олдрича: *а* – общий вид; *б* – гистологическая картина

Приведено по: <http://www.medscape.com/content/2003/00/45/79/457988/art-cor457988.fig1.jpg>

Arp2/3, участвующим в перестройках цитоскелета, а также с GTPазой CDC42Hs-GTP, принадлежащей Rho-семейству, с последующим их транспортом в подосомы. Через белок Cdc42 WASP взаимодействует с тирозиновой протеинкиназой syk – основным участником передачи сигналов во время активации тромбоцитов коллагеном. Известно более 100 мутаций в гене *WAS*, большинство из которых изменяет аминокислоты N-концевой части белка WASP.

Описан в 1949 г. немецким педиатром А. Wiskott и американским педиатром R. Aldrich.

Синдром Габера. Наследуемая по аутосомно-доминантному типу болезнь, характеризующаяся сочетанием сыпи на лице, напоминающей розовые угри, с повышенной чувствительностью к солнечному свету и интраэпидермальными эпителиомами на коже туловища. Проявляется в детском возрасте.

Описан в 1971 г. английским дерматологом Н. Haber.

Синдром Гельмгольца–Харрингтона. Редкое заболевание, проявляющееся врождённым помутнением роговицы, костными деформациями, гепато- и спленомегалией. Отмечают короткие толстые лапоподобные руки и ноги, поясничный кифоз, ограничение движений рук и ног, ладьеобразную голову и существенное отставание в росте. В ряде случаев выявляется гиперспленизм. Причина не известна.

Описан в 1911 г. американскими врачами Н. F. Helmholz и E. R. Harrington.

Синдром Гертвига–Веперса. Наследственное заболевание, характеризующееся олигодактилией указательного и большого пальцев, отсутствием лучевой кости, остроугольным анкилозом локтевого сустава, недоразвитием и синостозом грудного сегмента, пороками развития почек.

Впервые описан немецким эмбриологом К. W. Th. R. Hertwig (1850–1937).

Синдром Гольденхара. Сочетание аномалий развития зубов, ушной раковины и слухового прохода с гипоплазией половины лица и дермоидной кистой или липодермоидом конъюнктивы (рис. 10.41).

Описан в 1966 г. американским врачом M. Goldenhar.

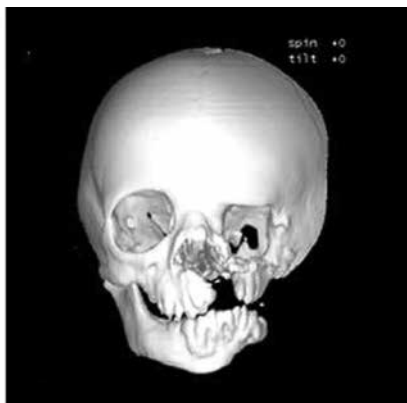


Рис. 10.41. Внешний вид пациента и изменения со стороны черепа при синдроме Гольденхара
Приведено по: http://www.senyumbali.org/newsletter/newsletter03/newsletter03_html_746c03a7.jpg, http://www.mypacs.net/repos/mpv3_repo/viz/full/17349/867477.jpg

Синдром Гольца–Горлина (синоним – **эктомезодермальная наследственно-семейная аномалия**). Наследуемая по аутосомно-доминантному типу болезнь, проявляющаяся образованием резко отграниченных очагов истончённой гиперпигментированной кожи, дистрофией ногтей, гипотрихозом, аномалиями развития глаз, гортани, сердца, скелета и т. д.

Описан американскими врачами R. W. Goltz и R. J. Gorlin.

Синдром Граухана. Наследственный порок развития – многопалость, губно-нёбная щель, пороки развития почек, мочевого пузыря и половых органов (образование щелей).

Описан немецким хирургом M. Grauhan (1886–1945).

Синдром Грейга (синонимы – **глазной наследственный гипертелоризм, семейный гипертелоризм, гипертелоризм Грейга**). Наследственная семейная аномалия развития, характеризующаяся широко расставленными глазами, широкой спинкой носа, микроцефалией и малым ростом, иногда сочетающимися с крипторхизмом, грыжами, аномалиями челюстей и зубов, олигофренией, эпилепсией и др. (рис. 10.42). Наследуется по аутосомно-доминантному типу. Локус GCPS расположен на участке p13 хромосомы 7 (предполагается, что заболевание обусловлено мутациями гена *GLI3*, кодирующего хроматин-ассоциированный фосфопротеин).

Описан в 1924 г. английским врачом D. M. Greig (1864–1936).



Рис. 10.42. Внешний вид ребёнка с синдромом Грейга

Приведено по: http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/5/5a/Greig_syndrome.JPG/190px-Greig_syndrome.JPG

Синдром Грефе–Шегрена. Наследственная болезнь, характеризующаяся олигофренией, шизофреноподобным синдромом, мозжечковой атаксией, глухотой или тугоухостью, пигментным ретинитом, катарактой, часто сочетающимися с маленьким ростом, микроцефалией, деформацией стоп и искривлением позвоночника. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Впервые был описан немецким врачом А. Graefe (1828–1870).

Синдром Груббера (синонимы – **спланхнокистозная дизэнцефалия, синдром Меккеля**). Наследственная болезнь, характеризующаяся аномалиями развития черепа, позвоночника, мочеполовых органов, полидактилией, образованием кист в почках (реже – в печени, поджелудочной железе, яичниках). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан в 1923 г. немецким патологоанатомом G. B. Gruber.

Синдром Де Ври. Наследственное сочетание геморрагического синдрома с аномалиями развития ладони и синдактилией II и III пальцев кисти (рис. 10.43).

Описан в 1978 г. израильским педиатром А. De Vries.

Синдром Джакомини (синоним – **истинная микроцефалия**). Врождённое заболевание, проявляющееся сочетанием микроцефалии, психического недоразвития, спастических параличей и судорог.

Описан итальянским анатомом С. Giacomini (1841–1898).

Синдром Джеруэлла–Ланге–Нилсена (синоним – **Jerwell–Lange–Nielsen syndrome**). Врождённый симптомокомплекс в виде сочетания тугоухости с периодически возникающими приступами фибрилляции предсердий и желудочков сердца.

Описан врачами А. Jerwell и F. Lange-Nielsen.

Синдром Демарке–Рише. Порок развития, наследуемый по доминантному типу, при котором наблюдаются заячья губа, волчья пасть, свищи нижней губы, низкий рост, инфантилизм и клинодактилия. В ряде случаев могут быть комбинированный порок сердца, сакрализация поясничных позвонков и сколиоз.

Синдром Де Санктиса (синонимы – **ксеродермическая идиотия**). Наследственная болезнь, проявляющаяся слабоумием различной тяжести, пиг-



Рис. 10.43. Кисти рук при синдроме Де Ври

Приведено по: <http://www.nature.com/ejhg/journal/v15/n7/images/5201833f1.jpg>

ментной ксеродермией, малым ростом, гипоплазией половых органов и неврологическими расстройствами.

Описан врачами С. De Sanctis и А. Cacchione.

Синдром Донахью (синоним – **леprechаунизм**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся множественными аномалиями развития (включая задержку роста как следствие дисфункции эндокринной системы). Отмечаются складчатость кожи, специфические черты лица (негроидные), повышенная склонность к инфекциям и другие симптомы. Признаётся генетическая гетерогенность синдрома (наследуется по рецессивному, сцепленному с полом, или аутосомному типу).

Синдром Дюбуа (синоним – **киста Дюбуа**). Врождённое заболевание, характеризующееся множественными кистами вилочковой железы. Стенки их гладкие, полость содержит детрит, напоминающий гной.

Описан французским врачом Р. Dubois (1795–1871).

Синдром Ивемарка. Комбинированный врождённый порок развития: отсутствие селезёнки (либо микроспления), пороки сердца и крупных сосудов (отсутствие межжелудочковой или межпредсердной перегородки по типу *ostium bimastrum*, двух- или трёхполостное сердце, общий артериальный ствол, сужение или заращение лёгочной артерии, аномальное расположение лёгочных вен, наличие двух верхних полых вен, атрезия клапанов лёгочного ствола), аномалия развития внутренних органов (полная или частичная инверсия внутренних органов, нарушения поворота кишечника, обратное расположение толстой кишки) (рис. 10.44). Протекает с выраженным иммунодефицитом.

Описан в 1955 г. шведским педиатром В. I. I. Ivemark.

Синдром Карциуса. Характеризуется врождённой гипертрофией половины лица, дисплазией зубов, расширением вен на ногах, синдактилией и гипогенитализмом.

Синдром Коффина–Лоури. Комплекс врождённых аномалий у человека, включающий умственную отсталость, своеобразное (акромегалоидное) строение лица и кистей рук (утолщённые конусообразные пальцы), дряблость кожи (легко формирует крупные складки), прогрессирующие деформации скелета и др. У женщин признаки заболевания выражены существенно слабее. Передается по полудоминантному, сцепленному с полом, типу (локус CLS расположен на коротком плече X-хромосомы на участке p22.1–p22.2). Прогноз для жизни относительно благоприятный.

Описан в 1966 г. врачом G. Coffin с соавт.

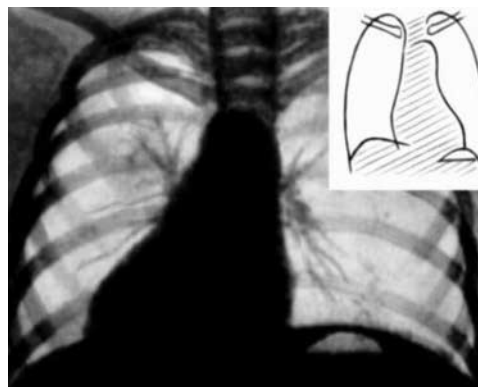


Рис. 10.44. Полное обратное расположение внутренних органов у пациента с синдромом Ивемарка (данные рентгенограммы грудной клетки)

Синдром Кронкайта–Канада. Редко встречающийся комплекс врождённых аномалий с генерализованным желудочно-кишечным полипозом (рис. 10.45) и кожными проявлениями. Наследуется по аутосомно-доминантному типу. Проявляется кистозным полипозом большой кривизны желудка, двенадцатиперстной и начальной части тощей кишки, сочетающимся с разнообразными кожными проявлениями и энтеропатическими потерями белка. Выявляются дистрофические изменения кожи, алопеция, атрофия (дистрофия) ногтей и кожная гиперпигментация. Характерны боли в животе, рвота желудочным содержимым с примесью крови, диарея (иногда кровавистого характера), потеря массы тела и гипопроteinемия. При длительном течении наблюдаются отёки, асцит, кишечные кровотечения и кахексия. Описаны варианты течения данного синдрома, когда наряду с вовлечением в процесс только желудка отмечается облысение. Морфологически чаще всего выявляют гипертрофию слизистой желудка и тонкой кишки (что расценивается как следствие гипертрофического гастрита и энтерита и отождествляется с аномальным полипозом пищеварительного тракта). Имеет место снижение в крови уровней кальция и магния, нарастает гипопроteinемия, обусловленная синдромом мальабсорбции и приводящая к тяжёлым (порой необратимым) изменениям в организме. Возможна малигнизация полипов пищеварительного тракта.

Описан в 1955 г. американскими врачами L. M. Cronkhite и W. J. Canada.

Синдром Корнелия де Ланге (синонимы – **синдром Брахмана–де Ланге II, болезнь Брука–де Ланге**). Заболевание, проявляющееся карликовостью, срастанием бровей на переносице, гирсутизмом, низко посаженными ушами, широко расставленными зубами, обезьяноподобной одиночной пальмарной складкой, аномалиями развития костной системы (брахицефалией, гипертелоризмом, гипоплазией нижней челюсти, малым размером кистей и стоп и др.), мышечной гипертрофией, низким коэффициентом интеллекта и судо-

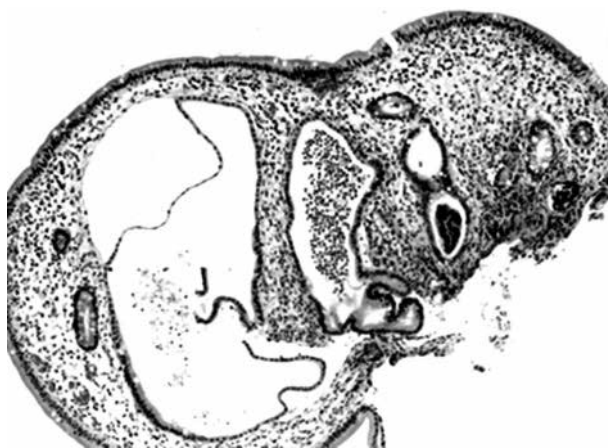


Рис. 10.45. Структура полипа кишечника при синдроме Кронкайта–Канада

Приведено по: http://www.gastro.org/user-assets/Images/edigest_new/IOM/CGH0626.jpg

рожными припадками (рис. 10.46). Заболевание носит врождённый характер, однако хромосомной патологии установить не удалось.

Описан голландским психиатром С. de Lange (1871–1950).

Синдром (болезнь) Лейна II (синонимы – **симметричная невивормная акроэритема, наследственная эритема ладоней и подошв**). Наследственная симметричная эритема ладоней (иногда и подошв), которая, как предполагается, является разновидностью наследственной кератодермии. Наследуется по ауто-сомно-доминантному типу.

Описан в 1949 г. американским врачом J. E. Lane.

Синдром Летюлля (синонимы – **кистовидная лимфома, кистовидная гигрома**).

Порок развития – ячеистая лимфангиома на шее, языке, губе у новорождённых.

Описан в 1882 г. врачом M. Letulle.

Синдром Лешке (синоним – **наследственная пигментная дистрофия**). Наследственная болезнь, характеризующаяся нарушением деятельности вегетативной нервной системы, дисфункцией гипофиза и надпочечников, инфантилизмом и многочисленными пигментными пятнами на коже.

Описан немецким терапевтом E. F. W. Leschke (1887–1933).

Синдром Лоренса–Муна–Барде–Бидля (синонимы – **синдром Барде, синдром Бидля**). Наследственная болезнь, характеризующаяся ожирением, гипогенитализмом, пигментным ретинитом, задержкой умственного развития, полидактилией и синдактилией. Предположительно наследуется по ауто-сомно-рецессивному типу. Пациенты (мужского пола) страдают патологией зрения (ночная слепота, косоглазие, катаракта, другие нарушения вплоть до потери зрения), имеют маленькие гениталии, скудный рост волос на теле, азо-спермию, сниженный коэффициент интеллекта, аномалии почек (вздутие чашечек, кисты или дивертикулы, фетальная дольчатость почек и терминальная стадия почечной недостаточности – до 15 %).

Описан английским офтальмологом J. Z. Laurence (1830–1874), американским офтальмологом R. Ch. Moon (1844–1914), французским врачом G. Bardet (1885–1932) и чешским врачом A. Biedl (1869–1933).

Синдром Лоу (синоним – **окулоцереброренальный синдром**). Наследственная болезнь, характеризующаяся поражением глаз (катаракта и глаукома) (рис. 10.47), умственной отсталостью, повышенным выделением с мочой органических кислот.

Описана в 1962 г. американским педиатром Ch. U. Lowe.



Рис. 10.46. Внешний вид ребёнка с синдромом Корнелия де Ланге

Приведено по: http://www.psychnet-uk.com/dsm_iv/pictures/9.jpg

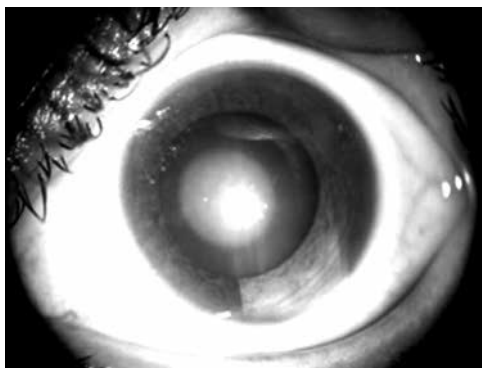


Рис. 10.47. Врождённая катаракта и глаукома при синдроме Лоу

Приведено по: <http://www.ufaeyeinstitute.ru/group9/page143/>

Синдром Маделунга (синонимы – **диффузная липома шеи**, **доброкачественный симметричный липоматоз**, **жирная шея Маделунга**, **синдром Лонуа–Бансода**). Разновидность наследственного множественного липоматоза. Тип наследования – аутосомно-доминантный. Жировые разрастания охватывают переднебоковые и задние поверхности шеи, распространяясь далее на подбородок и грудную клетку. Иногда отмечаются множественные симметричные липоматозные узлы на туловище и конечностях. Течение обычно медленное, но иногда наблюдается быстрый рост опухолей. Боль

возникает при значительном увеличении количества жировой ткани, когда сдавливаются периферические нервы, нарушается венозный отток. Могут сдавливаться гортань, глотка, что проявляется расстройством дыхания, дисфагией, дизартрией, стенокардией, псевдомиопатией, постепенным нарастанием слабости в мышцах конечностей. Болеют преимущественно мужчины в возрасте 35–40 лет. Лабораторные сдвиги не обнаруживаются. При гистологическом обследовании выявляют скопления жировой ткани нормальной структуры.

Описан немецким хирургом O. W. Madelung (1846–1926).

Синдром Мак-Кьюна–Олбрайта.

Врождённое заболевание, проявляющееся фиброзной остеодисплазией (рис. 10.48), гиперпигментацией кожных покровов, асимметрией лица и преждевременным половым созреванием. Рентгенограмма черепа показывает увеличение плотности костей основания черепа.

Впервые описан американским врачом F. Albright, американским педиатром D. J. McCune и американским патологом W. H. Sternberg.

Синдром Мак-Кьюсика (синоним – **метафизарная дисплазия**). Врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, проявляющееся карликовым ростом



Рис. 10.48. Фиброзная остеодисплазия таза и бедренных костей при синдроме Мак-Кьюна–Олбрайта

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=7593>

с относительно длинным туловищем и короткими конечностями. Укороченные пальцы рук расположены наподобие спиц в колесе. Перерастяжимость суставов кистей и пальцев сочетается с тугоподвижностью локтевых суставов. Часто отмечается ломкость и укороченность ногтей. Грудная клетка нередко колоколообразной формы. Возможно наличие кишечных аномалий – мегаколона, мальабсорбции. У взрослых развивается ожирение. Рентгенологические изменения чаще обнаруживаются в коленных суставах и коротких трубчатых костях: метафизарные линии волнистой конфигурации, резко отграниченные зоны обызвествления расширены, утолщены, иногда с кистозными изменениями.

Описан врачом-генетиком V. A. McKusick.

Синдром Манкрифа. Триада наследственных аномалий – грыжа пищеводного отверстия диафрагмы, задержка умственного и физического развития, алиментарная дисахаридурия (сахарозурия, лактозурия и фруктозурия). Иногда сочетается с аномалиями развития головного мозга.

Синдром Марфана. Наследственная болезнь соединительной ткани (рис. 10.49). Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, обусловлено мутациями в гене фибриллина (гликопротеин с молекулярной массой 350 кД – основной компонент внеклеточных микрофибрилл), локализо-

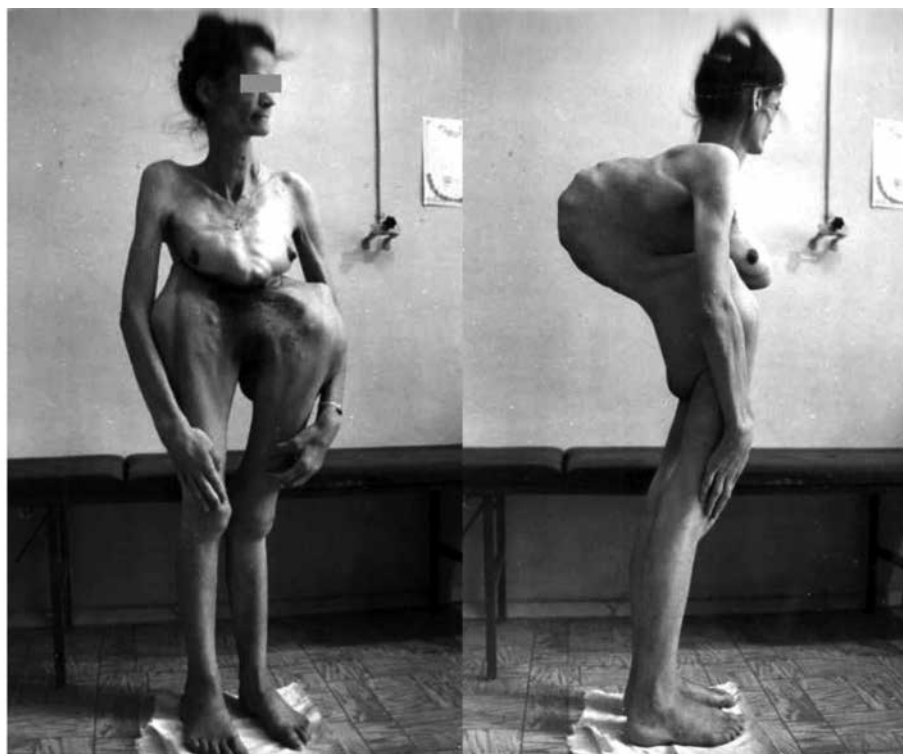


Рис. 10.49. Внешний вид пациентки с синдромом Марфана
Приведено по: <http://www.critical.ru/actual/marfan/Ris1-2.htm>

ванном на длинном плече хромосомы 15. Характеризуется вариабельностью фенотипических проявлений, включая сердечно-сосудистые, глазные, мышечно-скелетные признаки и поражение центральной нервной системы. Встречается в 1–3 случаях на 5000 человек, не имеет расовой и половой детерминированности. Относится к генным болезням с высокой пенетрантностью и различной степенью экспрессивности. В 70–85 % случаев заболевание является наследственным, в остальных – развивается вследствие спонтанных мутаций. Причиной синдрома Марфана в 95 % случаев являются мутации в гене фибриллина-1 и фибриллина-2 (локализация в хромосомах 15q21 и 3p24–p25). Фибриллин – гликопротеид, обеспечивающий основу эластическим волокнам соединительной ткани (он находится в межклеточном матриксе, хрящах, стенках сосудов, хрусталике глаз и др.). В 5 % случаев при синдроме Марфана описывают мутации в α_2 -цепи коллагена I типа. Синдром Марфана (Q87.4) в МКБ-10 рассматривается в Классе XVII «Врождённые аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения»; он внесен в каталог V. A. McKusick «Менделевское наследование у человека: каталог человеческих генов и генетических болезней» (MIM), ему присвоен номер 154700.

Современные критерии для диагностики синдрома Марфана:

со стороны скелета – наличие не менее четырёх из следующих больших признаков либо наличие двух больших критериев или одного большого и двух малых:

большие признаки: воронкообразная или килевидная грудная клетка (нуждается в хирургическом лечении), уменьшение верхнего сегмента тела (расстояние от головы до лобка) по отношению к нижнему (расстояние от лобка до пола) или соотношение размаха рук к росту более 1,05, положительный тест запястья или большого пальца, сколиоз более 20° или спондилолистез, ограничение разгибания в локтевом суставе менее 170°, протрузия вертлужной впадины любой степени (устанавливается при рентгенологическом исследовании), медиальное смещение внутренних лодыжек вследствие продольного плоскостопия;

малые признаки: мягкая экскавация грудины, гипермобильность суставов, арковидное нёбо и скученность зубов, характерное лицо;

со стороны органов зрения – наличие одного большого (эктопия хрусталика) или двух малых признаков – уплощение роговицы (устанавливается при кератометрии), увеличение аксиального размера глазного яблока (устанавливается при ультразвукографии), гипоплазия радужной оболочки или цилиарной мышцы;

со стороны сердечно-сосудистой системы – наличие одного большого признака (дилатация корня аорты с/без регургитации и с вовлечением синусов Вальсальвы, расслоение восходящей аорты) или одного малого (аортальная недостаточность, пролапс митрального клапана с/без митральной регургитации, дилатация ствола лёгочной артерии при отсутствии клапанного либо

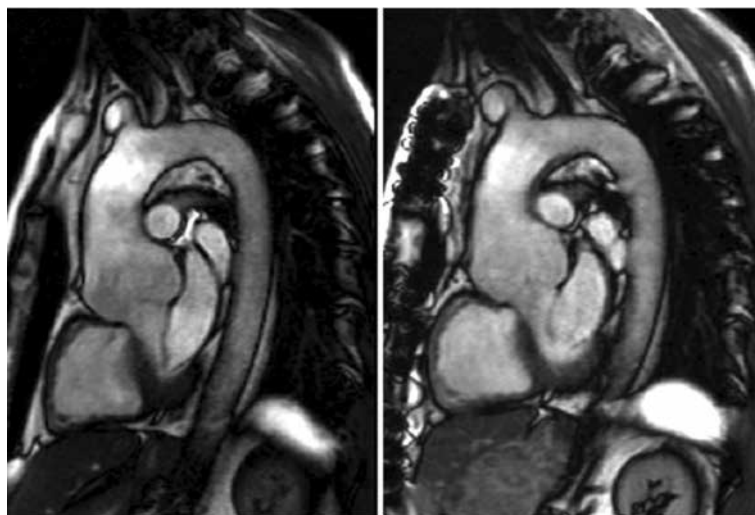


Рис. 10.50. Аневризма корня аорты при синдроме Марфана (данные МРТ)

Приведено по: <http://blogs.ctsnet.org/ttreasure/Fig1.jpg>

подклапанного или периферического лёгочного стеноза и другой явной патологии у лиц моложе 40 лет, кальцификация митрального кольца у лиц моложе 40 лет, дилатация или расслоение нисходящей грудной и брюшной аорты у лиц моложе 50 лет) (рис. 10.50);

со стороны бронхо-лёгочной системы – наличие одного малого критерия (спонтанный пневмоторакс, установленные при рентгенологическом исследовании апикальные буллы);

со стороны кожи и её дериватов – наличие одного малого критерия (атрофические стрии, не ассоциированные с изменением массы тела, беременностью, гормональными нарушениями; рецидивирующие грыжи);

со стороны твёрдой мозговой оболочки – наличие одного большого критерия: пояснично-крестцовая эктазия твёрдой мозговой оболочки (устанавливается при КТ или МРТ);

со стороны генетических факторов – наличие одного большого критерия (наличие у родителей, детей или сибсов нарушений, характерных для синдрома Марфана; установление мутаций в гене фибриллина-1, свойственных синдрому Марфана; наличие маркёрного гаплотипа в семье, подобного дефекту фибриллина-1, сцепленного с синдромом Марфана).

В соответствии с международными критериями для диагностики синдрома Марфана необходимо наличие по одному большому критерию в двух системах и одного малого в третьей.

Описан французским педиатром В. Ж. А. Марфан (1858–1942).

Синдром Маркезани (синонимы – **извращённый синдром Марфана**, **микросферофакция-брахиморфия**, **сферофакция-брахиморфия**). Наследствен-

ная болезнь, обусловленная аномальным развитием мезенхимальной ткани в гиперпластическом направлении. Наследуется как аутосомная доминанта с неполной пенетрантностью либо как рецессивный аллель с частичной экспрессией у гетерозигот. Характеризуется низким ростом, аномалиями развития хрусталика (по типу сферо- или микрофакии) и недоразвитием конечностей.

Описан немецким офтальмологом O. Marchesani (1900–1952).

Синдром Маффуччи (синонимы – **дисхондроплазия с гемангиомой, хондродистрофия и сосудистая гамартома, синдром Маффуччи–Каста, дисхондроплазия Оллье–Каста**). Врождённое заболевание, которое характеризуется сочетанием множественного хондроматоза (**болезнь Оллье**) с гемангиомами и варикозным расширением вен. Деформация костей проявляется с детства. Рост костей с течением времени приостанавливается, а пролиферация хряща продолжается, что приводит к неравномерному развитию скелета – образуются вздутия в области эпифизов. Кости поражаются в форме узлов окостенения до 6 см в диаметре, поражение чаще одностороннее. Конечность отстаёт в росте и укорачивается, утолщение концов костей может привести к ограничению движений в суставах (рис. 10.51). Возникают боль при движении, местное повышение температуры (признаки болезни Оллье). Позднее развиваются ангиомы (**тип Маффуччи**), вторично в области ангиом расширяются вены. На рентгенограмме видны выпячивания и вздутия кортикального слоя костей конечностей и таза, искривления длинных трубчатых костей, многочисленные участки



Рис. 10.51. Дисхондроплазия плечевой кости при синдроме Маффуччи

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=78695>

склероза чередуются с просветлениями в форме полосок (хондроматоз), местами в костях имеют место кистовидные просветления. Кроме конечностей гемангиомы встречаются на брюшной стенке, мошонке, слизистой оболочке полости рта, в селезёнке и брыжейке толстой кишки. Течение болезни рецидивирующее, хроническое. В период ремиссии наблюдают превращение хрящевой ткани в костную. Возможно злокачественное перерождение. Прогрессирование заболевания прекращается после полового созревания.

Описан итальянским врачом A. Maffucci (1845–1903).

Синдром Мейер-Швиккерата (синоним – **глазозубопальцевый синдром**). Наследственное заболевание

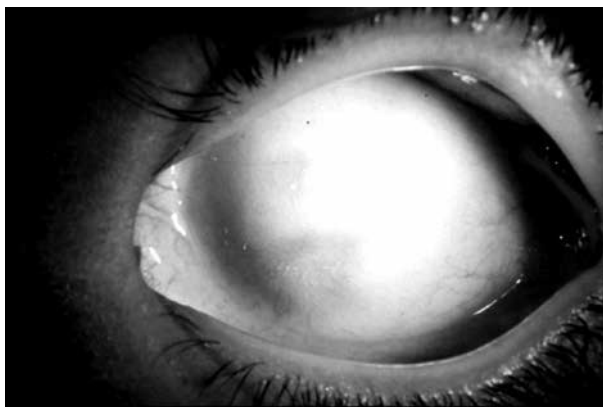


Рис. 10.52. Микрофтальмия при синдроме Мейер-Швиккерата
Приведено по: http://galery.eyenews.ru/e_abn/eabn_06.htm

(эктомезодермальная дисплазия), проявляющееся микрофтальмией (рис. 10.52), глаукомой, коричневым окрашиванием и гипоплазией зубной эмали, короткими пальцами на руках и ногах.

Описан в 1964 г. немецким офтальмологом G. Meyer-Schwickerath.

Синдром Мишера. Наследственная болезнь, характеризующаяся сочетанием *acanthosis nigricans*, сахарного диабета, слабоумия, инфантилизма, *cutis verticis gyrata*, гипертрихоза и деформации зубов.

Описан швейцарским дерматологом G. Miescher (1887–1961).

Синдром (болезнь) Негели II (синонимы – *incontinentia pigmenti Naegeli tipus*, **синдром Негели–Блоха–Ядассона**, **синдром Франческетти–Ядассона**). Разновидность *incontinentia pigmenti*, при которой на втором году жизни возникают пигментные пятна, имеющие сетчатый вид и сочетающиеся с симметричной кератодермией (рис. 10.53). Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Впервые описан швейцарским дерматологом O. Naegeli (1885–1959).

Синдром Нетертона. Наследственное заболевание кожи, встречающееся только у женщин и характеризующееся сухостью и ломкостью волос (микроскопические утолщения волос (рис. 10.54), «бамбуковые волосы», за счёт инвагинации их дистальных частей в проксимальные), ихтиозом, аллергическими реакциями, увеличением содержания в моче аргинин-янтарной кислоты. Синдром обусловлен рецессивной мутацией, принадлежность к группе сцепления которой (аутосома или X-хромосома) пока не установлена.

Описан в 1958 г. американским дерматологом E. W. Netherton.

Синдром Нэнси–Горана. Наследственное заболевание человека, характеризующееся развитием врождённой катаракты и рядом других поражений (уплощённые пальцы, умственная отсталость, зубные диастемы и вытянутое



Рис. 10.53. Изменения кожи и ногтей, отпечаток пальца при синдроме Негели II
Приведено по: http://download.ajhg.org/images/journalimages/0002-9297/PIIS0002929707630833.gr1_lrg.hi.jpg

лицо). Наследуется по сцепленному с полом рецессивному типу (фактор NHS локализован на участке p21.1–p22.3 X-хромосомы).

Синдром Раушкольба–Туми (синонимы – **синдром Коула, синдром дермально-мезодермальной дисплазии**). Врождённое заболевание, характеризующееся сочетанием пятнистой атрофии кожи шеи и туловища, линейной атрофии кожи конечностей, расстройств пигментации, дистрофии ногтей и зубов с синдактилией IV–V пальцев кисти, отсутствием I пальца и I плюсневой кости стопы (чаще левой).



Описан в 1963 г. американским дерматологом J. E. Rauschkolb и американским педиатром J. A. Toomey.

Синдром Рубинштейна–Тэйби. Наследственное заболевание, характеризующееся сочетанием карликовости и олигофрении с гипертелоризмом, асимметрией лица, клювовидным носом, аномальным прикусом,

Рис. 10.54. Изменение волоса (при микроскопии) у пациентки с синдромом Нетертона

Приведено по: http://dermatology.cdlib.org/133/case_presentations/netherton/6.jpg



Рис. 10.55. Характерный вид носа и пальцев при синдроме Рубинштейна–Тейби
Приведено по: <http://faoj.files.wordpress.com/2008/06/rststfig1b.jpg>, <http://faoj.files.wordpress.com/2008/06/rststfig2.jpg>

гиперметропией, астигматизмом, характерным укорочением и утолщением больших пальцев кистей и стоп (рис. 10.55), а нередко и с другими аномалиями развития скелета и внутренних органов. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (локус синдрома RTS расположен на участке p13.3 хромосомы 16).

Описан в 1968 г. американскими врачами J. H. Rubinstein и H. Taybi.

Синдром Сабуро (синоним – **синдром Сабуро–Приера–Тренеля**). Наследственно обусловленное сочетание аномалии развития волос (монилетрикса), фолликулярного кератоза и катаракты. Развивается в раннем детском возрасте.

Описан французскими врачами R. J. A. Sabouraud (1864–1938), M. Prieur (1885–1937) и M. Trenel (1866–1932).

Синдром Сандифера. Врождённое сочетание скользящей грыжи пищеводного отверстия диафрагмы, рефлюкс-эзофагита и неправильного положения головы (чаще всего кривошеи).

Описан в 1964 г. английским врачом P. Sandifer.

Синдром Сервелла. Врождённое сочетание остеопороза, укорочения костей голени и наличия на нижних конечностях узлов варикозно расширенных вен, содержащих известковые конкременты.

Описан врачом M. Servelle.

Синдром Сильвера–Расселла. Комплексное наследственное заболевание человека, характери-



Рис. 10.56. Внешний вид ребёнка с синдромом Сильвера–Расселла

Приведено по: <http://atlasgeneticsoncology.org/Kprones/Images/SilverRussellFig2.jpg>

зующееся задержкой роста и психомоторного развития, асимметрией тела, треугольным лицом, укороченными пальцами рук, синдактилией, наличием «кофейных» пятен на коже, отёками ладоней, ступней и другими признаками (рис. 10.56). Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и обусловлено, вероятно, мутацией гена инсулиноподобного фактора роста – IGF1 (локус синдрома расположен на участке q26.3 хромосомы 15). Иногда синдромы Сильвера и Расселла различают (при синдроме Расселла не отмечается асимметрии тела).

Описан в 1953 г. врачами Н. К. Silver, W. Kiyasu, J. George и W. C. Deamer, в 1954 г. врачом А. Russell.

Синдром Сименса (синонимы – **эктодермальная врождённая ангиродермическая дисплазия, идиопатический многоформный кератоз, синдром Криста–Сименса**). Врождённое сочетание отсутствия потовых желёз, частичного или полного отсутствия зубов, гипотрихоза, деформации костей носа, хейлита и синеватой пигментации кожи.

Описан немецким дерматологом Н. W. Siemens (1891–1969).

Синдром Симпсона–Голаби–Бемеля (синонимы – **Bulldog syndrome, Sara–Agers syndrome**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся гигантизмом (укрупнением многих внутренних органов), дисплазией почек, пороками сердца, черепно-лицевыми аномалиями, полидактилией и др., изредка – умственной отсталостью (рис. 10.57), а также связанное с высоким риском развития опухолей эмбриональных тканей. Часто ошибочно



Рис. 10.57. Синдром Симпсона–Голаби–Бемеля: а, б – внешний вид пациента; в, г – характерный вид рта и зубов

Приведено по: http://research.peds.wustl.edu/Portals/Saunders_S/project3.jpg

диагностируется как синдром Беквитта–Видеманна. Синдром сцеплен с полом (его локус SGBS находится на участке q26 X-хромосомы).

Описан в 1975 г. английским врачом J. L. Simpson, в 1984 г. венгерским врачом A. Behmel, в 1985 г. американским врачом M. Golabi.

Синдром Стиклера (синонимы – **наследственная артроофтальмопатия, progressive arthroophthalmopathy, David–Stickler syndrome, Stickler–Wagner syndrome**). Наследственное заболевание, передается по аутосомно-доминантному типу (локус АОМ расположен на участке q14 хромосомы 12). Характеризуется врождённой миопией, дегенеративными изменениями сосудистой оболочки глаза и отслойкой сетчатки, катарактой, мышечной гипоплазией, разболтанностью суставов, веретенообразными утолщениями проксимальных межфаланговых суставов, переразгибанием локтевых и коленных суставов, дегенеративными артритами, сужением межпозвоночных дисков и неравномерностью тел позвонков, микрогнатией, высоким нёбом, расщеплением языка и нёба, дугообразным нёбом и потерей слуха.

Описан в 1965 г. врачом G. B. Stickler.

Синдром Тамуры–Такахаша (синонимы – **nigraemia, black blood disease**). Наследственное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. Проявляется тёмной окраской слизистых оболочек, обусловленной аномальной структурой гема, входящего в состав гемоглобина крови.

Описан японскими врачами A. Tamura и M. Takahashi.

Синдром Тоблера. Врождённое сочетание плоской гемангиомы на лице с частичной односторонней гипертрофией верхней челюсти.

Описан швейцарским педиатром L. Tobler (1877–1915).

Синдром Тони. Карликовый рост при врождённой односторонней гипоплазии почки.

Описан в 1934 г. итальянским педиатром G. de Toni.

Синдром Торре. Врождённое заболевание, наследуемое по аутосомно-доминантному типу. Представляет собой редко встречающийся симптомокомплекс, включающий полипоз и рак толстой кишки, сочетающихся со множественными опухолями сальных желёз кожи и различной локализации злокачественными опухолями внутренних органов.

Описан французским врачом D. Torre.

Синдром Тричера Коллинза. Наследственное заболевание человека (рис. 10.58), характеризующееся гипоплазией лицевых костей (в частности, верхней челюсти), уплощёнными скуловыми костями, отсутствием скуловой дуги (или её гипоплазией), глухотой и другими симптомами. Если же помимо этих признаков у пациента отмечаются дефекты нижней челюсти, речь идёт о **синдроме Франческетти**. Встречается с частотой 1 случай на 10 000 новорождённых. Болезнь передается по аутосомно-доминантному типу и обусловлена мутацией в гене *TCOF1* хромосомы 5q32–q33.1 (локус TCS расположен на участке q31.3–q33.3 хромосомы 5).



Рис. 10.58. Внешний вид пациентки с синдромом Тричера Коллинза
Приведено по: http://www.vse-srazu.com/2007/08/14/devochka_bez_lica_zhivet_poln

Описан в 1900 г. английским хирургом и офтальмологом E. Treacher Collins (1862–1932).

Синдром Тюрко. Врождённое заболевание, являющееся разновидностью синдрома Гарднера. При этом полипоз толстой кишки (рис. 10.59) сочетается с опухолями центральной нервной системы и пигментными пятнами на коже у детей. Полипы носят аденоматозный характер, частота их малигнизации 36–100 %. Нередко опухоли головного мозга приводят к гибели пациентов ещё до развития клинических проявлений полипоза кишечника.

Описан в 1959 г. канадским врачом J. Turcot.

Синдром Тюрпена. Комбинированный порок развития – врождённые бронхоэктазы, мегапищевод, трахеопищеводный свищ, избыточные позвонки, расщепление позвонков и пороки развития рёбер.

Описан в 1936 г. французским педиатром и генетиком R. A. Turpin.

Синдром Уайета. Наследственное заболевание человека, характеризующееся формированием внутриядерных включений в эпителиальных клетках. В зависимости от локализации поражения выделяют генерализованный, респираторный, гастроинтестинальный, церебральный и слюварный типы. Наиболее характерными признаками заболевания являются гепатомегалия, спленомегалия, асцит, желтуха, очаговая пневмония (нередко – межочечная пневмония), эритробласте-

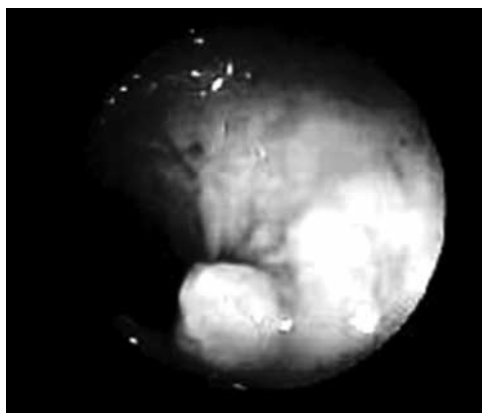


Рис. 10.59. Полипы сигмовидной кишки при синдроме Тюрко (данные сигмоскопии)
Приведено по: http://www.health-ua.com/pics/tabl/156_6.jpg

мия со множественными очагами экстрамедуллярного кроветворения и геморрагический диатез. Для церебрального типа поражения характерны судороги.

Описан американским хирургом J. A. Wyeth (1845–1922).

Синдром Унны–Тоста (синонимы – **наследственная кератодермия, кератоз Унны–Тоста**). Наследственный дерматоз, характеризующийся возникновением массивных роговых наслоений на ладонях и подошвах, сочетающихся с локальным гипергидрозом, гиперонихией, иногда со множественными липомами, дистрофией роговицы и олигофренией. Наследуется по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типу.

Описан немецким дерматологом P. G. Unna (1850–1929).

Синдром Февра–Лангепина (синонимы – **синдром Шампю–Грега–Клейна, синдром Копитса–Матольски**). Врождённые пороки развития – фистула нижней губы, губонёбная щель, синдактилия, крыловидные складки кожи подколенной ямки и области промежности, крипторхизм, расщепление мошонки, аплазия больших половых губ и множественные кожные невусы.

Синдром Фейрбанка. Семейно-наследственная болезнь, характеризующаяся нарушением энхондрального окостенения (особенно бедренной и большеберцовой кости, проксимального эпифиза плечевой и дистального эпифиза лучевой кости). У пациентов отмечаются малый рост, тугоподвижность суставов, боли в конечностях (преимущественно в нижних) и их деформация. Рентгенологически поздно появляются ядра окостенения, сливающиеся между собой в разное время и различающиеся по форме и плотности; эпифизы с метафизами сливаются неправильно и с опозданием. Эпифизы уменьшены в размерах (в основном в поперечнике), их основание заметно короче площадки эпифизарного хряща (особенно в области тазобедренных и коленных суставов). Отмечаются неправильная клиновидная форма дистального эпифиза большеберцовой кости и деформация блока таранной кости с порочной установкой стопы. Форма таза нормальная. Наблюдаются аномалии надколенника: дольчатый надколенник, задержка появления его ядра окостенения, отсутствие надколенника и др. Изменения в эпифизах верхних конечностей выражены меньше, чем в эпифизах нижних конечностей, из-за меньшей статико-динамической нагрузки на них.

Описан английским врачом Th. Fairbank.

Синдром Фрейзера. Наследственное заболевание, проявляющееся комплексом аномалий – недоразвитием или отсутствием слёзных протоков, недо-



Рис. 10.60. Внешний вид ребёнка с синдромом Фрейзера

Приведено по: http://www.jpgmonline.com/articles/1992/38/4/images/jpgm_1992_38_4_209_663_1.jpg

развитием брыжейки тонкой кишки, заячьей губой, высоким нёбом, аномалиями наружного и среднего уха, сужениями гортани, гипоплазией почек и др. (рис. 10.60).

Описан в 1962 г. канадским генетиком С. R. Fraser.

Синдром Халлерманна–Штрайффа–Франсуа (синоним – **дизморфия мандибулоокулофациальная**). Аномалия развития: сочетание микрофтальма, катаракты, атрофии кожи, нарушений роста скелета (особенно черепа), зубов и волос.

Описан в 1951 г. немецким офтальмологом W. Hallermann, швейцарским офтальмологом E. B. Streiff и бельгийским офтальмологом J. Francois.

Синдром Хангарта II. Сочетание врождённого диссеминированного ладонно-подошвенного кератоза с кератитом и липоматозом.

Описан швейцарским врачом-генетиком E. Hanhart (1891–1973).

Синдром (болезнь) Шегрена I (синонимы – **синдром Гужеро–Шегрена, «сухой синдром»**). Комплексное наследственное заболевание из группы ангиодратических синдромов, характеризующееся поражением слюнных, слёзных и потовых желёз наряду с аутоиммунными явлениями. Механизм наследования не установлен.

Описан в 1926 г. шведским невропатологом и психиатром K. G. T. Sjogren.

Синдром Шегрена II. Сочетание двусторонней врождённой катаракты с олигофренией, задержкой физического развития и мозжечковой атаксией.

Описан в 1926 г. шведским невропатологом и психиатром K. G. T. Sjogren.

Синдром Шегрена–Ларссона. Наследственная болезнь, характеризующаяся олигофренией лёгкой и средней степени в сочетании со спастической походкой, врождённым ихтиозом (рис. 10.61), дегенерацией сетчатки, карликовым или гигантским ростом, гипоплазией половых органов и анемией. Наследуется по рецессивному типу.

Описан в 1924 г. шведским невропатологом и психиатром K. G. T. Sjogren.



Рис. 10.61. Врождённый ихтиоз при синдроме Шегрена–Ларссона
Приведено по: http://dic.academic.ru/pictures/enc_medicine/0235443716.jpg

Синдром Шефера (синонимы – **врождённая эктодермальная полидисплазия Турена–Гиссельбрехта, врождённый гиперэктодермоз Турена–Сулиньяка**). Наследственная болезнь, характеризующаяся кератодермией, гипергидрозом, рассеянным фолликулярным кератозом с участками точечной аллопеции.

Описан немецким дерматологом E. Schafer.

Синдром Шихена II (синоним – **мозжечковая атаксия с гипогонадизмом**). Наследственная болезнь, характеризующаяся мозжечковой атаксией и недоразвитием половых желёз. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан в 1938 г. английским патологоанатомом H. L. Sheehan.

Синдром Элерса–Данлоса (синонимы – **синдром Элерса–Данло, синдром Мекрина–Элерса–Данлоса, эластическая фибродисплазия, врождённая слабость суставов, «каучуковый человек», несовершенный десмогенез, несовершенный десмогенез Русакова, синдром Черногубова–Элерса–Данлоса**). Наследуемое по доминантному типу заболевание соединительной ткани (врождённая мезенхимальная дисплазия) с до конца не выясненными этиологией и патогенезом. Сопровождается атрофией и дегенерацией коллагена. Генетически высокогетерогенная патология. К 1992 г. известно, по крайней мере, 11 различных форм синдрома, связанных с дефектами коллагена разных типов (например, типы VIIA1 и VIIA2 – мутации генов *CollA1*, локус 17q21.31–q22.15, и *CollA2*, локус 7q21.3–q22.1). Тип V синдрома наследуется по сцепленному с полом рецессивному типу, а остальные формы – по аутосомно-рецессивному. Синдром Элерса–Данлоса обусловлен мутациями в коллагеновых генах – в гене коллагена III типа альфа I (*Col3A1*), в генах коллагена V типа альфа I (*Col5A1*) и альфа II (*Col5A2*), в генах коллагена I типа альфа



Рис. 10.62. Внешний вид пациента с синдромом Элерса–Данлоса при оттягивании кожи
Приведено по: <http://www.diggreader.ru/2007/08/09/samyie-samyie/>

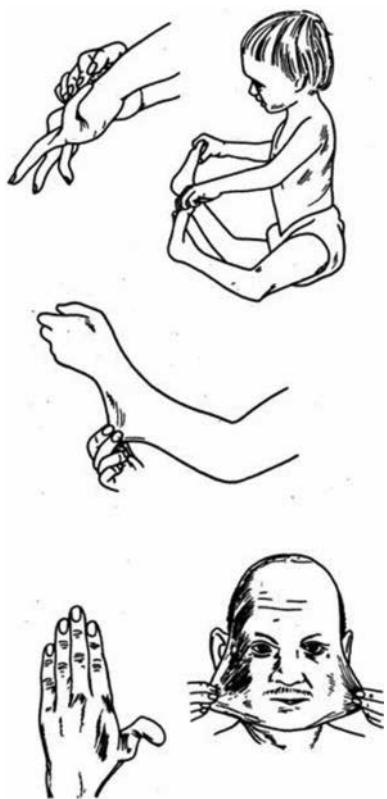


Рис. 10.63. Схематическое изображение клинических проявлений синдрома Элерса-Данлоса

Приведено: по D. J. Prockop (1998)

II (*CollAII*) и альфа I (*CollAI*). Заболевание относят к конституциональной мезодермальной дистрофии.

Известно 7 типов данного синдрома. Наиболее распространённым клиническим симптомом является чрезмерная подвижность суставов и кожи (практически сразу после рождения кожа пластична, избыточно растяжима, в особенности на конечностях, собирается в широкие складки). Амплитуда движений в суставах существенно увеличена (рис. 10.62, 10.63). У пациентов вид «резинowego человека», частые вывихи в суставах (особенно нижних конечностей), имеется мышечная гипотония, кожа легко трескается, часто травмируется. Сосудистая стенка легко травмируется, в связи с чем отмечают повышенную кровоточивость и сливные кровоизлияния на коже. Нередко под кожей

на месте незначительной травмы возникают псевдотуморозные твёрдые округлые образования, представляющие собой узлы кальцификатов, кожа над ними имеет фиолетовый оттенок. Генерализованность клинических проявлений при данной патологии обусловлена тем, что элементы поражённой соединительной ткани присутствуют практически во всех тканях и системах организма.

Основным клиническим признаком является повышенная растяжимость кожи – взятая в складку кожа легко оттягивается, но быстро возвращается в исходное положение. Кожа тонкая, нежная, бархатистая на ощупь, слабо фиксирована с подлежащими тканями. На ладонях и подошвах кожа морщинистая. Повышение растяжимости кожи может отмечаться с момента рождения ребёнка или проявиться в дошкольном возрасте, с возрастом эластичность кожи снижается. Для этой патологии характерна также сверхрастяжимость слизистых оболочек (пациент легко достаёт нос кончиком языка). При минимальном травмировании возможны разрывы тканей, которые медленно заживают, оставляя после себя атрофичные рубцы с лоснящейся морщинистой поверхностью – так называемые папиросные рубцы. Возможно также образование келоидных рубцов, в частности послеоперационных; на локтях, коленях, пятках могут образовываться псевдоопухоли (организующиеся гематомы).

Характерный симптом – гипермобильность суставов, варьирующаяся при разных типах синдрома от генерализованной разболтанности суставов всех групп до переразгибания каких-либо отдельных суставов (например, межфаланговых). Поражение суставов обычно обнаруживается, когда ребёнок начинает ходить. Сверхподвижность суставов может приводить к повторным подвывихам и вывихам. Частыми признаками болезни являются врождённый вывих бедра и переразгибание коленного сустава (*genu recurvatum*). С возрастом гиперподвижность суставов становится менее заметной.

Патология сердечно-сосудистой системы характеризуется разнообразными врождёнными пороками сердца, пролапсом митрального клапана, аневризмами сосудов (в том числе головного мозга), разрывом сосудов крупного, среднего и мелкого калибра, варикозным расширением вен. У пациента легко возникают экхимозы, кровоподтеки, гематомы различной локализации, возможны кровотечения из дёсен, желудочно-кишечные и маточные кровотечения, при этом показатели свёртываемости крови, как правило, не изменены. Могут наблюдаться периорбитальная полнота тканей за счёт гиперэластичности кожи век, эпикантус, голубые склеры, миопия, разрывы глазного яблока, роговицы в результате минимальной травмы и спонтанная отслойка сетчатки.

Мышечно-скелетные изменения при данном синдроме включают деформации грудной клетки (воронкообразную, килевидную), кифоз, сколиоз, косолапость. Зубы могут быть неправильно сформированы, аномально расположены, уменьшены в размерах или частично отсутствовать.

Умственное развитие пациентов в большинстве случаев соответствует возрасту.

Кроме того, у пациентов могут наблюдаться низкий рост, грыжи, спонтанный пневмоторакс, птоз или дивертикулёз внутренних органов и перфорации кишечника. Возможны недоношенность плода вследствие хрупкости плодных оболочек, послеродовое кровотечение, расхождение лобкового симфиза и др.

Диагноз устанавливают на основании анамнестических сведений (задержка моторного развития, плохая заживляемость ран, склонность к кровотечениям и экхимозам, вывихи и подвывихи), характерной клинической картины (гиперэластичность и хрупкость кожи, гиперподвижность суставов в сочетании с патологией сердца, глаз и др.).

Прогноз для жизни зависит от типа синдрома. Летальный исход обусловлен, как правило, патологией внутренних органов и наблюдается в основном при IV типе заболевания вследствие разрывов крупных сосудов и аневризм сосудистой стенки, перфораций кишечника, спонтанного пневмоторакса. При II—III типе болезни прогноз благоприятный, влияния патологии на продолжительность жизни не установлено.

Описан в 1889 г. датским дерматологом E. Ehlers (1863–1937) и французским врачом H. A. Danlos (1844–1912).



Рис. 10.64. Полидактилия при синдроме Эллиса–Ван-Кревельда

Приведено по: <http://www.radswiki.net/main/images/thumb/1/14/Ellis-van-Creveld-002.jpg/400px-Ellis-van-Creveld-002.jpg>



Рис. 10.65. Зубы пациента с синдромом Эллиса–Ван-Кревельда

Приведено по: <http://www.apdenta.ru/works/7.htm>

Синдром Эйнджелмена. Наследственное заболевание из группы синдромов генных последовательностей, обусловленное комплексом врождённых нейropsychических расстройств (умственная отсталость, атаксия и др., а также значительное увеличение нижней челюсти). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Обусловлено микроделециями в области 15q11–q13, т. е. там же, где расположены делеции, имеющие место при синдроме Прадера–Вилли, однако в отличие от него данная патология передаётся строго по материнской линии.

Описан в 1965 г. английским педиатром Н. Angelman.

Синдром Эллиса-Ван-Кревельда (синонимы – **хондроктодермальная дисплазия, синдром дряблой кожи, эктодермальная хондродисплазия**). Врождённое заболевание, характеризующееся диспропорцией туловища, короткой грудной клеткой, укорочением конечностей за счёт предплечья и голени, полидактилией (рис. 10.64) и синдактилией, гипоплазией ногтей, множественными экзостозами, аномалией развития зубов вплоть до их отсутствия (рис. 10.65), врождёнными пороками сердца, снижением интеллекта и инфантилизмом.

Описан английским педиатром R. W. B. Ellis (1902–1966) и голланд-

ским педиатром S. van Creveld (1894–1959).

Триада Гетчинсона. Внешние признаки врождённого сифилиса – кератит, глухота и изменения зубов (зубы Гетчинсона).

Триада Грегга. Врождённое сочетание трёх признаков – катаракты, глухоты и пороков сердца, наблюдающееся у детей, матери которых болели краснухой в период беременности. Обусловлено тератогенным действием вируса – возбудителя болезни.

Описана английским офтальмологом N. Gregg (1892–1966).

10.3. Хромосомные аномалии

Классификация эпонимических симптомов и синдромов в соответствии с МКБ-10:

Q90 – синдром Дауна;

Q91 – синдром Эдвардса и синдром Патау;

Q92 – другие трисомии и частичные трисомии аутосом, не классифицированные в других рубриках;

Q93 – моносомии и утраты части аутосом, не классифицированные в других рубриках;

Q95 – сбалансированные перестройки и структурные маркёры, не классифицированные в других рубриках;

Q96 – синдром Тернера;

Q97 – другие аномалии половых хромосом, женский фенотип, не классифицированные в других рубриках;

Q98 – другие аномалии половых хромосом, мужской фенотип, не классифицированные в других рубриках;

Q99 – другие аномалии хромосом, не классифицированные в других рубриках.

Отдельные эпонимические симптомы и синдромы.

Анемия Кули (синонимы – **талассемия**, **Cooley's anemia**). Наследственное заболевание, форма гемолитической анемии, обусловленная мутациями гена продукции бета-гемоглобина (например, приводящими к образованию гемоглобина Лепора или гемоглобина Кения, мутациями в области промотора и т. п.). При талассемии увеличено содержание фетального гемоглобина, мутации могут ослаблять синтез гемоглобина («+»-талассемия) или полностью его блокировать (0-талассемия). Более широкое распространение заболевание получило в тропиках, что связано с наличием у пациентов такого преимущества, как устойчивость к малярии.

Описана американским педиатром Th. B. Cooley (1871–1945).

Гомологичная робертсоновская транслокация. Транслокация, при которой происходит центрическое слияние двух гомологичных акроцентрических хромосом, т. е. транслокация в пределах одной пары гомологов. В генетике человека наибольший риск в связи с робертсоновской транслокацией t(21;21) имеется у пациентов-мужчин – вероятность рождения от них детей с синдромом Дауна равна 100 %.

Описана американским врачом W. E. Robertson (1869–1956).

Синдром Вольфа–Хиршхорна (синоним – **синдром 4p–**). Наследственное заболевание, относящееся к группе синдромов генных последовательностей (contiguous gene syndromes). Обусловлено микроделециями на коротком плече хромосомы 4 (4p15.1-pter, 4p16.1-pter и др.). Популяционная частота заболевания – 1:100 000. Дети с синдромом Вольфа–Хиршхорна обычно рождаются у молодых родителей, доношенные, но со значительно сниженным весом

(около 2000 г). Для таких детей характерны задержка физического и психомоторного развития, умеренно выраженная микроцефалия, клювовидный нос, выступающее надпереносье, деформированные и низко расположенные ушные раковины, вертикальные складки кожи впереди ушных раковин («шлем греческого воина»), гипотония мышц, значительное снижение реакции на внешние раздражения и судорожные припадки. Отмечаются также расщелины верхней губы и нёба, деформации стоп, аномалии глазных яблок, эпикант и маленький рот с опущенными уголками. Из внутренних органов чаще поражаются сердце (пороки развития) и примерно в половине случаев – почки (гипоплазия и кисты) (рис. 10.66). Большинство детей с синдромом 4p– умирают на первом году жизни. Максимально установленный срок жизни пациентов с этим синдромом – 25 лет.

Впервые описан в 1961 г. американскими врачами Н. L. Cooper и К. Hirschhorn, а также в 1965 г. немецким врачом G. U. Wolf.

Синдром Горлина (синоним – **синдром Горлина–Гольца**). Наследственное заболевание человека, проявляющееся развитием множественных карцином базальных клеток, фибромы яичников и медуллобластом (злокачественных опухолей недифференцированных клеток головного мозга), а также нарушениями со стороны скелета. Наследуется по аутосомно-доминантному типу. Предполагается, что заболевание обусловлено мутацией в опухоль-супрессорном гене, локализованном на участке q31 хромосомы 9.

Описан американскими врачами R. J. Gorlin и R. W. Goltz.

Синдром (болезнь) Дауна. Синдром трисомии 21 – самая частая форма хромосомной патологии у человека (1:750). Цитогенетически синдром Дауна представлен простой трисомией (94 % случаев), транслокационной формой



Рис. 10.66. Внешний вид новорождённого с синдромом Вольфа–Хиршхорна

Приведено по: <http://en.wikipedia.org/wiki/File:Wolf-hirschhorn.jpg>

(4 %) или мозаицизмом (2 % случаев) (рис. 10.67). У мальчиков и девочек патология встречается одинаково часто. Достоверно установлено, что дети с синдромом Дауна чаще рождаются у пожилых родителей. Если возраст матери 35–46 лет, вероятность рождения больного ребёнка возрастает до 4,1 %. Возможность возникновения повторного случая заболевания в семье с трисомией хромосомы 21 составляет 1–2 % (с возрастом матери риск увеличивается). Три четверти всех случаев транслокации при болезни Дауна обусловлены мутацией *de novo*, 25 % случаев транслокации носят семейный характер, при этом возвратный риск гораздо выше (до 15 %) и во многом зависит от того, кто из родителей несёт симметричную транслокацию и какая из хромосом вовлечена.

Масса тела новорождённых с синдромом Дауна в среднем составляет 3167 г. Для пациентов характерны округлой формы голова с уплощённым затылком, узкий лоб, широкое и плоское лицо, типичны эпикант, западающая спинка носа, косой (монголоидный) разрез глазных щелей, **пятна Брушфильда** (светлые пятна на радужке), толстые губы, выступающий изо рта утолщённый язык с глубокими бороздами, маленькие (округлой формы, низко расположенные) ушные раковины со свисающим завитком, недоразвитая верхняя челюсть, высокое нёбо, неправильный рост зубов, короткая шея, низкий рост, укорочение

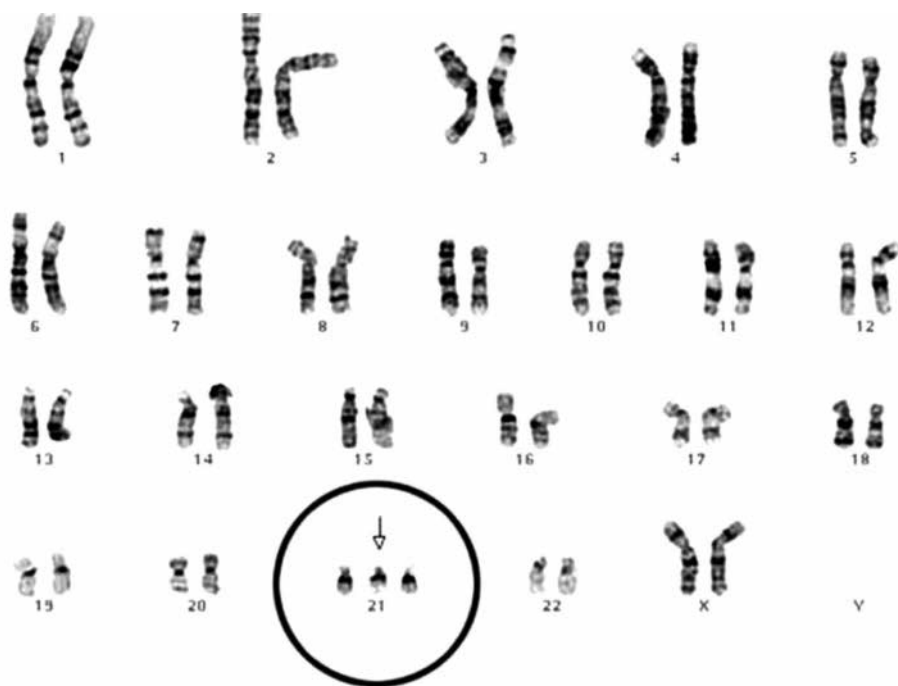


Рис. 10.67. Кариотип при болезни Дауна

Приведено по: <http://www.miscarriage.com.au/images/pages/t21karyo.jpg>

костей пальцев рук и ног и др. Характерны также уменьшение угла наклона вертлужных впадин, расширение и развёрнутость крыльев подвздошных костей, удлинение седалищной кости, вальгусная деформация бёдер и др. Из пороков внутренних органов наиболее типичны пороки сердца (дефекты межжелудочковой или межпредсердной перегородок, фиброэластоз и др.) и органов пищеварения (атрезия двенадцатиперстной кишки, болезнь Гиршпрунга и др.) (рис. 10.68). Среди пациентов с синдромом Дауна с более высокой частотой, чем в популяции, встречаются случаи лейкемии и гипотиреоза. У маленьких детей резко выражена мышечная гипотония, а у детей старшего возраста часто обнаруживается катаракта. С самого раннего возраста отмечается отставание в умственном развитии. Среднее значение индекса IQ составляет 50, но чаще встречается умеренная задержка умственного развития. Средняя

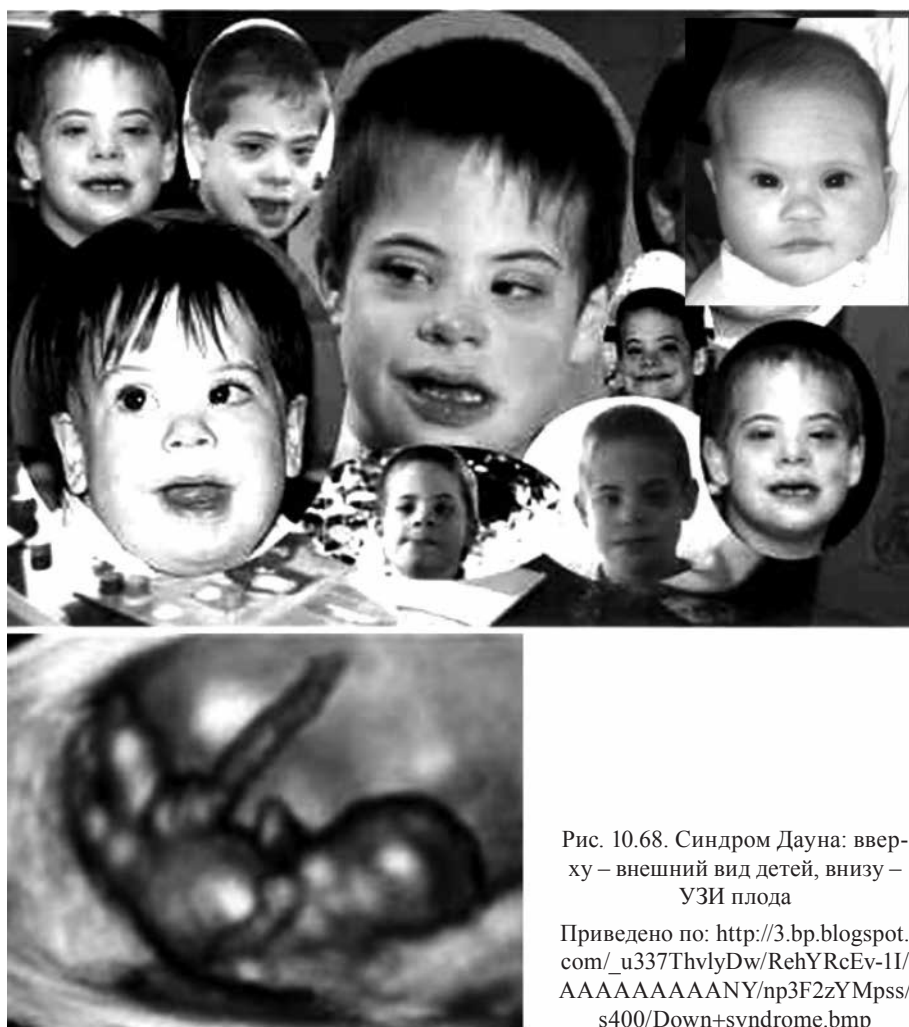


Рис. 10.68. Синдром Дауна: верху – внешний вид детей, внизу – УЗИ плода

Приведено по: http://3.bp.blogspot.com/_u337ThvlyDw/RehYRcEv-1I/AAAAAAAAANY/np3F2zYMpss/s400/Down+syndrome.bmp

продолжительность жизни при синдроме Дауна значительно ниже (36 лет), чем в популяции.

Описан английским врачом J. Down (1828–1896).

Синдром Кирнса–Сейра. Наследственное заболевание человека, характеризующееся сочетанием патологии глаз и сердца. На клеточном уровне проявляется нарушением процессов окислительного фосфорилирования. Возникает в результате делеций участков митохондриального генома размером в несколько тысяч пар нуклеотидов, захватывающих ряд активных генов и ограниченных характерным 13-членным нуклеотидным повтором.

Описан американским офтальмологом Th. P. Kearns и американским патологом G. P. Sayre.

Синдром Кляйнфельтера (синоним – **синдром Кляйнфельтера–Рейфенштейна–Олбрайта**). Врождённая аномалия, встречающаяся у мальчиков с частотой 1:200–400 и обусловленная нерасхождением X-хромосом. Впервые описан в 1942 г. как первичный мужской гипогонадизм. В 1956 г. в кариотипе этих пациентов выявлена лишняя X-хромосома. Таким образом, их кариотип 47, XXУ. В буккальном эпителии обнаруживается половой хроматин. Заболевание диагностируется в период полового созревания, когда отмечаются признаки евнухоидизма. У пациентов недоразвиты яички при удовлетворительном развитии полового члена, нет растительности на лице, выражена гинекомастия, имеется отложение жира на бёдрах, как у женщин, отмечаются рост волос на лобке по женскому типу, высокий голос. Пациенты высокого роста (длинные ноги при относительно коротком туловище), руки у них длинные, кисти достают колени (рис. 10.69). При гистологическом исследовании тестикулярной ткани выявляется гиалинизация семенных канальцев, гибель клеток Сертоли и гиперплазия клеток Лейдига. Повышено выделение фолликулиностимулирующего гормона гипофиза. У больных детей обычно отмечается умственная отсталость разной степени выраженности, но встречаются лица и с нормальным интеллектом. Как правило, такие пациенты бесплодны. Кроме синдрома Кляйнфельтера с двумя X-хромосомами описаны его варианты с тремя и четырьмя X-хромосомами: 48, XXXУ;

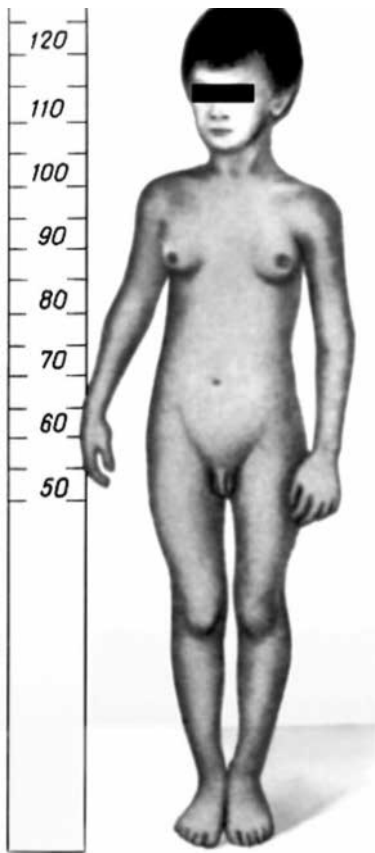


Рис. 10.69. Синдром Кляйнфельтера
Приведено по: Н. Б. Ситковский
с соавт. (1981)

49, XXXXY. Чем больше X-хромосом в кариотипе пациентов, тем более выражены фенотипические признаки заболевания и степень дебильности. Этиология болезни Клайнфельтера неясна. Такие дети чаще рождаются у пожилых матерей, хотя кариотип их нормален. Нерасхождение X-хромосом, по-видимому, происходит на ранних стадиях дробления зиготы.

Описан в 1942 г. американским эндокринологом Н. F. Klinefelter.

Синдром Лангера–Гиедиона. Наследственное заболевание человека из группы синдромов генных последовательностей (contiguous gene syndrome), характеризующееся задержкой умственного развития, микроцефалией, сужением грудной клетки, деформацией кистей рук (рис. 10.70), складчатостью кожи, предрасположенностью к повторным дыхательным инфекциям. Характерный признак – развитие экзостозов. Передается по аутосомно-доминантному типу (локус LGCR расположен на длинном плече хромосомы 8 на участке q24.11–q24.13).

Впервые описан немецким анатомом С. R. Langer (1819–1887).

Синдром Ли–Фраумени. Наследственное заболевание человека, характеризующееся развитием опухолей различного типа в детском и взрослом возрасте, в частности рака молочной железы, сарком и др. Наследуется по аутосомно-доминантному типу, фактор синдрома локализован на участке p13.1 хромосомы 17 и представляет собой мутацию в опухоль-супрессорном гене *TP53*.

Впервые описан в 1956 г. английским врачом D. Leigh.

Синдром Мартина–Белла (синоним – **fragile X syndrome**). Один из наиболее распространённых семейных синдромов, характеризующийся умственной отсталостью различной степени и проявляющийся, как правило, только у лиц мужского пола. Синдром ассоциирован с наличием ломкого сайта (fragile site) на участке q27.3 X-хромосомы. Предполагается, что мутация в этом сайте представляет собой амплификацию тандемно организован-



Рис. 10.70. Внешний вид и изменения кистей пациента при синдроме Лангера–Гиедиона
Приведено по: http://dermatology.cdlib.org/DOJvol7num2/case_reports/trichorhinopharyngeal/fig2.jpg, http://dermatology.cdlib.org/DOJvol7num2/case_reports/trichorhinopharyngeal/fig4.jpg

ного мотива (ЦГГ) (в норме – не более 45 копий), входящего в состав кодирующей последовательности гена *FMR-1* (его экспрессия, как правило, нарушается). Синдром может (по крайней мере, частично) корректироваться фолиевой кислотой. У этих пациентов низкий коэффициент интеллекта (20–70), яички больших размеров (по данным орхидометра Прадера, у мальчиков пубертатного возраста объём их более 3–4 мл). Характерны большой лоб, большая и тяжёлая нижняя челюсть, асимметрия лица и удлинённые уши, пациенты крайне вспыльчивы. При данном синдроме отмечается констрикция в положении 27 на длинном плече X-хромосомы. У 2/3 носителей этой хромосомы средний коэффициент интеллекта обычный, а у 1/3 из них умственное развитие заторможено. Диагностика основана на пренатальном цитогенетическом анализе крови плода.

Описан в 1943 г. врачами J. P. Martin и J. Bell.

Синдром Нуннана (синоним – **синдром Улльриха–Нуннана, синдром Тернера у мужчин**). Заболевание врождённого характера, имеющее схожие фенотипические проявления с синдромом Шерешевского–Тернера, однако этиологически с ним не связанное. В отличие от последнего болезни подвержены как мальчики, так и девочки, а в клинической картине доминирует задержка умственного развития, характерен Тернер-фенотип при нормальном мужском или женском кариотипе. У большинства пациентов половое развитие нормальное и сохранена фертильность. Характерны также низкорослость, укорочение шеи, бочкообразная грудная клетка, деформация или низкое расположение ушных раковин, наличие пороков сердца или крупных сосудов (гипертрофическая миокардиопатия и дефекты перегородок). Недостаточно выражены вторичные половые признаки (скудное оволосение на лице и лобке, слабое развитие мускулатуры), яички маленькие, сперматогенез отсутствует или наблюдается олигозооспермия различной степени. У пациентов типичное лицо – птоз век, глаза скошены вниз, морщинистая кожа в области шеи. Нарушения диагностируются почти в каждой системе организма (рис. 10.71). Синдром может носить семейный характер. В большинстве случаев заболевание не влияет на продолжительность жизни пациентов.

Синдром Орбели (синоним – **синдром 13q–**). Врождённый синдром, обусловленный делецией длинного плеча 13-й хромосомы (сегмент 13q22–q31). Популяционная частота синдрома не установлена. Дети рождаются с низким



Рис. 10.71. Внешний вид ребёнка с синдромом Нуннана

Приведено по: Н. Б. Ситковский с соав. (1981)

весом (2200 г). Клинически синдром проявляется аномалиями развития всех систем организма. Характерны микроцефалия, отсутствие носовой вырезки (лоб переходит непосредственно в нос), эпикант, антимонголоидный разрез глаз, широкая спинка носа, высокое нёбо и низко расположенные деформированные ушные раковины. Отмечаются поражения глаз (микрофтальмия, иногда анофтальмия, косоглазие, катаракта, ретинобластома), нарушения опорно-двигательного аппарата (короткая шея, гипо- или аплазия первого пальца кисти и пяточной кости, синдактилии кистей и стоп), атрезии прямой кишки и заднепроходного отверстия. Часты пороки развития сердца, почек, головного мозга. Для всех детей характерна глубокая олигофрения, возможны потеря сознания и судороги. Большинство пациентов с синдромом 13q- погибают на первом году жизни.

Синдром Паллистера–Киллиана. Наследственное заболевание человека, характеризующееся умственной отсталостью, врождённым пониженным артериальным давлением, аномалиями развития черепа и другими нарушениями (рис. 10.72). Встречается спорадически и обычно связано с возрастом матери. Синдром обусловлен мозаичной анеуплоидией по добавочной изохромосоме, составленной короткими плечами хромосомы 12-й (12p). Для диагностики используется определение гена *LDH-B* (лактатдегидрогеназы).

Описан в 1977 г. врачом Ph. Pallister, а также в 1981 г. врачами M. Teschler–Nicola и W. Killian.

Синдром Патау (синоним – **синдром трисомии D**). Синдром трисомии 13. Встречается с частотой 1 случай на 6000–7500 новорождённых (рис. 10.73). Имеются два цитогенетических варианта синдрома Патау – простая трисомия и Робертсоновская транслокация. Большинство (75 %) случаев трисомии обусловлено появлением дополнительной хромосомы 13. Прослеживается зависимость (менее строгая, чем в случае болезни Дауна) между частотой возникновения синдрома Патау и возрастом матери. В 25 % случаев заболевание – следствие транслокации с вовлечением хромосом 13-й пары, в том числе в трёх из четырёх таких случаев – результат мутации *de novo*. В 25 % случаев транслокация с вовлечением хромосом 13-й пары носит на-



Рис. 10.72. Внешний вид детей с синдромом Паллистера–Киллиана

Приведено по: <http://www.freewebs.com/pkskids/home-page.gif>

следственный характер (возвратный риск 14 %). Может иметь место мозаицизм ($2n = 46/47, 13+$).

Основное проявление заболевания – тяжёлые врождённые пороки. Дети с синдромом Патау рождаются с массой тела ниже нормы (2500 г), у них выявляются умеренная микроцефалия, нарушение развития различных отделов ЦНС (отсутствие мозолистого тела, наличие лишь одного мозгового желудочка), низкий скошенный лоб, суженные глазные щели (расстояние между которыми уменьшено), микрофтальмия и колобома, помутнение роговицы, запавшая переносица, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, полидактилия, флексорное положение кистей, короткая шея. У 80 % новорождённых встречаются пороки развития сердца – дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородок, транспозиции сосудов и др., наблюдаются фиброкистозные изменения поджелудочной железы, добавочная селезёнка, эмбриональная пупочная грыжа, увеличение почек, повышенная дольчатость и кисты в корковом слое, пороки развития половых органов, а также задержка умственного развития. Большинство (98 %) пациентов с синдромом Патау умирают в возрасте до года, оставшиеся в живых страдают глубокой идиотией.



Рис. 10.73. Внешний вид ребёнка с синдромом Патау

Приведено по: <http://www.ghente.org/imagens/ciencia/patau.gif>



Рис. 10.74. Внешний вид ребёнка с синдромом Прадера–Вилли

Приведено по: <http://lh3.ggpht.com/fisherwy/RvGBHjCL19I/AAAAAAAAAI/xMFUxg-ddao/Prader-illi+Syndrome+baby+boy%5B5%5D.jpg>

Описан в 1968 г. американским педиатром и генетиком К. Patau.

Синдром Прадера–Вилли. Наследственное заболевание человека из группы синдромов генных последовательностей, характеризующееся ослаблением мышечного тонуса, уменьшением конечностей, гипогонадизмом и другими признаками, наиболее типичный из которых – ожирение (рис. 10.74). Болезнь чётко разделяется на две фазы, генетически связанные с участком q11.2 длинного плеча хромосомы 15 (локус PWCR). У пациентов отмечаются моносомия, дисомия, трисомия и даже тетрасомия этого участка, а также его делеция. При этом (в отличие от синдрома Эйнджелмена,

связанного с делецией в той же области) болезнь передаётся только по отцовской линии.

Основными клиническими признаками являются отставание в умственном развитии, поведенческие нарушения, задержка физического развития, низкорослость и гипотония. Наряду с диспластическими признаками (череп со сдавленной с боков лобной частью, миндалевидный разрез глаз, опущенные углы рта, маленькие стопы и кисти) выявляется гипогонадизм, обусловленный низким уровнем половых гормонов. Сразу после рождения у младенцев отмечаются гипотония, эпилепсия и сонливость, позже – гиперфагия, ожирение, отставание в росте, иногда – гипергликемия. На электроэнцефалограмме регистрируется медленное нарастание волновой активности.

Описан в 1961 г. швейцарскими педиатрами А. Prader и Н. Willi.

Синдром Рилея–Дея (синоним – **наследственная сенсорная нейропатия, наследственная дисавтономия**). Хромосомное заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу. Встречается у лиц преимущественно европеоидной расы (хотя отмечены случаи заболевания представителей и других рас). Характеризуется уменьшением количества мелких, не имеющих миелиновой оболочки периферических вегетативных нервных волокон, обеспечивающих передачу болевой, температурной и вкусовой чувствительности. Синдром проявляется в раннем детстве затруднением глотания, тошнотой, рвотой, эпизодической гипертермией, отсутствием скоординированности движений и отсутствием грибовидных сосочков на языке. Наблюдают отсутствие слезотечения, нарушение потоотделения, усиление слюноотделения и эмоциональную лабильность, часто – изъязвление роговицы, язвы мягких тканей на конечностях и переломы трубчатых костей конечностей (вывихи, подвывихи) (рис. 10.75), повышение чувствительности к холинергическим, адренергическим препаратам и отсутствие нормальной реакции на внутрикожное введение гистамина, лёгочные инфекции. Диагноз подтверждают безразличие к боли, отсутствие вкусовых ощущений, задержка физического и умственного развития.



Рис. 10.75. Перелом пальца у пациента с синдромом Рилея–Дея

Приведено по: <http://www.msckases.com/images/article/1/116-264.jpg>

Описан в 1940 г. врачами С. М. Riley и R. L. Day.

Синдром Робертса. Относительно редкое наследственное заболевание человека, характеризующееся задержкой роста и умственного развития, черепно-лицевыми аномалиями. Синдром сопряжён с рядом митотических дефектов, в частности с преждевременным разделением хроматид в гетерохроматиновом участке длинного плеча Y-хромосомы, анеу-

плоидией, запаздыванием хромосом в анафазе и др. Передается по аутосомно-рецессивному типу.

Описан в 1975 г. врачом M. Roberts.

Синдром Роша–Лери (синонимы – **множественный липоматоз Роша–Лери, ограниченный симметричный липоматоз**). Заболевание врождённого характера (хромосомный анализ указывает на связь заболевания с нарушениями в участке 12q13–q14), которое диагностируют обычно на четвёртом десятилетии жизни. Липомы локализуются чаще в области верхних конечностей и ягодиц, реже – в желудочно-кишечном тракте и других частях тела.

Описан швейцарским врачом M. Roch (1878–1967) и французским невропатологом A. Leri (1875–1930).

Синдром Симоновой (синонимы – **Ниджмеген-синдром, Nijmegen breakage syndrome, или NBS**). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу вследствие мутации гена *NBS1* в хромосоме 8q21. Заболевание встречается чаще в восточно- и центральноевропейской популяциях. Примерная частота встречаемости составляет 1:100 000 родившихся живыми. Проявляется низким ростом, прогрессирующей микроцефалией с потерей познавательной способности, нарушением функции яичников у женщин, повторяющимися синусопульмональными инфекциями и повышенным риском развития онкологической патологии (лимфом). Характерными чертами являются скошенный лоб, выступающие нос и корень носа, большие уши, короткая шея, микрогнатия, монголоидный разрез глаз (признаки становятся выраженными примерно к третьему году жизни) (рис. 10.76). При данном синдроме выявляются агаммаглобулинемия (35 %), дефицит иммуноглобулина *a* (20 %), дефицит фракций G2 и G4 (при нормальном содержании иммуноглобулина G), дефекты клеточного иммунитета. Длительный прогноз неблагоприятный



Рис. 10.76. Внешний вид ребёнка с синдромом Симоновой

Приведено по: <http://jmg.bmj.com/content/vol38/issue1/images/large/00110.f1.jpeg>

(выживание 30–40 лет считается рекордным). Смерть наступает от онкологических процессов или инфекционных осложнений.

Впервые описан в 1981 г. в датском городе Nijmegen (отсюда название синдрома).

Синдром Хенда–Шюллера–Крисчена. Относится к болезням накопления с возможным аутосомно-рецессивным или сцепленным с X-хромосомой рецессивным наследованием. Проявляется гипофизарными нарушениями, включая ожирение, в сочетании с характерной **триадой Крисчена** (экзофтальм, несахарный диабет и дефекты костей черепа). Отмечаются задержка роста, увеличение печени и селезёнки, кожные симптомы (ксантомы, папулёзная экзантема и пурпура), кровотечение из дёсен, безболезненное выпадение зубов (обычно первыми выпадают коренные).

Описан американским педиатром А. Hand (1868–1949), австрийским невропатологом А. Schuller (1874–1958) и американским врачом Н. А. Christian (1876–1951).

Синдром Холта–Орама (синоним – **синдром «рука–сердце»**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся сочетанием дефекта перегородки между предсердиями, гипоплазии артерий и вен крупного калибра, дисплазии кисти (пальцев рук) (рис. 10.77). Наследуется по аутосомно-доминантному типу (локус HOS расположен на длинном плече хромосомы 14).

Описан в 1953 г. английским педиатром М. Holt и английским кардиологом S. Oram.

Синдром Шерешевского–Тернера (синонимы – **синдром Турнера**, **синдром 45 хромосом**, **X-** или **ХО-синдром**, **синдром Морганьи–Тернера**, **Infantilismus pterygonuchalis**, **синдром Тернера–Олбрайта**, **синдром Тернера–Ульриха**, **агенезия овариальная**, **синдром Морганьи–Тернера–Олбрайта**, **крыловидный синдром**, **синдром Бонневи–Ульриха II**, **синдром Шерешевского**, **синдром Тернера**, **Тернер-синдром**, **сексогенная карликовость**). Сочетание ряда пороков развития – крыловидная шея, отсутствие или

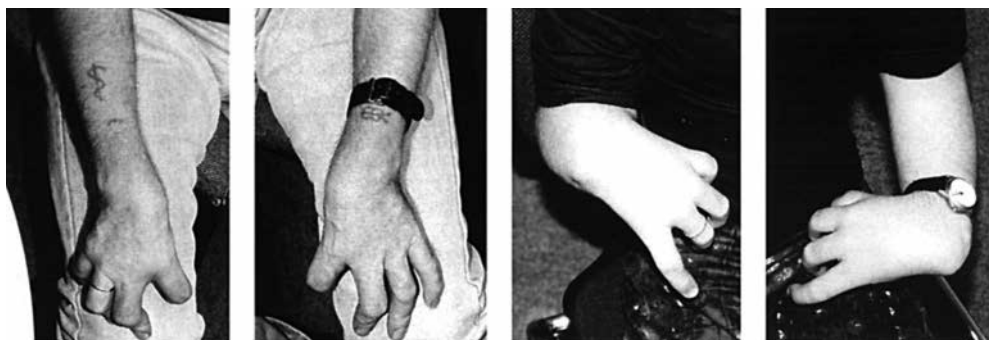


Рис. 10.77. Внешний вид рук при синдроме Холта–Орама

Приведено по: <http://jmg.bmj.com/content/vol40/issue7/images/large/mg037229.f2.jpeg>

недоразвитие яичников или яичек, недоразвитие конечностей (врождённый вывих, синдактилия), поражение центральной и периферической нервной системы (косоглазие, птоз, парез лицевого нерва), недостаточность функции гипофиза (рис. 10.78). Частота встречаемости 1:2000–1:3000. В основе синдрома лежит моносомия по половым хромосомам (у мужчин теряется Y-хромосома, у женщин – X-хромосома) – $2n = 45, X$. Изредка при заболевании отмечаются и другие нарушения половых хромосом (делеция плеча и т. д.), а также мозаицизм – $2n = 45, X/46, XX$ и т. п. В интерфазах при этом, как правило, отсутствует половой хроматин (кариотип 45, X). У 55 % девочек с этим синдромом обнаруживается кариотип 45, X; у 25 % – изменение структуры одной из X-хромосом. В 15 % случаев выявляется мозаичность в виде двух или более клеточных линий, одна из которых имеет кариотип 45, X, а другая представлена кариотипами 46, XX или 46, XY. Третья клеточная линия наиболее часто представлена кариотипами 45, X; 46, XX; 47, XXX. Риск наследования синдрома составляет 1 случай на 5000 новорождённых, фенотип женский.



Рис. 10.78. Внешний вид пациентки с синдромом Шерешевского–Тернера

Приведено по: Н. Б. Ситковский
с соавт. (1981)

У новорождённых и детей грудного возраста отмечаются признаки дисплазии – короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками, лимфатический отёк стоп, голеней, кистей рук и предплечий, вальгусная деформация стоп, множественные пигментные пятна, низкорослость, остеопороз, задержка роста и развития скелета, «грудь сапожника», уплощение дистальных эпифизов плечевой и бедренной костей, кистовидная перестройка костной структуры, гипоплазия нижней челюсти, отсутствие пневматизации височной кости, деформирующий спондилёз, сколиоз, *spina bifida*, деформирующий артроз, гипоплазия головки лучевой кости и надколенника, брахидактилия, синдактилия и симметричные экзостозы костей таза («тазовые рога»). В подростковом возрасте выявляются отставание в росте (рост взрослых 135–145 см) и в развитии вторичных половых признаков. Для взрослых характерно низкое расположение ушных раковин, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков, дисгенезия гонад, сопровождающаяся первичной аменореей. У 20 % пациентов имеются пороки сердца (коарктация аорты, стеноз аорты, пороки развития митрального клапана), у 40 % – пороки почек (удвоение мочевыводящих путей, подковообразная почка). У пациентов, имеющих клеточную линию с Y-хромосомой, может развиваться гонадобластома, часто наблю-

дается аутоиммунный тиреоидит. Интеллект страдает редко. Недоразвитие яичников приводит к бесплодию.

Для подтверждения диагноза наряду с исследованием клеток периферической крови проводятся биопсия кожи и исследование фибробластов.

Описан эндокринологом Н. А. Шерешевским (1885–1961) и американским эндокринологом Н. Н. Turner (1892–1959).

Синдром Эдвардса. Синдром трисомии 18. Встречается с частотой примерно 1:7000. Иногда отмечается мозаицизм – $2n = 46/47$, 18+. Дети с трисомией 18 чаще рождаются у пожилых матерей, но взаимосвязь с возрастом матери менее выражена, чем в случаях трисомии хромосом 21 и 13. Для женщин старше 45 лет риск родить больного ребёнка составляет 0,7 %.

Цитогенетически синдром Эдвардса представлен простой трисомией 18 (90 %), в 10 % случаев наблюдается мозаицизм. У девочек встречается значительно чаще, чем у мальчиков, что связано, возможно, с большей жизнестойкостью женского организма. Дети с трисомией 18 рождаются с низким весом (в среднем 2177 г), хотя сроки беременности нормальные или даже превышают норму.

Фенотипические проявления заболевания многообразны. Наиболее часто отмечаются аномалии мозгового и лицевого черепа (мозговой череп долихоцефалической формы). Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие, глазные щели узкие и короткие, ушные раковины деформированы и в подавляющем большинстве случаев расположены низко, несколько вытянуты в горизонтальной плоскости (мочка, а часто и козелок отсутствуют, наружный слуховой проход сужен, иногда отсутствует); грудина короткая, из-за чего межрёберные промежутки уменьшены и грудная клетка шире и короче нормальной; в 80 % случаев наблюдается аномальное развитие стопы – пятка резко выступает, свод провисает («стопа-качалка»), большой палец утолщён и укорочен (рис. 10.79).

Из дефектов внутренних органов наиболее часто отмечаются пороки сердца и крупных сосудов (дефект межжелудочковой перегородки, аплазии одной створки клапанов аорты и лёгочной артерии). У всех пациентов наблюдаются гипоплазия мозжечка и мозолистого тела, изменения структур олив, выраженная умственная отсталость и снижение мышечного тонуса, переходящее в повышение со спастикой. Со стороны пищеварительного тракта отмечаются дивертикулы Меккеля, незавершённый поворот кишечной трубки и атрезия пищевода, гетеротопия ткани поджелудочной железы (в стенке двенадцатиперстной кишки и дивертикула Меккеля). Отмечаются порок развития мочеполовой системы и лёгких.

Продолжительность жизни детей с синдромом Эдвардса невелика: 60 % детей умирают в возрасте до 3 мес., до года доживает лишь 1 ребёнок из 10. Оставшиеся в живых – глубокие олигофрены.

Впервые описан в 1960 г. врачом J. H. Edwards.



Рис. 10.79. Внешний вид ребёнка с синдромом Эдвардса
Приведено по: <http://images33.fotosik.pl/22/9a0755b9c6fe1e9d.jpg>

Синдром Экарди. Наследственное заболевание, отмечаемое только у девочек ввиду летальности гомо- и гемизигот. Характеризуется умственной отсталостью и различными поражениями мозга, аномалиями позвонков и другими изменениями. Наследуется по доминантному, сцепленному с полом, типу (локус AIC расположен на участке p22 X-хромосомы).

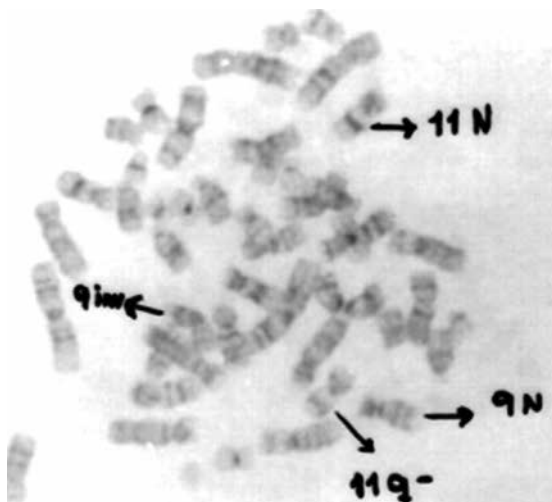
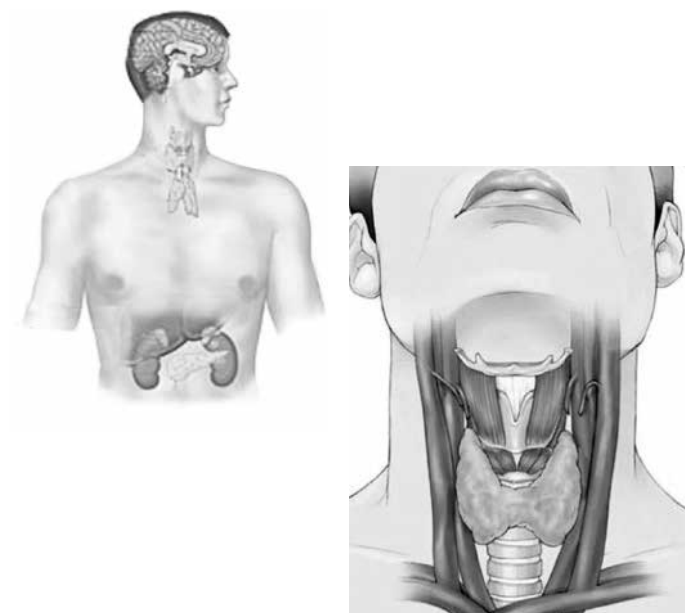


Рис. 10.80. Набор хромосом при синдроме Якобсона
Приведено по: <http://scielo.iics.una.py/img/revistas/iics/v4n1/1a10f1.jpg>

Синдром Якобсона. Комплекс наследственных аномалий у человека, включающий умственную отсталость, задержку роста, тригоноцефалию (треугольная форма черепа), многочисленные аномалии в строении лица, гипотонию мышц и другую патологию (рис. 10.80). Считается, что данное заболевание относится к синдромам генных последовательностей (contiguous gene syndromes) – практически во всех известных случаях он связан с делециями на длинном плече хромосомы 11 (критический сегмент – q24.1).

Впервые описан датским анатомом L. L. Jacobson (1783–1843).

ХИРУРГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ



ХИРУРГИЧЕСКАЯ ПАТОЛОГИЯ ЩИТОВИДНОЙ И ПАРАЩИТОВИДНЫХ ЖЕЛЁЗ

«Если болезнь не определена, невозможно
и лечить её».

*Мухаммед Аззахири Ас-Самарканди
(персидский поэт XII в.)*

Классификация всех хирургических заболеваний эндокринной системы человека в соответствии с МКБ-10.

Класс IV. Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ (E00–E90).

Болезни щитовидной железы (E00–E07):

E00 – врождённый синдром йодной недостаточности;

E01 – болезни щитовидной железы, связанные с йодной недостаточностью, и сходные состояния;

E02 – субклинический гипотиреоз вследствие йодной недостаточности;

E03 – другие формы гипотиреоза;

E04 – другие формы нетоксического зоба;

E05 – тиреотоксикоз (гипертиреоз);

E06 – тиреоидит;

E07 – другие болезни щитовидной железы.

Сахарный диабет (E10–E14):

E10 – инсулинзависимый сахарный диабет;

E11 – инсулиннезависимый сахарный диабет;

E12 – сахарный диабет, связанный с недостаточностью питания;

E13 – другие уточнённые формы сахарного диабета;

E14 – сахарный диабет неуточнённый.

Другие нарушения регуляции глюкозы и внутренней секреции поджелудочной железы (E15–E16):

E15 – недиабетическая гипогликемическая кома;

E16 – другие нарушения внутренней секреции поджелудочной железы.

Нарушения других эндокринных желёз (E20–E35):

E20 – гипопаратиреоз;

E21 – гиперпаратиреоз и другие нарушения паращитовидной (околощитовидной) железы;

E22 – гиперфункция гипофиза;

E23 – гипофункция и другие нарушения гипофиза;

E24 – синдром Иценко–Кушинга;

E25 – адреногенитальные расстройства;

E26 – гиперальдостеронизм;
E27 – другие нарушения надпочечников;
E28 – дисфункция яичников;
E29 – дисфункция яичек;
E30 – нарушения полового созревания, не классифицированные в других рубриках;
E31 – полигландулярная дисфункция;
E32 – болезни вилочковой железы (тимуса);
E34 – другие эндокринные нарушения;
E35 – нарушения эндокринных желёз при болезнях, классифицированных в других рубриках.

Недостаточность питания (E40–E46):

E40 – квашиоркор;
E41 – алиментарный маразм;
E42 – маразматический квашиоркор;
E43 – тяжёлая белково-энергетическая недостаточность неуточнённая;
E44 – белково-энергетическая недостаточность умеренной и слабой степени;
E45 – задержка развития, обусловленная белково-энергетической недостаточностью;
E46 – белково-энергетическая недостаточность неуточнённая.

Другие виды недостаточности питания (E50–E64):

E50 – недостаточность витамина А;
E51 – недостаточность тиамин;
E52 – недостаточность никотиновой кислоты (пеллагра);
E53 – недостаточность других витаминов группы В;
E54 – недостаточность аскорбиновой кислоты (витамина С);
E55 – недостаточность витамина D;
E56 – недостаточность других витаминов;
E58 – алиментарная недостаточность кальция;
E59 – алиментарная недостаточность селена;
E60 – алиментарная недостаточность цинка;
E61 – недостаточность других элементов питания;
E63 – другие виды недостаточности питания;
E64 – последствия недостаточности питания и недостаточности других питательных веществ.

Ожирение и другие виды избыточности питания (E65–E68):

E65 – локализованное отложение жира;
E66 – ожирение;
E67 – другие виды избыточности питания;
E68 – последствия избыточности питания.

Нарушения обмена веществ (E70–E90):

E70 – нарушения обмена ароматических аминокислот;

E71 – нарушения обмена аминокислот с разветвлённой цепью и обмена жирных кислот;

E72 – другие нарушения обмена аминокислот;

E73 – непереносимость лактозы;

E74 – другие нарушения обмена углеводов;

E75 – нарушения обмена сфинголипидов и другие болезни накопления липидов;

E76 – нарушения обмена глюкозаминогликанов;

E77 – нарушения обмена гликопротеинов;

E78 – нарушения обмена липопротеидов и другие липидемии;

E79 – нарушения обмена пуринов и пиримидинов;

E80 – нарушения обмена порфирина и билирубина;

E83 – нарушения минерального обмена;

E84 – кистозный фиброз;

E85 – амилоидоз;

E86 – уменьшение объёма жидкости;

E87 – другие нарушения водно-солевого и кислотно-щелочного равновесия;

E88 – другие нарушения обмена веществ;

E89 – эндокринные и метаболические нарушения, возникшие после медицинских процедур, не классифицированные в других рубриках;

E90 – расстройства питания и нарушения обмена веществ при болезнях, классифицированных в других рубриках.

В *клинической* практике наибольшее распространение получила морфо-функциональная классификация патологии эндокринной системы, в соответствии с которой все заболевания делятся следующим образом:

1. Врождённая патология эндокринной системы и врождённые нарушения обмена (гипоплазии, аплазии эндокринных органов, врождённые эндокринопатии)*.

2. Заболевания щитовидной железы: нарушения функции (гипотиреоз, гипертиреоз, тиреотоксикоз), зоб, воспалительные заболевания и дегенеративно-дистрофические поражения (тиреоидиты, струмиты; острый, подострый и хронический тиреоидит), опухоли (доброкачественные, злокачественные).

3. Сахарный диабет.

4. Патология паращитовидных желёз: нарушения функции (гипопаратиреоз, гиперпаратиреоз), опухоли (доброкачественные, злокачественные).

5. Патология гипофиза: нарушения функции (гипофункция, гиперфункция), опухоли (доброкачественные, злокачественные).

6. Патология надпочечников: а) нарушения функции (синдром Иценко–Кушинга, адреногенитальные расстройства у женщин – адреналовый ложный гермафродитизм, гетеросексуальная преждевременная ложная половая зрелость и др.; адреногенитальные расстройства у мужчин – изосексуальная преждевременная ложная половая зрелость; преждевременное половое созре-

* Рассматриваются в разделе «Врожденные аномалии».

вание с гиперплазией надпочечников; ранняя макрогенитосомия и др.; гиперальдостеронизм и др.); б) опухоли (доброкачественные, злокачественные).

7. Патология половых желёз (яичников, яичек): нарушения функции (дисфункция), опухоли (доброкачественные, злокачественные).

8. Патология питания: а) недостаточность питания (квашиоркор, алиментарный маразм, маразматический квашиоркор, белково-энергетическая недостаточность, недостаточность витаминов, макро- и микроэлементов); б) ожирение; в) нарушение обмена веществ (ароматических кислот, аминокислот, углеводов, сфинголипидов, глюкозаминогликанов, гликопротеинов, липопротеидов, пуринов и пиримидинов, порфирина и билирубина, минеральных веществ, водных секторов организма).

С *эпонимической* точки зрения всю хирургическую патологию эндокринной системы, клинические симптомы и синдромы целесообразно разделить следующим образом:

патология щитовидной железы и её проявления: признаки зоба и других объёмных поражений щитовидной железы, тиреотоксикоз и гиперфункция щитовидной железы и их проявления, гипопункция щитовидной железы и её проявления, воспалительные заболевания щитовидной железы и их проявления;

заболевания паращитовидных желёз – симптомы и синдромы;

патология гипоталамуса, гипофиза и её клинические проявления;

заболевания надпочечников и их проявления;

изменения при сахарном диабете;

другая эндокринная патология и её клинические признаки;

полигландулопатии и их проявления;

нарушения питания и обмена веществ.

11.1. Патология щитовидной железы и её проявления

По данным ВОЗ, патологией щитовидной железы на нашей планете страдает более 200 млн человек. Только за последние 5 лет абсолютный прирост вновь выявленных заболеваний в экономически развитых странах составил 51,8 % среди женщин и 16,7 % среди мужчин. Повсеместно отмечается увеличение числа больных как доброкачественными узловыми образованиями или нарушениями функции щитовидной железы, так и злокачественными опухолями. Из множества этиологических факторов быстрого роста заболеваемости в первую очередь следует отметить неблагоприятную экологическую ситуацию (последствия аварии на Чернобыльской атомной электростанции, приведшей к массовому поражению многомиллионного населения и загрязнению радиоактивными изотопами ряда территорий, а также воздействие факторов, связанных с производством вредных веществ и загрязнением окружающей среды). Важной причиной роста заболеваемости является дефицит йода и некоторых микроэлементов в окружающей среде.

11.1.1. Признаки зоба и других объёмных поражений щитовидной железы

Эпидемиология. Зоб (лат. *struma*) – увеличение щитовидной железы неопухолевого и невоспалительного происхождения (рис. 11.1). Основной причиной его возникновения и прогрессирования является недостаточное содержание йода в окружающей среде и, как следствие, сниженное его потребление населением с привычными продуктами питания. В зависимости от распространённости заболевания и региона проживания популяции различают спорадический и эндемический зоб. Если в обследуемом регионе частота встречаемости зоба у детей младшего и среднего школьного возраста составляет более 5 %, он считается эндемическим. Основным клиническим критерием увеличения щитовидной железы является размер её доли, который превышает длину дистальной фаланги обследуемого. Более чем в 50 % случаев зоб развивается до 20-летнего возраста, еще в 20 % случаев – до 30 лет. У женщин зоб развивается в 2–3 раза чаще, чем у мужчин, при этом, как правило, в те периоды, когда повышенная потребность в йоде (детский возраст, пубертатный период, беременность, кормление грудью) не восполняется в должной степени (Е. А. Трошина с соавт., 2006).

В соответствии с критериями, принятыми ВОЗ, ЮНИСЭФ и ICCIDD, регион может считаться свободным от йодного дефицита, если медиана йодурии находится в пределах 100–200 мкг/л, а распространённость зоба не превышает 5 %. Согласно рекомендациям Международного совета по борьбе с йоддефицитными заболеваниями, лёгкой степенью тяжести йодного дефицита считается наличие от 10 до 30 % от всех форм увеличения щитовидной железы в популяции, средней – до 50, тяжёлой – более 50 % (L. С. Hofbauer с соавт., 1995). Оценку степени тяжести йододефицита определяют по количеству йода,

экскретируемого с мочой: лёгкая степень тяжести – 50–99 мкг/л, средняя – 20–49, тяжёлая – менее 20 мкг/л. Если более чем у 10 % проживающего в регионе населения наблюдается увеличение щитовидной железы, то такой регион называют эндемичным по зобу. Тяжесть зобной эндемии оценивают по количеству его узловых форм в популяции. Эпидемиологически эндемия считается тяжёлой, когда более чем у 60 % населения, проживающего на данной территории, узловые формы составляют более 15 % от всех случаев зоба, а соотношение больных зобом мужчин и женщин (коэффици-



Рис. 11.1. Эндемический зоб III степени

Приведено по: <http://www.medslova.ru/index.php?dr=ts/z&id=zobendemich.html>

ент Ленца–Бауэра) более 1:3. В регионах без зобной эндемии этот показатель составляет 1:10. Географически к эндемическим районам относятся горные местности, предгорья, а также регионы, где большие территории заняты болотами. В России и Беларуси практически не существует территорий, благополучных в плане риска развития йоддефицитного зоба. Для Республики Беларусь эта проблема обусловлена также высоким содержанием в грунтовых водах гуминовых кислот и кальция – ингибиторов всасывания йода в кишечнике.

Этиология и патогенез. Наиболее частой причиной развития зоба является дефицит йода. При этом гипертрофия и гиперплазия щитовидной железы носят компенсаторный характер и направлены на обеспечение организма тиреоидными гормонами. Характер адаптации на недостаточное поступление йода определяется рядом процессов:

увеличением поглощения йода щитовидной железой за счёт усиления его активного захвата (доказано, что захват радиоактивного йода в регионах, испытывающих йодный дефицит, может быть повышен до 80 %, в то время как в областях с нормальным йодным обеспечением (например, в США) этот показатель составляет 10–20 %, а в областях, где потребление йода с продуктами питания повышено, он ещё ниже);

преимущественным синтезом трийодтиронина, который является наиболее активным тиреоидным гормоном (при этом на его синтез требуется не 4, а всего 3 атома йода);

уменьшением секреции йодида почками, увеличением реутилизации эндогенного йода, что повышает эффективность биосинтеза тиреоидных гормонов;

снижением содержания в коллоиде йода (за счёт преимущественного синтеза монойодтирозина, а не дийодтирозина) и тиреоглобулина (вследствие усиления протеолиза).

На ранних стадиях развития зоба (преимущественно у детей, подростков и молодых людей) происходит компенсаторная гипертрофия тиреоцитов. При этом щитовидная железа представлена массой мелких фолликулов, практически не содержащих коллоида (паренхиматозный зоб – результат успешной адаптации).

Другой морфологический вариант диффузного зоба – коллоидный (состоит из крупных фолликулов, содержащих огромное количество коллоида). При формировании такого типа зоба целый ряд механизмов препятствует оптимальной работе щитовидной железы. Развивается дисбаланс между синтезом и гидролизом тиреоглобулина, снижается степень йодирования тиреоглобулина. Отмечается «утечка» йода из щитовидной железы и снижение синтеза йодтиронинов (такие изменения превалируют в ткани оперированной щитовидной железы). Хотя все реакции адаптации стимулируются и контролируются тиреотропным гормоном (ТТГ), доказано, что его уровень в крови при зобе не повышается. Основная роль в развитии заболевания в условиях йоддефицита в настоящее время отводится аутокринным ростовым факторам (АРФ) – инсулиноподобному ростовому фактору I типа, эпидермальному ростовому

фактору и фактору роста фибробластов, которые в условиях снижения содержания йода в щитовидной железе оказывают мощное стимулирующее воздействие на тиреоциты. Известно, что йод является не только субстратом для синтеза тиреоидных гормонов, но и регулятором роста и функции щитовидной железы. Проплиферация тиреоцитов находится в обратной зависимости от интратиреоидного содержания йода. Большие дозы йода препятствуют поглощению йодида, синтезу и секреции тиреоидных гормонов, а также поглощению глюкозы и аминокислот. Поступающий в тиреоцит йод вступает во взаимодействие не только с тирозильными остатками в тиреоглобулине, но и с липидами. Основными физиологическими блокаторами продукции АРФ служат формирующиеся при этом соединения (йодолактоны и йодальдегиды):

йодолактоны – вещества, образующиеся в щитовидной железе за счёт взаимодействия мембранных полиненасыщенных жирных кислот (арахидоновой, доксагексеновой и др.) с йодом в присутствии лактопероксидазы и перекиси водорода (V. Panneels с соавт., 1994);

d-йодолактон (производное арахидоновой кислоты) – соединение, подавляющее АРФ и блокирующее продукцию инозитолтрифосфата (самого мощного внутриклеточного медиатора пролиферации);

2IHDA (2-йодогексадеканал) – соединение, образующееся в тиреоците при избыточном поступлении в него йода и блокирующее органификацию йода за счёт угнетения работы NADH-зависимой оксидоредуктазы (в результате этого снижается продукция перекиси водорода и, как следствие, уменьшается синтез тиреоидных гормонов).

Таким образом, в условиях хронической эндемичной йодной недостаточности происходит снижение образования йодлипидов – веществ, сдерживающих пролиферативные эффекты факторов роста тиреоцитов (инсулиноподобного ростового фактора I типа, эпидермального ростового фактора и фактора роста фибробластов); повышение чувствительности этих АРФ к ростовым эффектам ТТГ; снижение продукции трансформирующего фактора роста-b (ТФР-b), который в норме является ингибитором пролиферации; активация ангиогенеза. Всё это приводит к увеличению щитовидной железы и образованию йоддефицитного зоба.

Причиной развития спорадического зоба может быть относительная йодная недостаточность, обусловленная поступлением в организм зобогенных веществ, поражением печени и желудочно-кишечного тракта, поступлением в организм йода в недоступной для всасывания форме, врождённой пониженной способностью тиреоцитов поглощать и депонировать йод, нарушением комплексации йодтирозинов в йодтиронин. Дефектность интратиреоидного гормоногенеза иногда носит наследственный характер.

Классификация зоба. Единой классификации зоба не существует. Наибольшее распространение среди хирургов и эндокринологов получила многоступенчатая градация заболевания, согласно которой зоб различают:

по эпидемиологии и зависимости от региональных особенностей возникновения:

эндемический зоб (struma endemica);

спорадический зоб (struma sporadica);

по характеру увеличения щитовидной железы:

диффузный зоб (struma diffusa);

узловой зоб (struma nodosa);

смешанный зоб или диффузно-узловой (struma mixta sive, struma diffusa nodosa);

по функциональной активности щитовидной железы:

эутиреоидный зоб (с нормальной инкреторной активностью – struma euthyreoidea);

гипертиреоидный (с повышенной инкреторной активностью – struma hyperthyreoidea) и гипотиреоидный зоб (с пониженной инкреторной активностью – struma hypothyreoidea), отдельно среди гипертиреоидных зобов выделяют тиреотоксический зоб (зоб, протекающий с явлениями тиреотоксикоза, – struma toxica, или болезнь Базеда) и токсическую аденому щитовидной железы с явлениями функциональной автономии (синдром Пламмера);

по расположению:

с типичной (шейной) локализацией;

с атипичной локализацией (struma ectopica sive aberrata): загрудинный зоб (struma retrosternalis) (рис. 11.2), внутритрахеальный зоб – в области незапущенного щитоязычного протока (struma intratrachealis), интратрахеальный зоб (struma intratrachealis), зоб корня языка, или язычный зоб (struma radialis linguae sive lingualis), подъязычный зоб (struma sublingualis), позадиглоточный зоб (struma retropharyngea), позадипищеводный зоб (struma retroesophagea), ретро-трахеальный зоб (struma retrotrachealis) (рис. 11.3), зоб с другой внутригрудной локализацией;

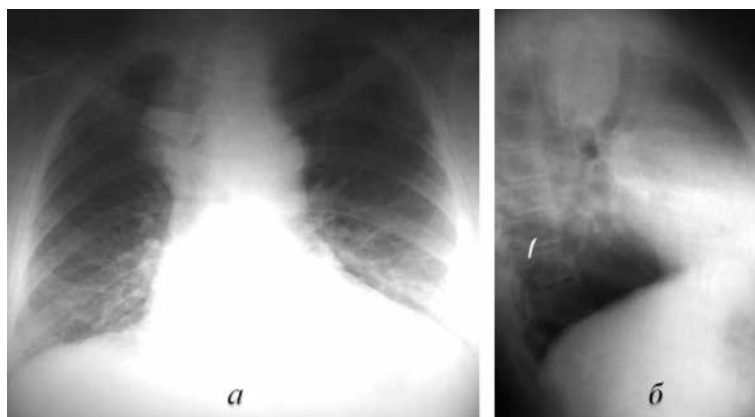


Рис. 11.2. Рентгенограмма грудной клетки в прямой (а) и боковой (б) проекции при загрудинном зобе

Наблюдение авторов

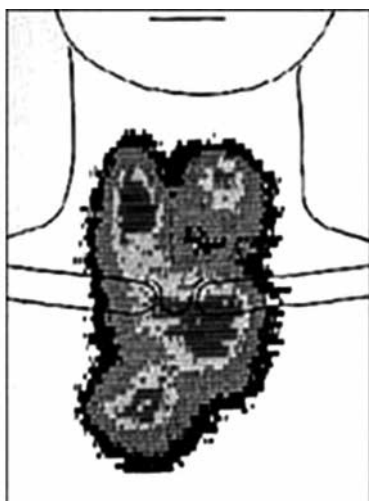


Рис. 11.3. Сцинтиграфия щитовидной железы при внутригрудном расположении зоба

Приведено по: <http://clinica.samsmu.ru/radio/radio.htm>

по строению:

аденоматозный зоб (struma adenomatosa);

кистозный зоб (struma cystosa), характеризующийся расширением фолликулов щитовидной железы с образованием кист (рис. 11.4);

коллоидный зоб (struma colloidalis) – фолликулы переполнены уплотнившимся слизеподобным веществом (коллоидом), которое при разрезе железы выделяется в виде бурожёлтых масс;

макромикрофолликулярный зоб (struma macromicrofollicularis) – коллоидный зоб, в котором крупные и мелкие фолликулы представлены примерно в равном количестве (рис. 11.5);

макрофолликулярный зоб (struma macrofollicularis) – коллоидный зоб, состоящий преимущественно из крупных фолликулов щитовидной железы;

микрофолликулярный зоб (struma microfollicularis) – коллоидный зоб, состоящий преимущественно из мелких фолликулов щитовидной железы;

непролиферирующий зоб (struma nonproliferativa), фолликулы которого выстланы уплощёнными эпителиальными клетками, не имеющими тенденции к пролиферации;

паренхиматозный зоб (struma parenchymatosa) с нормальными элементами щитовидной железы без повышенного образования коллоида, на разрезе имеющий вид однородной мясистой ткани серо-розового цвета;



Рис. 11.4. Смешанный зоб с кистой в левой доле

Приведено по: <http://www.medbiol.ru/medbiol/har.htm>

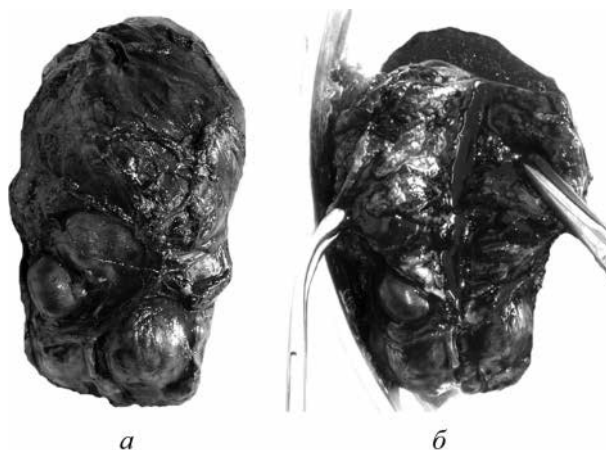


Рис. 11.5. Макромикрофолликулярный зоб: макропрепарат удалённой доли щитовидной железы (а) и вид её на разрезе (б)

Наблюдение авторов

пролиферирующий зоб (*struma proliferativa*) – коллоидный зоб, микроскопически характеризующийся пролиферацией фолликулярного эпителия с образованием сосочков и гиперплазией фолликулов;

сосудистый зоб (*struma vasculosa*) мягкой консистенции, изобилующий кровеносными сосудами, над которыми нередко выслушивается жужжащий шум;

трабекулярный зоб (*struma trabecularis*), паренхима которого разделена на ячейки толстыми соединительнотканными перемычками (трабекулами);

тубулярный зоб (*struma tubularis*) – пролиферирующий зоб, фолликулы которого в связи с увеличением высоты эпителия и уменьшением просвета становятся похожими на каналцы;

узловой геморрагический зоб (*struma nodosa haemorrhagica*) с кровоизлияниями и отложениями гемосидерина в толще узлов;

узловой обызвествляющийся зоб (*struma nodosa calcificans*) с явлениями дистрофии паренхимы и вторичными очаговыми отложениями извести;

эпителиальный зоб (*struma epithelialis*) – паренхиматозный пролиферирующий зоб, микроскопически представленный сплошными разрастаниями фолликулярного эпителия;

по степени увеличения зобно изменённой щитовидной железы.

Классификация степени зоба, предложенная экспертами ВОЗ в 1992 г.

0 – железа не определяется; Ia – железа прощупывается, но не видна; Ib – железа прощупывается и видна при запрокинутой голове; II – железа видна при любом положении шеи; III – очень большая железа.

Классификация степени зоба, предложенная экспертами ВОЗ в 1994 г.

0 – зоба нет (объём каждой доли не превышает объём дистальной фаланги большого пальца руки обследуемого); I – зоб пальпируется, но не виден при нормальном положении шеи (сюда же относятся узловые образования, не при-

водящие к увеличению самой железы); II – зоб чётко виден при нормальном положении шеи.

Классификация Николаева (синоним – **классификация зоба по степени увеличения щитовидной железы**). 0 – железа не прощупывается и не видна; I – железа прощупывается, но не заметна при глотании; II – железа видна при глотании, хорошо прощупываются обе доли и перешеек; III – железа видна на глаз (у пациента так называемая «толстая шея») (рис. 11.6); IV – железа больших размеров, изменяет форму (конфигурацию) шеи; V – зоб достигает очень больших размеров (гигантский, висячий зоб), вызывает резкую деформацию шеи и сдавливает средостение.

Впервые предложена врачом О. В. Николаевым (1903–1980).

В соответствии с данными УЗИ объём щитовидной железы ($V_{щж}$) можно рассчитать по формуле

$$V_{щж} = [(Ш_{пр} \cdot Д_{пр} \cdot Т_{пр}) + (Ш_{л} \cdot Д_{л} \cdot Т_{л})] \cdot 0,479,$$

где Ш – ширина; Д – длина; Т – толщина каждой доли; пр, л – правая и левая доли соответственно; 0,479 – коэффициент поправки на эллипсоидность.

У взрослых зоб диагностируется, если объём железы, по данным УЗИ, превышает 18 мл у женщин и 25 мл у мужчин. У ребёнка объём щитовидной железы зависит от степени физического развития, поэтому перед исследованием измеряется рост и вес ребёнка и по специальной шкале или формуле вычисляется площадь поверхности тела. Объём щитовидной железы ребёнка сопоставляется с нормативными показателями (в зависимости от площади поверхности тела).

Клиника. Проявления зоба: 1) бессимптомное течение; 2) признаки, связанные с нарушением функциональной активности щитовидной железы (при-



Рис. 11.6. Зоб III степени по О. В. Николаеву с частично загрудинным расположением (интраоперационный вид)

Приведено по: <http://grudnayamag-ra.narod.ru/substernalgoiter.htm>

знаки тиреотоксикоза/гипертиреоза, признаки гипотиреоза); 3) очаговые признаки увеличения щитовидной железы (косметический дефект и изменение конфигурации шеи, признаки сдавления соседних органов с нарушением их функции (изменение голоса при сдавлении нервов гортани, нарушение глотания вследствие сдавления пищевода при внутригрудном расположении зоба, нарушение внешнего дыхания при сдавлении или смещении трахеи и гортани и др.); 4) признаки осложнений (воспалительных (проявления струмита), стридор и признаки механической асфиксии при трахеомалации, признаки рака щитовидной железы при малигнизации зоба, признаки осложнений, обусловленных гипотиреозом/тиреотоксикозом (рис. 11.7).

С *эпонимической* точки зрения различают (с позиции дифференциальной диагностики) следующие проявления зоба и объёмных поражений щитовидной железы:

Зоб Лангханса (синоним – **пролиферирующая, быстрорастущая струма Лангханса**). Злокачественная опухоль щитовидной железы в виде узла с гладкой поверхностью. В ряде случаев она имеет дольчатое строение и состоит из нескольких узлов, сливающихся в один конгломерат; микроскопически – эпителиальные клетки имеют нечёткие границы, множественные эпителиальные переплетающиеся тяжи. Злокачественность опухоли определяется прорастанием капсулы, проникновением опухоли в сосуды и метастазированием.

Описан немецким патологоанатомом Th. Langhans (1839–1915).

Коэффициент Ленц–Бауэра (синоним – **индекс Ленц–Бауэра**). Показатель тяжести эндемии зоба, определяемый как соотношение количества мужчин и женщин среди больных эндемическим зобом III–V степени. С увеличением тяжести эндемии коэффициент увеличивается (чем тяжелее выраженность эндемии, тем ближе данный показатель к единице). Эпидемиологически



Рис. 11.7. Внешние проявления кретинизма при зобе

Приведено по: <http://endocrinology.mif-ua.com/archive/issue-2033/article-2045/>



Рис. 11.8. Жители Африки из очагов, эндемичных по зобу

Приведено по: http://www.ill.ru/news.art.shtml?c_article=787

эндемия считается тяжёлой, когда более 60 % населения, проживающего на этой территории, имеет зоб (узловые формы составляют более 15 % от всех случаев зоба), а коэффициент Ленца–Бауэра – более 1:3 (рис. 11.8). В регионах без зобной эндемии этот показатель составляет 1:10.

Предложен в 1989 г. врачом С. Lenz–Baueг.

Симптом Берри. При доброкачественной опухоли щитовидной железы сонная артерия прощупывается хорошо, при злокачественной – плохо или не прощупывается вовсе.

Описан английским хирургом J. Berry (1860–1946).

Симптом Вальсальвы II. Опухолевидное образование, появляющееся

на шее при кашле. Выявляют при загрудинном («ныряющем») зобе.

Описан итальянским анатомом и хирургом А. М. Valsalva (1666–1723).

Синдром Ашера. Болезнь неясной этиологии, характеризующаяся сочетанием блефарохалазиса, утолщения губы (чаще верхней) с образованием дупликатуры слизистой оболочки и развитием слабо выраженного зоба без нарушения функции щитовидной железы.

Описан в 1907 г. американским врачом К. W. Ascher.

Синдром Лейтона–Торнбулла–Бреттона. Гормональные расстройства, напоминающие синдром Кушинга у детей. Причина заболевания – первичная опухоль щитовидной железы.

11.1.2. Тиреотоксикоз и гиперфункция щитовидной железы, их проявления

Тиреотоксикоз – патологический синдром, характеризующийся специфическими клиническими проявлениями и обусловленный повышенной выработкой гормонов щитовидной железой и усиленной реакцией рецепторов органов и тканей на их воздействие. Повышенный уровень гормонов щитовидной железы в крови (гипертиреоз), обусловленный усилением их образования щитовидной железой, не всегда сопровождается клиникой тиреотоксикоза.

Этиологическими факторами тиреотоксикоза служат психотравма и стресс (50 %), гормональные «бури» и перестройки при беременности, климаксе, половом созревании и др. (20 %), инфекции (12 %), чрезмерное воздействие фи-

зических факторов внешней среды – переохлаждения, перегревания и др. (12 %), прочие причины (6 %).

Историческое значение имеет ряд *эпонимических* теорий патогенеза тиреотоксикоза.

Теория Базедова (синоним – **химическая теория**). Проявления тиреотоксикоза обусловлены изменением химического состава крови.

Описана немецким врачом К. А. von Basedow (1799–1854).

Теория Мёбиуса (синоним – **тиреогенная теория Мёбиуса**). Тиреотоксикоз обусловлен повышенным выбросом в кровь гормонов щитовидной железы.

Описана немецким невропатологом Р. J. Moebius (1853–1907).

Теория Цондека (синоним – **периферическая теория Цондека**). Проявления тиреотоксикоза обусловлены повышенной восприимчивостью периферических рецепторов к гормонам щитовидной железы (уровень которых может быть и не повышен).

Предложена немецким врачом В. Zondek (1891–1966).

Теория Лозе–Коннеля (синоним – **теория тимогенных факторов**). Трактует проявление тиреотоксикоза вследствие повышения функции тимуса.

Предложена в 1889 г. французскими врачами.

Теория Шарко–Труссо (синоним – **нейрогенная теория тиреотоксикоза**). Клинические проявления тиреотоксикоза определяются повышенным тонусом симпатического отдела нервной системы.

Предложена французскими врачами J.-М. Charcot (1825–1893) и Trousseau (1801–1867).

Теория Боткина–Мартынова–Николаева (синоним – **кортико-висцеральная теория тиреотоксикоза**). Развитие тиреотоксикоза обусловлено сложным нарушением центральных механизмов регуляции функций органов и систем.

Предложена врачами С. П. Боткиным (1832–1889), А. В. Мартыновым (1868–1934) и О. В. Николаевым (1903–1980).

Теория Алёшина (синоним – **аутоиммунная теория Алёшина**). Развитие тиреотоксикоза обусловлено активацией аутоиммунных процессов (в первую очередь в щитовидной железе).

Предложена в 1970 г. врачом Б. В. Алёшиным.

Патогенез. При развитии тиреотоксикоза повышено поглощение йода щитовидной железой, а также усилен синтез тиреотропных гормонов (особенно трийодтиронина). Избыточное поступление в кровь тиреоидных гормонов стимулирует повышение основного обмена углеводов, белков и жиров, активирует функцию внешнего дыхания, способствует распаду энергии в макроэргических фосфорных соединениях с выделением тепла в виде энергии (температура, озноб, похудание, отрицательный азотистый баланс), активирует выработку медиаторных воспалительных субстанций – цитокинов, эйкозаноидов, биогенных аминов, кислородных и азотистых метаболитов, нарушает

метаболизм различных органов и систем, что способствует прогрессированию в них дисфункциональных изменений.

Тиреотоксикоз характеризуется нарушением метаболизма углеводов (возрастание продукции глюкозы гепатоцитами, усиление глюконеогенеза за счёт мобилизации аминокислот из скелетной мускулатуры и висцеральных клеток, сочетание толерантности тканей к глюкозе и активного глюконеогенеза), липидов (активация липолиза, снижение утилизации жирных кислот и триглицеридов тканями, снижение активности липопротеинлипазы) и белков (перераспределение протеинов на глюконеогенез и синтез (печенью) острофазовых белков и цитокинов, преобладание распада белковых субстанций (катаболизм), отрицательный азотистый баланс).

При этом выраженные метаболические изменения отмечаются: а) в мышечной ткани (активация процессов гликогенолиза и гексозного транспорта, снижение трансмембранного потенциала клетки, усиление выброса лактата и аминокислот из периферических тканей, активный распад протеинов); б) в соединительной ткани (стимуляция синтеза цитокинов – интерлейкинов-2, -6, -8 и -12, простагландинов, коллагеназ и факторов роста, резорбция костной ткани и повышение уровня кальция в крови); в) в печени (усиление синтеза острофазовых протеинов, снижение синтеза альбумина и других белков, стимуляция липогенеза, активация глюкагонзависимого захвата аминокислот); г) в сердечно-сосудистой системе (увеличение сердечного выброса и сердечного индекса, снижение общего периферического сопротивления сосудов и тканевой перфузии); д) в дыхательной системе (увеличение потребления O_2 и гиперпродукция CO_2 , увеличение минутной вентиляции лёгких и респираторного коэффициента, формирование тканевого шунта со снижением перфузии (так называемая гиперметаболическая гипоксия тканей), формирование некардиогенного отёка лёгких); е) в головном мозге (гиперпродукция простагландинов → лихорадка, снижение активности глюкозозависимых нейронов гипоталамуса → анорексия; усиление выброса адренокортикотропного гормона).

Клиника тиреотоксикоза. Заболевание начинается, как правило, незаметно, постепенно (в течение нескольких месяцев и даже лет), гораздо реже оно возникает внезапно и быстро развивается.

Ранними клиническими признаками являются повышенная раздражительность и утомляемость, потливость, субфебрилитет, плохая переносимость повышенной температуры окружающей среды, снижение массы тела, общая слабость, иногда – симптомы глазных заболеваний, тремор рук.

Для стадии развёрнутой клинической симптоматики характерны:

1) изменения со стороны нервной системы – раздражительность, снижение умственной деятельности, рассеянность, обидчивость, психическая лабильность, плаксивость, суетливость поведения, многословие, признаки гипертоonusа симпатической нервной системы (дрожь во всем теле, чувство жара, дрожание рук, общий гипергидроз, особенно выраженный ночью), стойкий крас-

ный дермографизм, постоянный субфебрилитет, гиперкинезы и оживление сухожильных рефлексов, тиреотоксическая миопатия с атрофией мышц плечелопаточного пояса, реже – острые нарушения психики;

2) изменения, выявляемые при внешнем осмотре, – характерный внешний вид («гневный взгляд»), расширение мелких сосудов кожи, теплота кожных покровов на ощупь и их «бархатистый» характер, иногда – гиперпигментация кожи (век, складок, гениталий, в местах давления одежды), уплотнение кожных покровов голеней с увеличением их объёма и отёком в области голеностопных суставов (так называемая претибиальная микседема) (рис. 11.9), увеличение размеров щитовидной железы (при отсутствии параллелизма между степенью зоба и тяжестью тиреотоксикоза) у большинства пациентов;

3) изменения со стороны глаз и глазодвигательных нервов (глазные симптомы, тиреотоксическая офтальмопатия Грейвса) – блеск глаз, гиперпигментация



Рис. 11.9. Претибиальная микседема при тиреотоксикозе

Наблюдение авторов

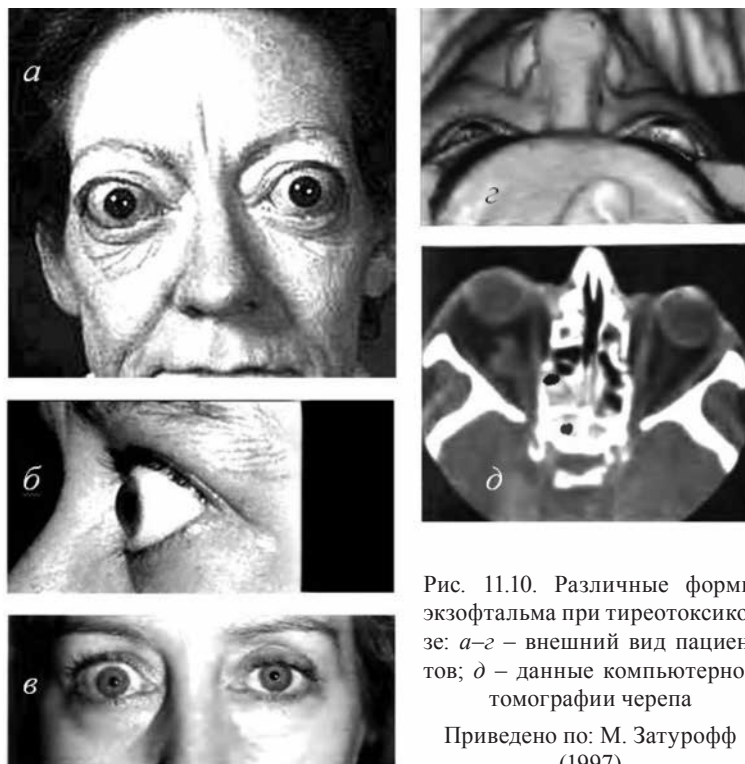


Рис. 11.10. Различные формы экзофтальма при тиреотоксикозе: а–в – внешний вид пациентов; д – данные компьютерной томографии черепа

Приведено по: М. Затурофф (1997)

век, слёзоточивость, экзофтальм (за счёт отёка, разрастания и склероза ретробульбарной жировой ткани под влиянием экзофтальмирующей субстанции, активируемой передней долей гипофиза), ограничение подвижности глазных яблок, отёчность век, рези в глазах и диплопия, расширение глазных щелей, редкое мигание, нарушение конвергенции глазных яблок и др. (рис. 11.10);

4) изменения со стороны сердечно-сосудистой системы – тахикардия, артериальная гипертензия (повышение систолического и снижение диастолического АД с ростом так называемого пульсового давления), нарушение сердечного ритма по типу мерцательной аритмии (рис. 11.11), формирование синдрома «тиреотоксического» сердца с явлениями хронической недостаточности по правожелудочковому типу, на ЭКГ – признаки гипертрофии левого желудочка, снижение зубца Т и сегмента ST;

5) изменения со стороны ЖКТ – диарея, запоры, тиреотоксический гепатит (за счёт действия метаболитов тиреоидных гормонов) с развитием желтухи, возможны изменения со стороны поджелудочной железы (начальные проявления сахарного диабета);

6) изменения со стороны дыхательной системы – увеличение частоты дыхания и минутного объёма, при прогрессировании тиреотоксикоза нарастает гипоксемия, возможен некардиогенный отёк лёгких;

7) изменения со стороны репродуктивной системы: у мужчин – снижение либидо, потенции, олиго- и некроспермия, реже – гинекомастия; у женщин –



Рис. 11.11. Крупноволновая форма мерцательной аритмии при тиреотоксикозе
Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=79295>

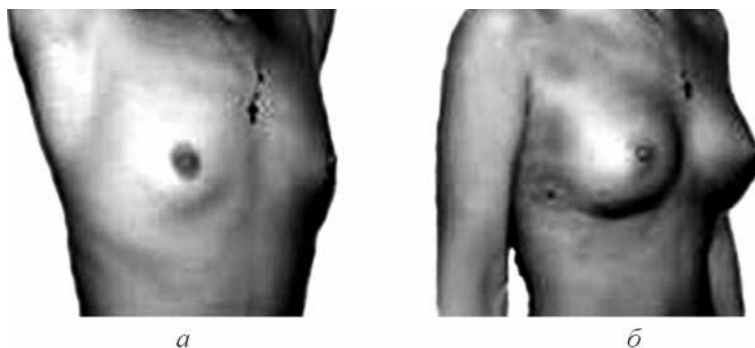


Рис. 11.12. Внешний вид молочных желёз у больной тиреотоксикозом: *а* – при гипоплазии; *б* – после проведения комплексного лечения и хирургической коррекции аномалии (протезирования молочных желёз)

Наблюдение авторов

опсоменорея, аменорея, лакторея, гипоплазия матки, яичников, молочных желёз (рис. 11.12), вторичное бесплодие;

8) изменения со стороны других эндокринных органов – повышение основного обмена, возможны нарушения функции коры надпочечников (их недостаточность), инсулярного аппарата поджелудочной железы (сахарный диабет);

9) прочие изменения – возможно нарушение функции тимуса с развитием тимико-лимфатического статуса, снижение иммунитета (вторичные инфекции, частые простуды).

В клинической картине заболевания выделяют 4 стадии течения: нейрогенную, нейрогуморальную, висцеропатическую и кахексическую.

В зависимости от превалирования тех или иных проявлений выделяют следующие клинические формы тиреотоксикоза: сердечно-сосудистую, невротическую, глазную, субфебрильную (фебрильную), дистрофическую, желудочно-кишечную, гипогенитальную, мараитическую.

По выраженности тиреотоксикоза условно выделяют три степени:

лёгкую (частота пульса 80–100 уд/мин, незначительные по степени выраженности проявления изменений со стороны нервной системы, похудание (менее чем на 10 %), повышение основного обмена до 30 %, мышечная слабость и сердцебиение при физической нагрузке);

средней степени (тахикардия 100–120 уд/мин, увеличение пульсового давления, систолический шум, признаки недостаточности кровообращения I степени, проявление глазных симптомов, снижение массы тела (при повышенном аппетите), повышение основного обмена до 60 % от должного;

тяжёлую (резкая мышечная слабость, тяжёлые нарушения со стороны сердечно-сосудистой системы и паренхиматозных органов, тахикардия более 120 уд/мин, мерцательная аритмия, недостаточность кровообращения II–III степени), резкое снижение массы тела, превышение основного обмена более чем на 60 % от должного.

Тяжёлым осложнением тиреотоксикоза является **тиреотоксический криз**. Он развивается у больных тяжёлым тиреотоксикозом, при неправильном или несвоевременном лечении, при присоединении инфекции или после психической травмы, после субтотальной резекции щитовидной железы или лечения радиоактивным йодом. Причина развития тиреотоксического криза – резкое повышение содержания тиреоидных гормонов при одновременном снижении функции коры надпочечников. Проявляется внезапным усилением симптомов тяжёлого тиреотоксикоза (резкое возбуждение, беспокойство, повышение температуры до 40 °С, адинамия, мышечная слабость, парезы, параличи, выраженная тахикардия – до 120–160 уд/мин, снижение артериального давления). Прогрессирование криза может привести к потере сознания, неконтролируемому снижению артериального давления, острой левожелудочковой недостаточности (отёку лёгких).

В *эпонимическом* плане следует выделить следующие признаки тиреотоксикоза:

Болезнь Базедова (синонимы – **тиреотоксикоз, болезнь Флаяни–Базедова, болезнь Перри, болезнь Грейвса–Базедова**). Заболевание обусловлено гиперфункцией щитовидной железы с характерной триадой симптомов – зобом, экзофтальмом (рис. 11.13) и тахикардией. Описаны и другие клинические признаки – повышенная возбудимость, плаксивость, быстрая утомляемость, мышечная слабость, дрожание пальцев рук, исхудание, пот-



Рис. 11.13. Внешний вид пациентки, страдающей болезнью Базедова

Приведено по: http://www.endocrinolog.ru/illnesses/hyperthyroidism/hyperthyroidism_signs.htm

ливость, субфебрилитет, увеличение щитовидной железы (определяют пальпаторно). В запущенных случаях возникают дистрофические изменения во внутренних органах. Повышены основной обмен, содержание сахара, органического и общего йода в крови. Содержание холестерина в крови снижено. Наблюдаются лейкопения, лимфоцитоз и эозинофилия.

Впервые описана немецким врачом К. А. von Basedow (1799–1854), итальянским анатомом и хирургом G. Flajani (1741–1808) и английским врачом С. Н. Parry (1755–1822).

Болезнь Вельяминова (синонимы – **тиреотоксическая мастопатия, истерическая мастопатия, истерическая опухоль молочной железы, опухоль молочной железы на почве истерии и тиреотоксикоза**). Мастопатия, обусловленная нарушениями гормональной активности яичников, вызванными тиреотоксикозом (рис. 11.14). Поражение молочных желёз чаще двустороннее, с болевым

синдромом. В анамнезе тяжёлая психотравма, первичные проявления тиреотоксикоза.

Описана хирургом Н. А. Вельяминовым (1855–1920).

Офтальмопатия Грейвса (синонимы – **синдром тиреотоксической офтальмопатии, эндокринная офтальмопатия, аутоиммунная офтальмопатия**). Аутоиммунное органоспецифическое заболевание, сопровождающееся лимфоцитарной инфильтрацией всех образований глазницы и ретроорбитальным отёком (рис. 11.15). Встречается у 15–18 % больных тиреотоксикозом. Главный клинический признак офтальмопатии Грейвса – экзофтальм, непосредственной причиной которого служат воспаление тканей глазницы и застой крови в глазодвигательных мышцах, особенно в медиальной и нижней прямых. Характерны неполное смыкание век, полоска склеры над радужкой, гиперемия конъюнктив, ограничение подвижности глаза, диплопия, возможно ухудшение зрения из-за сдавления зрительного нерва (при этом показана срочная лучевая терапия или декомпрессия глазницы). Отёк и фиброз глазодвигательных мышц приводят к ограничению подвижности глазного яблока и диплопии, пациенты жалуются на резь в глазах, светобоязнь, слезотечение. Несмыкание век может вызвать высыхание и изъязвление роговицы, а сдавление зрительного нерва и кератит могут привести к слепоте. Офтальмопатия Грейвса встречается у 3–20 % больных хроническим лимфоцитарным тиреоидитом, а также у пациентов с другими аутоиммунными заболеваниями. Синдром может развиваться как самостоятельное заболевание. Прогноз в подавляющем большинстве случаев благоприятный – возникает самопроизвольная или индуцированная противовоспалительной терапией ремиссия. Примерно в 1–2 % случаев эндокринная офтальмопатия характеризуется тяжёлым течением, которое завершается выраженными остаточными явлениями в неактивной фазе.

Описана американским невропатологом и нейрохирургом W. Graves (1891–1976).

Проба Гетша. Метод диагностики диффузного токсического зоба, основанный на эффекте усиления признаков тиреотоксикоза при подкожном введении пациенту адреналина.

Предложена врачом Н. L. Hetsch.

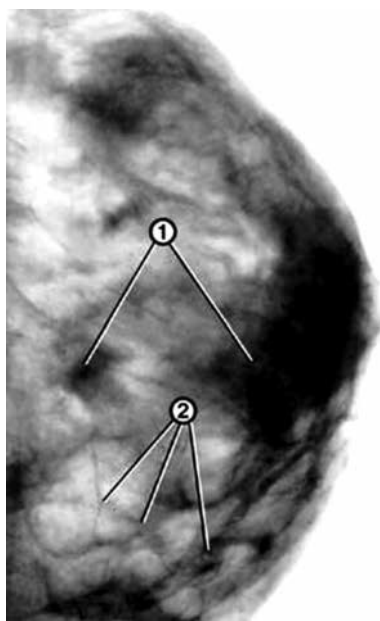


Рис. 11.14. Болезнь Вельяминова (тиреотоксическая мастопатия): 1, 2 – участки фиброза в молочной железе (данные маммографии)

Приведено по: http://www.medzone.ru/arch/img/fig_1

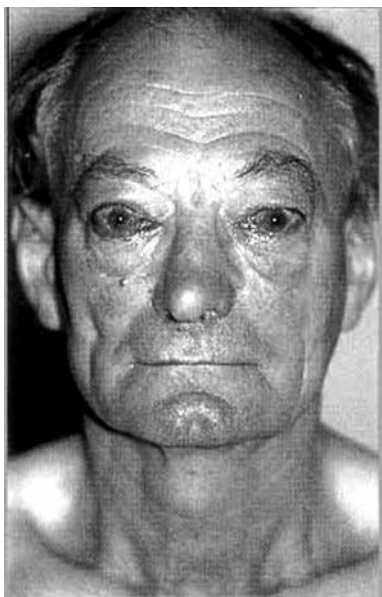


Рис. 11.15. Внешний вид пациента с тяжёлой тиреотоксической офтальмопатией Грейвса

Приведено по: <http://med.fegi.ru/ris165.htm>

Симптом Абади. Признак тиреотоксикоза – спазм мышцы, поднимающей верхнее веко.

Описан французским невропатологом J. A. Abadie (1873–1932).

Симптом Балле I. Исчезновение произвольных движений глазных яблок при сохранении автоматических движений и реакции зрачков на свет. Отмечается при тиреотоксикозе и истерии.

Описан французским невропатологом G. L. S. Ballet (1853–1916).

Симптом Балле II. Сочетание экзофтальма с офтальмоплегией при тиреотоксикозе.

Описан французским невропатологом G. L. S. Ballet (1853–1916).

Симптом Беккера. Усиленная пульсация артерий сетчатки при тиреотоксикозе.

Описан немецким офтальмологом О. Н. Е. Becker (1828–1890).

Симптом Бостона. Опускание рывком верхнего века при взгляде вниз (после начальной задержки) – признак тиреотоксикоза.

Описан американским врачом L. Boston (1871–1931).

Симптом Брама. У больных базедовой болезнью во время смеха глаза остаются широко открытыми.

Описан в 1914 г. американским эндокринологом G. Bram.

Симптом Брансона. Уменьшение объёма вдоха при тиреотоксикозе.

Симптом Вайдлера. Небольшое подёргивание глазного яблока при чередовании приведения и отведения при тиреотоксикозе.

Описан врачом J. Widler.

Симптом Вигуру–Шарко. Увеличение электропроводности кожи при тиреотоксикозе.

Описан французскими невропатологами A. Vigouroux (1819–1894) и J. Charcot (1825–1893).

Симптом Гиффорда. Затруднение выворачивания верхнего века при тиреотоксикозе, обусловленное повышением тонуса мышцы, поднимающей веко.

Описан американским офтальмологом H. Gifford (1858–1929).

Симптом Грефе. Отставание верхнего века при взгляде вниз – признак тиреотоксикоза (рис. 11.16).

Описан немецким офтальмологом A. Graefe (1828–1870).

Симптом Гуттманна. Шум, определяемый при аускультации над щитовидной железой у больных диффузным токсическим зобом.

Описан немецким врачом Р. Guttmann (1834–1893).

Симптом Дальмеди. «Сердитый вид», «застывшее лицо» (вследствие повышенного тонуса мышц лица) у больных базедовой болезнью.

Симптом Дельримпля. Широкая глазная щель, лагофthalm, зависящий от повышения тонуса мышцы, поднимающей веко (рис. 11.17). Наблюдается при базедовой болезни.

Описан английским офтальмологом J. Dalrymple (1804–1852).

Симптом Джиффорда. Затруднение при выворачивании века, наблюдаемое при тиреотоксикозе (симптом положителен также при склеродермии).

Описан американским офтальмологом Н. Gifford (1858–1929).

Симптом Еллинека. Пигментация кожи вокруг глаз при тиреотоксикозе (рис. 11.18).

Описан в 1960 г. канадским врачом Е. М. Jellinek.

Симптом Жоффруа. Отсутствие морщин на лбу при взгляде вверх на фоне базедовой болезни.

Описан французским врачом А. Jeffrey (1844–1908).

Симптом Зенгера (синоним – **симптом Энрота**). Припухлость и мешкообразное свисание век у больных базедовой болезнью.

Описан немецким врачом А. Sanger (1860–1921).

Симптом Кнуса. Анизокория у больных тиреотоксикозом (рис. 11.19).



Рис. 11.16. Симптом Грефе при тиреотоксикозе

Приведено по: М. Затурофф (1997)



Рис. 11.17. Симптом Дельримпля при тиреотоксикозе

Приведено по: М. Затурофф (1997)



Рис. 11.18. Симптом Еллинека при тиреотоксикозе

Наблюдение авторов

Описан немецким врачом М. Knies (1854–1917).

Симптом Коуэна. Пупиллярная вибрация, определяемая при проверке содружественной реакции зрачков на свет. Отмечают при тиреотоксикозе.

Описан врачом W. Cohnе.

Симптом Кохера III. При взгляде вверх виден участок склеры в виде белой полосы между верхним веком и верхним краем радужки вследствие быстрого толчкообразного движения века (веки двигаются быстрее глазного яблока). Отмечают при тиреотоксикозе.

Описан швейцарским хирургом E. Th. Kocher (1841–1917).

Симптом Краузе. Блеск глаз при тиреотоксикозе.

Описан немецким врачом W. J. F. Krause (1833–1910).

Синдром Лаббе–Риделя. Плотные, болезненные, с неровной поверхностью инфильтраты кожи при гипертиреозе.

Впервые описан немецким хирургом В. М. К. L. Riedel (1846–1916).

Симптом Леви II. Расширение зрачков под действием адреналина у больных базедовой болезнью.

Описан французским невропатологом G. Levy (1886–1935).

Симптом Люкателло. При тиреотоксикозе температура в подкрыльцовой ямке на 0,2–0,3 °C выше температуры в полости рта.

Симптом Манна. При тиреотоксическом экзофтальме глаза кажутся расположенными на разном уровне.

Описан немецким невропатологом L. Mann (1866–1936).

Симптом Марансона. Покраснение кожи после пальпации над щитовидной железой при базедовой болезни.

Симптом Мари (синонимы – **симптом Шарко I, симптом Шарко–Мари**). Дрожание тела или конечностей при тиреотоксикозе.

Описан французским невропатологом P. Marie (1853–1940).



Рис. 11.19. Симптом Книса у больной тиреотоксикозом

Наблюдение авторов



Рис. 11.20. Асимметрия лица за счёт неравномерного сокращения мимических мышц лица и гневный взгляд (симптом Мелихова) при тиреотоксикозе

Приведено по: <http://med.fegi.ru/ris157.htm>

Симптом Мелихова. Гневный взгляд (вследствие сокращения мимических мышц) при базедовой болезни (рис. 11.20).

Описан врачом И. Н. Мелиховым.

Симптом Мёбиуса (синоним – **симптом Сьюкера**). Слабость конвергенции (при необходимости конвергировать глаза отмечается их асимметричное схождение или расхождение глазных яблок) при тиреотоксикозе (рис. 11.21).



Рис. 11.21. Симптом Мёбиуса при тиреотоксикозе

Приведено по: М. Затурофф (1997)

Описан немецким невропатологом Р. J. Moebius (1853–1907).

Симптом Оливера. Передача пульсации дуги аорты на бронх, трахею и гортань. Визуально отмечают смещение гортани вверх и вниз синхронно с пульсовыми ударами. Для определения симптома пациент сильно отклоняет голову назад и закрывает рот, исследующий двумя пальцами слегка перемещает вверх щитовидный хрящ, приближая, таким образом, дугу аорты к проходящему под ней левому бронху. Может наблюдаться при базедовой болезни.

Описан английским врачом W. S. Oliver (1836–1908).

Симптом Попова II. Скачкообразное опускание верхнего века во время движения глаз за кончиком пальца, перемещаемого сверху вниз. Наблюдают при тиреотоксикозе.

Описан врачом Л. И. Поповым.

Симптом Розенбаха. Дрожание век при их смыкании при базедовой болезни.

Описан немецким врачом O. Rosenbach (1851–1907).

Симптом Сентона. Приподнимание верхнего века при попытке пациента фиксировать взгляд на предмете, перемещаемом сверху вниз. Наблюдают при тиреотоксикозе.

Описан французским невропатологом P. Sainton.

Симптом Спасокукоцкого III (синонимы – **симптом «простыни»**, **симптом «мокрой подушки»**). Больные базедовой болезнью укрываются ночью только простынёй из-за постоянного ощущения жара и повышенной потливости. Мокрой оказывается после сна и подушка.

Описан хирургом С. И. Спасокукоцким (1870–1943).

Симптом Стасинского. Инъектирование склер с крестообразным расположением расширенных сосудов – признак тиреотоксикоза.

Описан польским хирургом T. Stasiński.

Симптом Сукера. Затруднение фиксации взора на объектах, расположенных сбоку от средней линии, – признак пареза наружных мышц глазных яблок при тиреотоксикозе.

Описан в 1967 г. американским эндокринологом J. R. Saker.

Симптом Хилла (синоним – **симптом Хилла–Тесье**). Повышение систолического артериального давления на 104–130 гПа (80–100 мм рт. ст.) в арте-



Рис. 11.22. Токсическая аденома щитовидной железы (обозначена стрелкой) при синдроме Пламмера (данные УЗИ)

Приведено по: <http://www.medison.ru/si/art229.htm>

риях нижних конечностей по отношению к систолическому давлению, измеряемому на лучевой артерии. У здоровых лиц разница не превышает 52 гПа (40 мм рт. ст.). Наблюдают при недостаточности полулунных клапанов аорты, гипертиреозе (тиреотоксикозе), артериовенозных анастомозах, реже – при склерозе брюшного отдела аорты.

Описан английским учёным L. E. Hill (1866–1952) и французским врачом P. Teissier (1864–1927).

Симптом Шерешевского (синоним – **симптом приседания**). Невозможность встать из положения на

корточках вследствие слабости проксимальных отделов ног. Наблюдают при тиреотоксикозе, миастении и полирадикулоневрите.

Описан эндокринологом Н. А. Шерешевским (1885–1961).

Симптом Штельвага (синоним – **симптом «змеиного взгляда»**). У больных тиреотоксикозом отмечается редкое мигание, придающее глазу особое выражение – неподвижный взгляд.

Описан австрийским офтальмологом C. Stellwag (1823–1904).

Синдром Пламмера (синонимы – **болезнь Пламмера**, **токсическая аденома щитовидной железы**). Солитарная аденома щитовидной железы с явлениями тиреотоксикоза (рис. 11.22). Клинические признаки – тахикардия, аритмия, в поздний период развиваются сердечно-сосудистая недостаточность и тиреотоксическая миастения. Во время приступа тахикардии нередко отекает одна сторона шеи, основной обмен повышен, глазные симптомы отсутствуют. При сканировании щитовидной железы определяют горячий узел (при этом радиоактивный технеций не «вымывается» из очага через 2,5–3 ч).

Описан американским врачом H. S. Plummer (1874–1937).

Синдром Цондека–Бромберга–Розена. Сочетание гипертиреоза (тиреотоксикоза) и галактореи.

Впервые описан в 1934 г. польским эндокринологом и гинекологом B. Zondek (1891–1966) и американским врачом S. Rosen.

11.1.3. Гипофункция щитовидной железы и её проявления

Гипотиреоз – клинический синдром, вызванный длительным, стойким недостатком гормонов щитовидной железы в организме или снижением их биологического эффекта на тканевом уровне. Распространённость манифестного (проявляющегося клинически) первичного гипотиреоза в популяции со-

ставляет 0,2–1 %, латентного первичного гипотиреоза 7–10 % среди женщин и 2–3 % среди мужчин. За год около 5 % случаев латентного гипотиреоза переходит в манифестный.

В подавляющем большинстве клинических наблюдений встречается **первичный гипотиреоз**. Наиболее частой причиной его развития является аутоиммунный тиреоидит. Возможно развитие гипотиреоза после оперативного вмешательства на щитовидной железе (послеоперационный гипотиреоз), при лечении тиреостатиками (медикаментозный гипотиреоз), после облучения радиоактивными изотопами йода (пострадиационный гипотиреоз) и при эндемическом зобе. В некоторых случаях заболевание может развиваться вследствие длительного приёма больших доз обычного (нерадиоактивного) йода, например при лечении йодсодержащим антиаритмиком амиодароном. Появление гипотиреоза возможно и при опухолях щитовидной железы. Очень редко встречается гипотиреоз, развившийся на исходе подострого, фиброзирующего и специфических тиреоидитов. В ряде случаев генез болезни остается неясным (идиопатический гипотиреоз).

Вторичные и третичные формы гипотиреоза (так называемого центрального гипотиреоза) связаны с поражением гипоталамо-гипофизарной системы при таких заболеваниях, как аденома гипофиза и другие опухоли sellarной области, синдром «пустого» турецкого седла, инфаркты и некрозы гипофиза (развитие их возможно при ДВС-синдроме и массивных кровотечениях). Этиологическими факторами могут быть также воспалительные заболевания головного мозга (менингиты, энцефалиты и др.), хирургические и лучевые воздействия на гипофиз. Снижение функциональной активности щитовидной железы при центральных формах гипотиреоза связано с дефицитом тиреотропного гормона (ТТГ). При этом дефицит ТТГ может быть изолированным, однако чаще он сочетается с нарушением секреции других тропных гормонов гипофиза (в таких случаях говорят о гипопитуитаризме).

Помимо приобретённых форм гипотиреоза существуют **врождённые формы** заболевания (рис. 11.23). Частота врождённого гипотиреоза в Европе в среднем составляет 1 случай на 4000 новорождённых.

Причинами врождённого гипотиреоза могут быть аплазия и дисплазия щитовидной железы, генетически обусловленные дефекты биосинтеза тиреоидных гормонов, тяжёлая йодная недостаточность, аутоиммунные заболевания щитовидной железы у матери (из-за проникновения тиреоблокирующих антител через плаценту), лечение тиреотоксикоза у матери тиреостатическими препаратами или радиоактив-



Рис. 11.23. Внешний вид ребёнка с врождённым гипотиреозом

Приведено по: <http://www.diagnos.ru/diseases/endocrino.htm>

ным йодом. К числу редких причин следует отнести врождённый дефицит ТТГ, а также синдром периферической резистентности к тиреоидным гормонам.

Классификация. Патогенетически гипотиреоз классифицируется на первичный (тирогенный), вторичный (гипофизарный), третичный (гипоталамический), тканевой (транспортный, периферический) (табл. 11.1).

Таблица 11.1. Патогенетическая классификация гипотиреоза

Гипотиреоз	Причина развития
Первичный (тирогенный)	Аномалии развития щитовидной железы (дисгенез и эктопия) Аутоиммунный тиреоидит Резекция щитовидной железы и тиреоидэктомия Подострый тиреоидит (гипотиреоидная фаза) Тиреостатическая терапия (препараты радиоактивного и стабильного йода, лития, тиреостатики) Врождённые энзимопатии, сопровождающиеся нарушением биосинтеза тиреоидных гормонов
Вторичный	Гипофизарная недостаточность (синдром Шиена–Симондса, крупные опухоли гипофиза, аденомэктомия, облучение гипофиза) Изолированный дефицит ТТГ В рамках синдромов врождённого пангипопитуитаризма
Третичный	Нарушение синтеза и секреции тиролиберина
Периферический	Синдромы тиреоидной резистентности, гипотиреоз при нефротическом синдроме

Таблица 11.2. Частота встречаемости гипотиреоза в зависимости от формы заболевания

Основные формы	Частота встречаемости
<i>Первичный гипотиреоз:</i> дисгенезия щитовидной железы: агенезия (атиреоз) гипогенезия (гипоплазия) дистопия дисгормоногенез щитовидной железы: дефицит (дефект) рецепторов ТТГ дефект транспорта йодидов дефект пероксидазной системы дефект синтеза тиреоглобулина	1:4000 (85–70 %) 1:30 000–1:50 000 (5–10 %)
<i>Вторичный и третичный гипотиреоз:</i> пангипопитуитаризм изолированный дефицит синтеза ТТГ	1:100 000 (3–4 %)
<i>Периферическая резистентность к тиреоидным гормонам</i>	
<i>Транзиторный гипотиреоз:</i> медикаментозный гипотиреоз гипотиреоз, индуцированный материнскими антителами к щитовидной железе идиопатический гипотиреоз	

По степени тяжести первичный гипотиреоз подразделяют следующим образом: 1) латентный, или субклинический (повышенный уровень ТТГ при нормальном уровне тироксина T_4); 2) манифестный (гиперсекреция ТТГ при сниженном уровне T_4 , клинически проявляется компенсированной и декомпенсированной формами); 3) гипотиреоз с тяжёлым течением (осложнённый).

Гипотиреоз встречается с различной частотой, что связано в первую очередь с формой заболевания (табл. 11.2).

Наиболее тяжёлыми осложнениями гипотиреоза являются кретинизм, сердечная недостаточность, выпот в серозные полости (полисерозит), вторичная аденома гипофиза и др.

Этиопатогенетическая классификация эндокринологического научного центра РАМН (2000). Гипотиреоз различают:

по этиопатогенетическому признаку:

1) первичный гипотиреоз:

гипотиреоз, обусловленный уменьшением количества функционирующей ткани щитовидной железы (врождённый гипотиреоз, обусловленный нарушением эмбрионального развития щитовидной железы; послеоперационный гипотиреоз; пострадиационный гипотиреоз; гипотиреоз, обусловленный аутоиммунным поражением щитовидной железы (аутоиммунный тиреоидит, исход диффузного токсического зоба в гипотиреоз); гипотиреоз, обусловленный вирусным поражением щитовидной железы; гипотиреоз на фоне новообразований щитовидной железы);

гипотиреоз, обусловленный нарушением синтеза тиреоидных гормонов (эндемический зоб с гипотиреозом; спорадический зоб с гипотиреозом; меди-каментозный гипотиреоз (приём тиреостатиков и ряда других препаратов); зоб и гипотиреоз, развившийся в результате употребления пищи, содержащей зобогенные вещества);

2) гипотиреоз центрального генеза: гипотиреоз гипофизарного генеза, гипотиреоз гипоталамического генеза;

3) гипотиреоз вследствие нарушения транспорта, метаболизма и действия тиреоидных гормонов (периферический);

по выраженности клинических проявлений: латентный (или субклинический) и манифестный гипотиреоз;

по степени компенсации (фаза компенсации и фаза декомпенсации).

Основной причиной поражения органов и тканей при гипотиреозе является резкое уменьшение выработки целого ряда клеточных ферментов вследствие дефицита тиреоидных гормонов. При этом нарушение обмена гликозаминогликанов приводит к инфильтрации слизистых, кожи и подкожной клетчатки, мышц и миокарда. Нарушение водно-солевого обмена усугубляется избытком вазопрессина и недостатком предсердного натрийуретического фактора.

Клиника. Проявления гипотиреоза разнообразны. Жалобы пациентов скудны и неспецифичны, а тяжесть их состояния не соответствует субъектив-



Рис. 11.24. Внешний вид пациентки с гипотиреозом

Приведено по: <http://www.doktor-visus.ru/medarticle/articles/9146.htm>

ным ощущениям. Наиболее часто у пациентов наблюдаются постепенное увеличение массы тела (значительное ожирение нетипично), сухость и утолщение кожи, изменение её цвета (наиболее часто употребляются термины «восковой», «персиковый» и «желтушный» цвет кожи), огрубение черт лица, нечёткость речи (рис. 11.24), а кроме того, увеличивается размер их обуви. После нагрузок могут появляться боли в правом подреберье и грудной клетке, запоры, одышка при ходьбе. У женщин нередко нарушена менструальная функция – от полименореи и менометрорагии до аменореи. Интеллект существенно снижается, и пациенты с трудом анализируют происходящие события. Значительно страдают память и самокритика.

Учитывая многообразие клинических проявлений, выделяют основные клинические «маски» гипотиреоза (Г. А. Мельниченко, 1999):

терапевтические – полиартрит, полисерозит, миокардит, ИБС, нейроциркуляторная дистония, артериальная гипертензия, артериальная гипотензия, пиелонефрит, гепатит, гипокинезия желчевыводящих путей и кишечника;

гематологические – железодефицитная гипохромная анемия, нормохромная анемия, пернициозная анемия, фолиеводефицитная анемия;

хирургические – желчнокаменная болезнь;

гинекологические – бесплодие, поликистоз яичников, миомы матки, менометроррагии, опсоменорея, аменорея, галакторея-аменорея, гирсутизм;

эндокринологические – акромегалия, ожирение, пролактинома, преждевременный псевдопубертат, задержка полового развития;

неврологические – миопатия, снижение интеллекта, снижение памяти;

дерматологические – аллопеция;

психиатрические – депрессия, микседематозный делирий, гиперсомния, агрипния, нейроциркуляторная дистония.

Клинически выделяют следующие синдромы гипотиреоза (Г. А. Мельниченко, 1999):

Гипотермически-обменный синдром (ожирение, понижение температуры тела). Несмотря на умеренный избыток массы тела, аппетит у пациентов снижен, что в сочетании с депрессией препятствует существенной прибавке массы тела (значительное ожирение никогда не может быть вызвано собственно гипотиреозом). Нарушение обмена липидов сопровождается изменением их синтеза и деградацией (с преобладанием деградации), что приводит к по-

вышению содержания триглицеридов и липопротеидов низкой плотности и способствует прогрессированию атеросклероза.

Гипотиреоидная дермопатия и синдром эктодермальных нарушений: микседематозный, периорбитальный отёки, одутловатое лицо; большие губы и язык с отпечатками зубов по латеральным краям; желтушность кожных покровов вследствие гиперкаротинемии; отёк конечностей (рис. 11.25); тусклость, ломкость, выпадение волос на голове, бровях, конечностях и медленный их рост; грубые «акромегалические» черты лица; румянец на щеках; воскового оттенка кожа; иногда – покраснение кончика языка.



Рис. 11.25. Микседематозный отёк нижних конечностей

Приведено по: <http://www.consilium-medicum.com/media/refer.htm>

Синдром нарушений со стороны органов чувств: из-за набухания слизистой оболочки носа – затруднение носового дыхания, из-за отёка слуховой трубы и органов среднего уха – нарушение слуха, вследствие отёка и утолщения голосовых связок – охрипший голос и ухудшение ночного зрения.

Синдром поражения центральной и периферической нервной системы: сонливость, заторможенность, снижение памяти, боли в мышцах, парестезии, снижение сухожильных рефлексов, полинейропатия, возможны депрессия, делирия, брадифрения и пароксизмы панических атак с периодически возникающими приступами тахикардии.

Синдром поражения сердечно-сосудистой системы: микседематозное сердце – брадикардия, низкий вольтаж, отрицательный зубец Т на ЭКГ, недостаточность кровообращения; гипотония, полисерозит и недостаточность кровообращения. Для микседематозного сердца типично повышение уровня креатинфосфокиназы, а также аспартатаминотрансферазы и лактатдегидрогеназы.

Синдром поражения пищеварительной системы: гепатомегалия, дискинезия желчевыводящих путей, дискинезия толстой кишки, склонность к запорам, снижение аппетита, атрофия слизистой желудка, тошнота, иногда рвота.

Анемический синдром: нормохромная нормоцитарная, гипохромная железододефицитная, макроцитарная, B_{12} -дефицитная анемия, снижение агрегации тромбоцитов, что в сочетании со снижением уровней факторов VIII и IX в плазме, а также с повышенной ломкостью капилляров усугубляет кровоточивость тканей.

Синдром гиперпролактинемического гипогонадизма: синдромы Ван-Вика–Хеннеса–Росса и Ван-Вика–Грамбаха с олигоопсоменореей или аменореей, галактореей, вторичным поликистозом яичников, «вторичная» аденома гипофиза с наличием хиазмального синдрома.

Обструктивно-гипоксемический синдром: синдром апноэ во сне, развивающийся вследствие микседематозной инфильтрации слизистых и нарушения хемочувствительности дыхательного центра, микседематозное поражение дыхательной мускулатуры с уменьшением дыхательного объема и альвеолярной гиповентиляцией – одна из причин накопления CO_2 и развития микседематозной комы.

Гипотиреотическая (микседематозная) кома – наиболее тяжёлое осложнение гипотиреоза. Развивается преимущественно у пожилых пациентов с длительно недиагностированным гипотиреозом, тяжёлыми сопутствующими заболеваниями при отсутствии ухода, чаще в холодных регионах. Провоцируют её развитие охлаждение, терапия барбитуратами и нейролептиками, наркоз и интеркуррентные заболевания. В основе патогенеза гипотиреотической комы лежит угнетение тканевого дыхания и функции коры надпочечников вследствие длительного гипотиреоза, гипоперфузии почек и развития синдрома неадекватной продукции вазопрессина (тиреоидные гормоны и вазопрессин являются антагонистами, при дефиците тиреоидных гормонов имеется относительный избыток вазопрессина). Клинические проявления: гипотермия (ниже 30°C) (в 15–20 % случаев развивается при нормальной, а при сопутствующих инфекционных заболеваниях при субфебрильной температуре), гиповентиляция с гиперкапнией, гиперволемика, гипонатриемия, брадикардия, гипотония, острая задержка мочи, динамическая кишечная непроходимость, гипогликемия, сердечная недостаточность, прогрессирующее торможение центральной нервной системы (ступор, кома). Летальность при микседематозной коме достигает 80 %.

Типичными клиническими признаками врождённого гипотиреоза (наблюдается только в 10–15 % случаев) в раннем постнатальном периоде являются: перенесённая беременность (более 40 недель); большая масса тела при рождении; отёчные лицо, губы и веки, полуоткрытый рот с широким «распластанным» языком; локализованные отёки в виде плотных «подушечек» в надключичных ямках, на тыльных поверхностях кистей и стоп; признаки незрелости при доношенной по сроку беременности; низкий грубый голос при плаче; позднее отхождение мекония; позднее отхождение пупочного канатика и плохая эпителизация пупочной ранки; затянувшаяся желтуха.

Клиническая симптоматика первичного гипотиреоза на 3–4-м месяце жизни: сниженный аппетит, плохая прибавка массы тела; метеоризм, запоры; сухость, бледность и шелушение кожных покровов; гипотермия (холодные кисти, стопы); ломкие, сухие, тусклые волосы; мышечная гипотония. После 5–6-го месяца жизни нарастает задержка психомоторного и физического развития ребёнка.

Вторичный гипотиреоз в рамках гипопитарной недостаточности необходимо дифференцировать с аутоиммунными полигlandулярными синдромами, при которых также имеется недостаточность сразу нескольких гипопитарно-зависимых эндокринных желёз (щитовидная железа, кора надпочечников, го-

нады). Наиболее часто встречается аутоиммунный полигландулярный синдром II типа, представленный сочетанием надпочечниковой недостаточности аутоиммунного генеза с аутоиммунным тиреоидитом (**синдром Шмидта**) и/или сахарным диабетом I типа (**синдром Карпентера**). Как указывалось, дифференциальная диагностика периферической и центральной (гипофизарной) недостаточности эндокринных желёз основывается на определении уровня тропных гормонов гипофиза.

Клинические формы первичного кретинизма Мак-Карризмона. Согласно автору, основными формами эндемического кретинизма являются *неврологический и микседематозный* кретинизм.

В клинике неврологического эндемического кретинизма на первый план выходят неврологические (пирамидные и экстрапирамидные) и интеллектуальные нарушения. Выраженную клинику гипотиреоза обнаруживают при этом лишь у 10 % пациентов, чаще у них имеются лабораторные проявления гипофункции щитовидной железы (увеличение уровня ТТГ и его реакции на ТРГ). Имеются данные, что формирование неврологического кретинизма начинается во втором триместре беременности, вероятно, под влиянием гипотиреоза у матери и вследствие задержки начала функционирования щитовидной железы у плода. Развитие данной формы заболевания можно предотвратить при условии начала йодной профилактики до наступления беременности и невозможно при начале профилактики после 2–3-го месяца гестации. Терапия тиреоидными гормонами после рождения также не приводит к ликвидации проявлений неврологического кретинизма.

Микседематозный эндемический кретинизм – форма с наиболее демонстративной клиникой гипотиреоза, типичная лишь для определённых территорий с высокой напряжённостью эндемии. Клиника характеризуется врождённым гипотиреозом с микседемой, задержкой формирования скелета, роста и психомоторного развития, атрофией щитовидной железы (рис. 11.26). Глухонмота встречается редко. Причиной заболевания, по-видимому, является несостоятельность щитовидной железы плода в третьем триместре гестации.

Две формы эндемического кретинизма могут встречаться в одних и тех же очагах, а симптомы обеих форм – у одного ребёнка. Долгое время счи-



Рис. 11.26. Внешний вид пациентки с микседематозным эндемическим кретинизмом

Приведено по: http://img.wikinut.com/img/42fru8joe4_zptsor/jpeg/0/Cretinism.jpeg

талось, что на территории СНГ нет очагов кретинизма. Однако проведённые в последние годы эпидемиологические исследования выявили случаи рождения детей с эндемическим кретинизмом в России (Республика Тува), ряде областей Казахстана.

Описаны в 1908 г. шотландским эндокринологом R. McCarrison.

Симптом Бера (синонимы – **симптом «грязных локтей»**, **симптом «грязных коленей»**). Ороговение и утолщение эпидермиса в области локтей и коленей (иногда – на тыле стоп и внутренних лодыжках) при гипотиреозе. Вследствие этого кожа легко загрязняется.

Описан немецким врачом C. Behr.

Симптом Вольмана. Замедление фазы расслабления ахиллова рефлекса позволяет выявить неотчётливую форму гипотиреоза.

Описан в 1956 г. американским врачом H. W. Woltman.

Симптом Люста II. Тыльное сгибание и отведение стопы кнаружи при поколачивании над пиронеальным нервом у головки малоберцовой кости.

Описан в 1919 г. немецким врачом F. Lust.

Симптом Ротшильда (синонимы – **симптом Хертога–Леви**, **симптом Хертога**). Выпадение волос наружной трети бровей – возможный признак гипотиреоза (рис. 11.27).

Впервые описан врачом E. L. Ch. Hertoghe.

Симптом Шульце. Появление продольной борозды выпуклостью вверх при нанесении коротких ударов по спинке языка свидетельствует о повышенной нервно-мышечной возбудимости. Выявляют при скрытой тетании и недостаточности функции паращитовидных желёз.

Описан немецким невропатологом F. Schultze (1848–1934).

Синдром Ван-Вика–Грамбаха (синоним – **синдром гиперпролактинемического гипогонадизма при первичном гипотиреозе**). Форма первичного гипотиреоза. Заболевание развивается в допубертатном периоде, характеризуется



Рис. 11.27. Симптом Ротшильда при гипотиреозе
Наблюдение авторов

ранним половым созреванием, галактореей, преждевременным менархе с метроррагиями при отсутствии полового оволосения и задержкой костного развития. Имеет место нарушение менструального цикла вплоть до аменореи, реже – полименореи. Аналогичный мужской вариант синдрома характеризуется ускоренным развитием наружных половых органов при отсутствии или скудости полового оволосения. Нередко наблюдается сочетание с болезнью Дауна. Частыми находками у детей с синдромом Ван-Вика–Грамбаха являются гиперпролактинемия и аденома гипофиза. Характерна макромастия. Галакторея обычно более выражена у молодых женщин.

Её степень варьируется от обильного и спонтанного выделения молока до появления единичных капель при сильном надавливании на молочные железы. В последнем случае сами пациентки, как правило, галактореи не отмечают. В молочных железах (которые внешне увеличены в размерах) часто наблюдаются не соответствующие возрасту регрессивные изменения и фиброзно-кистозная мастопатия. Характерны снижение либидо, аноргазмия, атрофия матки и слизистой оболочки влагалища. Нередко выявляются умеренное ожирение, гипертрихоз, себорея волосистой части головы, акне, признаки дисфункции гипоталамуса («грязные» локти и шея вследствие гиперкератоза и гиперпигментации, перламутровые стрии на бедрах, груди и животе).

Описан в 1959 г. американским эндокринологом J. J. Van Wyk и американским педиатром М. М. Grumbach.

Синдром Пендреда. Наследственная болезнь, характеризующаяся нарушением биосинтеза тиреоидных гормонов и проявляющаяся врождённым гипотиреозом, узловым зобом и глухонемой (рис. 11.28, 11.29). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описан английским врачом V. Pendred (1869–1946).

Синдром Эскавилла–Лиссера (синоним – **внутренняя микседема**). Атипичная микседема, обусловленная гипотиреозом. Клинически определяют увеличенное микседематозное сердце, атонию кишечника, асцит и резко выраженную анемию. Внешность пациента изменена мало.



Рис. 11.28. Внешний вид пациента с синдромом Пендреда

Приведено по: www.bmm.charite.de/.../Pendred-Syndrom.jpg



Рис. 11.29. Характерный внешний вид глаза пациента с синдромом Пендреда

Приведено по: <http://bjo.bmj.com/content/vol87/issue9/images/large/bj213086.f1.jpeg>

11.1.4. Воспалительные заболевания щитовидной железы и их проявления

Болезнь де Кервена (синонимы – **тиреоидит де Кервена–Крайля, подострый негнойный тиреоидит**). Гранулематозный гигантоклеточный тиреоидит с до конца не установленной этиологией (рис. 11.30). Предрасполагающие факторы можно разделить на генетические и средовые. Генетическая предрасположенность к заболеванию связана с особенностями системы гистосовместимости HLA. Носительство антигенов HLA-BW₁₅ и DR₅ рассматривается как фактор риска развития подострого тиреоидита при воздействии предрасполагающих факторов среды. В качестве средового этиологического фактора наиболее вероятна вирусная инфекция, при этом специфического вируса, вызывающего заболевание, не установлено.

Подострый тиреоидит может развиваться под действием вируса Коксаки, аденовирусов, вирусов эпидемического паротита и кори. Подтверждением вирусной этиологии заболевания могут служить: 1) анамнестическая связь с предшествующей вирусной инфекцией; 2) увеличение числа заболевших в период вспышки вирусной инфекции; 3) наличие высоких титров антител к вирусу Коксаки, аденовирусам и вирусам гриппа. Наличие очагов хронической инфекции в области носоглоточного лимфоидного кольца может рассматриваться как дополнительный фактор развития болезни.

Первая (ранняя) стадия заболевания характеризуется экссудацией, гиперемией, расширением сосудов, отёком и набуханием эпителиальных клеток.

Вторая стадия болезни морфологически проявляется разрывом фолликулов и поступлением коллоида и структурных элементов в перифолликулярное

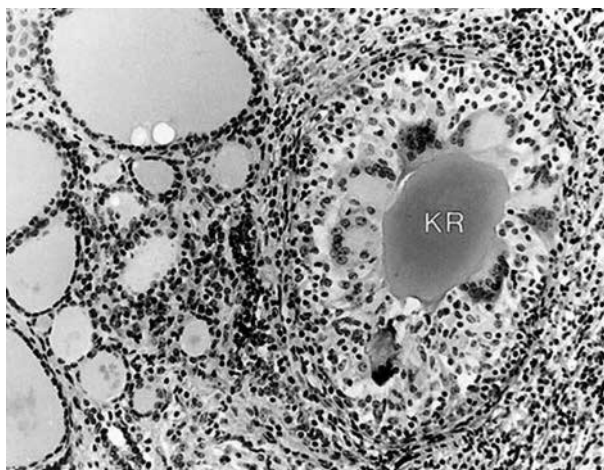


Рис. 11.30. Гистологические изменения в щитовидной железе при тиреоидите де Кервена–Крайля (окраска гематоксилином и эозином). $\times 320$

Приведено по: http://www.aerztlichepraxis.de/Fortbildung/Themen2007/Thema27/Images/bild4_quervain.jpg

пространство, а также инфильтрацией тканей лимфоцитами, макрофагами и гигантскими клетками, сопровождающейся образованием антител к антигенам щитовидной железы, поступившим в кровоток в результате деструкции тироцитов. В данной фазе развития болезни морфологический процесс соответствует аутоиммунному, но иммунные реакции являются вторичными, так как развиваются в ответ на первичное воздействие на тироциты вирусоповреждающего фактора (при этом иммунные изменения могут быть временными).

Третья стадия патогенетического процесса характеризуется рубцеванием. Деструкция тироцитов, которая развивается во второй стадии патологического процесса, сопровождается поступлением в кровеносное русло аутоантигенов щитовидной железы – коллоида, микросомальной фракции, ядерного компонента и тиреоглобулина. Ответная реакция характеризуется образованием аутоантител к компонентам тироцита. Заболевание может начинаться остро (с подъёма температуры тела до фебрильной и болей в области шеи) или развиваться постепенно (сопровождаясь недомоганием, неприятными ощущениями при глотании, болезненностью при поворотах или наклонах головы). Ранние признаки – дискомфорт при глотании, общее недомогание, болезненность в области щитовидной железы.

Стадия развёрнутой клинической симптоматики характеризуется интенсивными болями в области шеи с иррадиацией в нижнюю челюсть, ухо и затылочную область. Боли усиливаются при поворотах головы, разжёвывании пищи, глотании. Отмечаются повышенная потливость, сердцебиение, бессонница и артралгии. При пальпации щитовидная железа увеличена в размерах, плотная, болезненная, могут определяться и участки локальной болезненности. У большинства пациентов в начальном периоде заболевания наблюдаются явления тиреотоксикоза. Характерны общий гипергидроз, расширение периферических сосудов кожи, тахикардия и симметричный мелкокрематорный тремор вытянутых пальцев рук (эти признаки обусловлены разрушением клеток щитовидной железы и попаданием гормонов из поврежденных фолликулов в кровь) (рис. 11.31). В крови отмечаются лимфоцитоз, ускорение СОЭ, повышение активности неспецифических маркёров воспаления (С-реактивного белка, γ -глобулинов, фибриногена и т. д.), в железе – рост содержания T_3 , T_4 , тиреоглобулина и снижение накопления ^{131}I . Может быть временное повышение титра антитиреоидных антител, а также содержания в сыворотке крови IgG и IgM.



Рис. 11.31. Внешний вид шеи пациентки с тиреоидитом де Кервена–Крайля

Приведено по: www.kup.at/kup/images/browser/4651.jpg

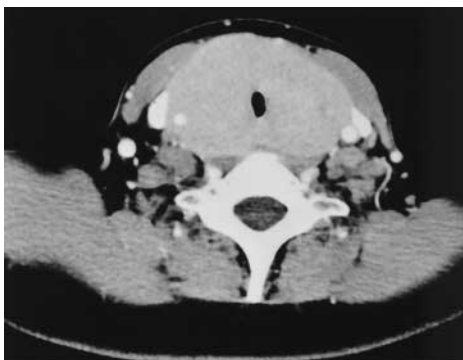


Рис. 11.32. Изменения при фиброзном тиреоидите Риделя (данные компьютерной томограммы)
Приведено по: www.gfmer.ch

Дифференциальный диагноз подострого тиреоидита проводится с аутоиммунным тиреоидитом и диффузным токсическим зобом. При ранней диагностике и адекватном лечении болезнь де Кервена заканчивается выздоровлением в течение 2,5–4 мес. Если лечение начато несвоевременно, заболевание приобретает рецидивирующий, волнообразный характер и продолжается до 2 лет с короткими ремиссиями. В случае затяжного течения исходом подострого тиреоидита может быть гипотиреоз.

Описана швейцарским хирургом F. de Quervain (1868–1940) и американским хирургом G. W. Crile (1864–1943).

Зоб Риделя (синонимы – «железный» зоб, хроническая струма Риделя, фиброзный тиреоидит Риделя, хронический тиреоидит Риделя). Щитовидная железа твёрдая, увеличена, явления тиреотоксикоза отсутствуют. Хронический воспалительный процесс может переходить на окружающие ткани, нервы, сосуды, что обуславливает появление симптомов сдавления трахеи и возвратного нерва (одышка, усиливающаяся в положении лёжа, затруднение глотания и осиплость голоса) (рис. 11.32, 11.33). Может возникнуть односторонний паралич голосовых связок. Описаны случаи смертельного исхода в результате асфиксии. Полагают, что в основе заболевания лежат аутоиммунные реакции.

Описан немецким хирургом В. М. К. L. Riedel (1846–1916).

Зоб Хасимото (синонимы – лимфаденоидная бластома щитовидной железы, лимфоматозный зоб, лимфоцитарный зоб, лимфоматозный тиреоидит, хронический аутоиммунный тиреоидит, синдром или болезнь Хашимото, лимфатический тиреоидит). Хронически протекающий тиреоидит аутоиммунной природы с образованием инфильтратов из гигантских и плазматических клеток (рис. 11.34). Железа плотная, равномерно увеличена и малоподвижна. Клинически проявляется увеличением щитовидной железы и из-

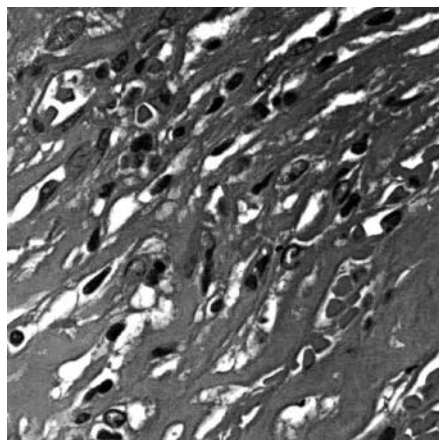


Рис. 11.33. Гистологические изменения ткани щитовидной железы при тиреоидите Риделя (окраска гематоксилином и эозином). $\times 300$

Приведено по: www.gfmer.ch

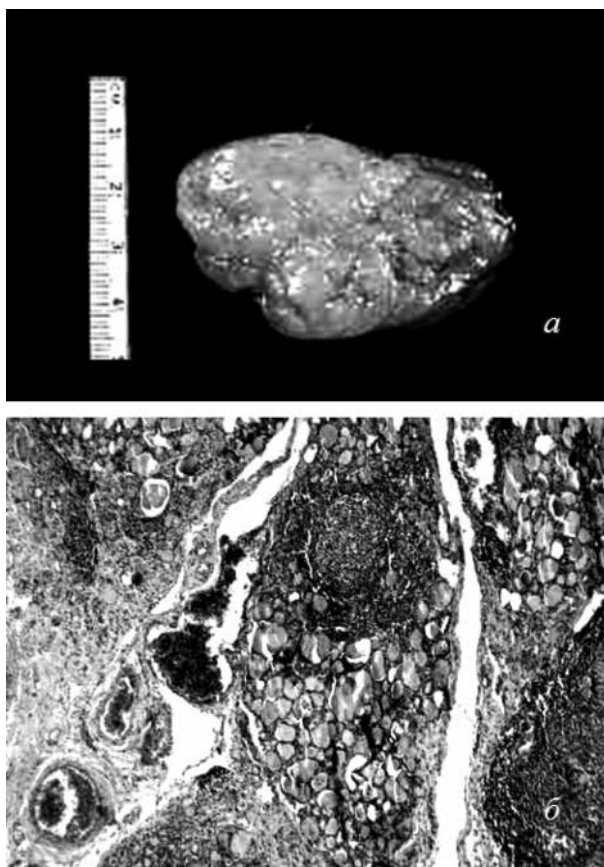


Рис. 11.34. Зоб Хасимото: *а* – внешний вид удалённой части щитовидной железы; *б* – гистологические изменения (интенсивный фиброз, атрофия эпителиальных фолликулов, их сквамозная метаплазия). Окраска гематоксилином и эозином. $\times 400$

Приведено по: www.gfmer.ch

менением конфигурации шеи, позднее присоединяются симптомы гипотиреоза.

Описан японским патологоанатомом Н. Hashimoto (1881–1934).

Классификация воспалительных заболеваний щитовидной железы Херннана. Различают: острый тиреоидит – гнойный (рис. 11.35), негнойный; подострый тиреоидит – гранулематозный тиреоидит, тиреоидит де Кервена–Крайля; хронические тиреоидиты – аутоиммунный тиреоидит (зоб Хашимото), фиброзно-инвазивный тиреоидит (зоб Риделя), специфические хронические тиреоидиты (туберкулёзный, сифилитический, септикомикозный); струмит (воспаление зобно изменённой щитовидной железы) – гнойный, негнойный.

Предложена в 1980 г. врачом S. Hernnan.

Классификация негнойного тиреоидита де Кервена (синоним – классификация болезни де Кервена). Негнойный тиреоидит различают: *по стади-*

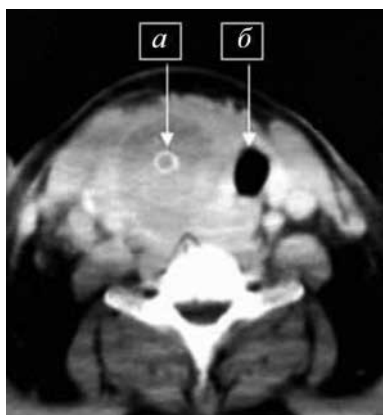


Рис. 11.35. Острый гнойный тиреоидит: *а* – очаг гнойно-лейкоцитарной инфильтрации в щитовидной железе; *б* – гнойная полость (участок деструкции с горизонтальным уровнем жидкости) (данные компьютерной томографии)

Приведено по: www.ejournal.afpm.org.my

ям течения процесса – стадия гипертиреоза (в начале заболевания), стадия гипотиреоза (совпадает с периодом деструктивно-склеротических изменений в щитовидной железе); по преобладанию клинических симптомов – форма с ярко выраженной воспалительной реакцией, медленно прогрессирующая форма (подобная хроническому тиреоидиту), форма с клинически выраженным гипертиреозом, псевдонеопластическая форма.

Предложена швейцарским хирургом F. de Quervain (1868–1940).

Симптом Финкельштейна. Резкое усиление боли в области шиловидного отростка лучевой кости при сжатии I пальца другими пальцами кисти и одновременном отведении кисти в сторону локтевой кости. Наблюдаются при тиреоидите де Кервена–Крайля.

Описан в 1934 г. врачом В. И. Финкельштейном.

Симптом Элькина. Резкая болезненность при сведении I пальца с IV и V при болезни де Кервена–Крайля.

Описан врачом Д. Г. Элькиным.

11.2. Заболевания паращитовидных желёз: симптомы и синдромы

Классификация гипопаратиреоза Треккера (синоним – **модифицированная этиологическая классификация гипокальциемий Треккера**). В соответствии с ней выделяют:

- 1) изолированный гипопаратиреоз, аутосомно-доминантный (генный белок – PTH, хромосомная локализация – 11p15);
- 2) изолированный гипопаратиреоз, аутосомно-рецессивный (генные белки – PTH и GCMB, хромосомная локализация – 11p15, 6p23–p24);
- 3) изолированный гипопаратиреоз, X-связанный рецессивный (генный белок неизвестен, хромосомная локализация – Xq26–q27);
- 4) гипокальциемическая гиперкальциурия (ADHH), аутосомно-доминантная (генный белок – CaSR, хромосомная локализация – 3q21.1);
- 5) гипопаратиреоз, ассоциированный с АПС I типа, аутосомно-рецессивный (генный продукт – AIRE-1, хромосомная локализация – 21q22.3);
- 6) гипопаратиреоз, ассоциированный с KSS (Kearns Sayre синдром), MELAS (mitochondrial encephalopathy, stroke like episodes and lactic acidosis syndrome – синдром митохондриальной энцефалопатии, инсультподобных эпизодов, лактатацидоза), MTPDS (mitochondrial trifunctional protein deficiency

syndrome – синдром дефицита трехфункционального митохондриального белка).

Наследуется по материнской линии (генный продукт – митохондриальный геном).

Разработана в 2004 г. врачом R. V. Trakker.

Симптом Вейсса (синоним – **симптом Вейсса–Эдельмана**). Сокращение круговой мышцы орбиты и лобной мышцы при поколачивании по наружному краю глазницы – признак гипопаратиреоза с гипокальциемией.

Описан американским врачом S. Weiss (1898–1942).

Симптом Кашира. Сокращение мышц, иннервируемых лучевым и срединным нервами, под действием горячей воды указывает на повышенную нервно-мышечную возбудимость. Отмечают при скрытой тетании, вызванной недостаточностью функции паращитовидных желёз.

Симптом Труссо (синоним – **«рука акушера»**). Судорожное сокращение кисти в форме «руки акушера» (рис. 11.36), наступающее через 2–3 мин после наложения жгута на область плеча либо манжетки сфигмоманометра и при поддержании давления на 10 мм выше уровня систолического давления, – признак гипопаратиреоза с гипокальциемией.

Описан французским врачом A. Trousseau (1801–1867).

Симптом Хвостека. Сокращение мышц при поколачивании молоточком или пальцем в области выхода лицевого нерва (впереди от козелка) – признак гипопаратиреоза с гипокальциемией. Симптом может проявляться сокращением либо мышц угла рта (**симптом Хвостека I**), либо мышц угла рта и крыльев носа (**симптом Хвостека II**), либо всех мышц половины лица, иннервируемых лицевым нервом (**симптом Хвостека III**).

Описан австрийским хирургом F. Chvostek (1835–1884).

Симптом Шлезингера II. Судорожное сокращение мышц бедра и супинация стопы после пассивного сгибания нижней конечности в тазобедренном суставе при выпрямленном коленном суставе – признак гипопаратиреоза с гипокальциемией.

Описан австрийским врачом H. Schlesinger (1866–1934).



Рис. 11.36. Судорожное сокращение мышц кисти (симптом Труссо) при гипопаратиреозе с гипокальциемией

Наблюдение авторов

Синдром Бараката. Редкое врождённое заболевание, проявляющееся сочетанием гипопаратиреоза, неврологической глухоты и стероиднезависимого поражения почек (нефропатии), приводящего к почечной недостаточности. Генный продукт и хромосомная локализация не установлены.

Синдром Бломстренда (синонимы – **синдром летальной хондродисплазии Бломстренда**, **Blomstrand's syndrome**). Врождённое заболевание с аутомно-рецессивным типом наследования и ранним летальным исходом. Характеризуется усиленным формированием костной ткани и ускоренной дифференцировкой хондроцитов. Новорождённые с данным синдромом, как правило, имеют здоровых родителей, состоящих в близкородственном браке. Быстро развиваются избыточная минеральная плотность скелета и оссификация костей, что вызывает грубые нарушения строения длинных трубчатых костей и формирует крайне низкий рост. Новорождённые с синдромом летальной хондродисплазии Бломстренда имеют и другие аномалии – аплазию соска и молочной железы. Регистрируется вторичная гиперплазия парашитовидных желёз из-за резистентности к паратгормону и ПТГ-подобному пептиду (PTHrP). Идентифицированы мутации гена *PTH/PTHrP* рецептора, которые и обуславливают нарушения функции рецептора с формированием фенотипа болезни. Ген *PTHrP* локализован на участке 3p21.1–p22.

Впервые описан шведским учёным К. W. Blomstrand (1826–1897).

Синдром Ди Джорджи (синоним – **синдром Ди Георги**). Изолированный наследственный Т-клеточный иммунодефицит, характеризующийся триадой ведущих клинических проявлений: гипоплазией тимуса и/или парашитовидных желёз и врождённым пороком сердца. В основе заболевания лежит порок развития III–IV глоточных карманов (возникает между 6-й и 10-й неделями гестации), который приводит к агенезии или дисгенезии парашитовидных желёз и тимуса. Вовлечение I и II жаберных карманов приводит к пороку развития лицевых структур, а поражённость V жаберного кармана проявляется широким спектром врождённых пороков сердца с частым вовлечением дуги аорты.

Клинически у большинства пациентов отмечаются диспластические черты лица. Наиболее характерны диспластичные ушные раковины, гипертелоризм, широкая переносица, «рыбий рот» и антимонголоидный разрез глаз (рис. 11.37). У некоторых детей наблюдаются и более грубые аномалии, такие как микрогнатия и незаращение твёрдого и мягкого нёба. Часто отмечаются гипокальциемия различной степени тяжести и отсутствие тени вилочковой железы при рентгенографии грудной клетки. Гипокальциемические судороги обычно возникают с первых дней жизни. У всех пациентов наблюдается задержка умственного развития. Врождённые пороки сердца и магистральных сосудов также относятся к наиболее характерным и тяжёлым признакам заболевания. Лабораторно количественные показатели Т-клеток варьируются от нормы до глубокой депрессии. Характерна диссоциация между сниженными уровнями Т- и НК-клеток и повышенным содержанием В-лимфоцитов. Типичны нормальные или повышенные уровни антител. В подавляющем боль-

шинстве случаев синдром связан с микроделециями на участке q11 хромосомы 22 (наиболее вероятные гены – *rnex40*, *nex2.2–nex3*; генные продукты – UDFIL, TUPLE. Хромосомная локализация – 22q11/10p). Большинство случаев синдрома Ди Джорджи спорадические, но зарегистрированы и варианты с аутосомно-доминантным наследованием, особенно в ассоциации с несбалансированной транслокацией и делецией 22q11.2. Пациенты с делециями 22q11.2 относятся к синдрому I типа (наиболее распространённый вариант болезни), а лица с делециями другого локуса (на хромосоме 10p) – к синдрому II типа (рис. 11.38). Встречается с частотой 1:5000 новорождённых.

Описан в 1960–1966 гг. американским педиатром А. М. Di George.

Синдром Кенни–Каффи. Врождённое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, проявляющееся низким ростом, остеосклерозом, кортикальным утолщением длинных трубчатых костей, поздним закрытием передних каналов fontanel, кальцификацией базальных ганглиев и анофтальмией или гиперметропией. При тщательной ревизии на аутопсии у умерших с данным синдромом и гипопаратирозом не выявляют паращитовидные железы, что подтверждает эмбриональный характер его развития. Одним из главных проявлений болезни является выраженный гипопаратиреоз. Ген, ответственный за развитие синдрома, локализован на участке 1q42–q43. Согласно



Рис. 11.37. Внешний вид пациента с синдромом Ди Джорджи

Приведено по: www.gulfkids.com/images3/DiGeorge_Syndrome.jpg

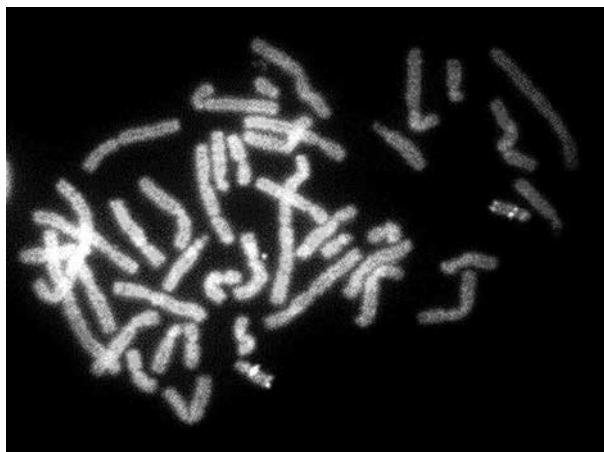


Рис. 11.38. Набор хромосом с микроделециями на участке q11 хромосомы 22 у пациента с синдромом Ди Джорджи

Приведено по: http://www.slh.wisc.edu/cytogenetics/procedures/fish/FISH_gifs/DiGeorge.gif

данным молекулярно-генетических исследований, имеются мутации гена *TBCE*, кодирующего тубулин-специфические шаперон-белки, которые необходимы для правильной конформации (фолдинга) α -субъединиц тубулина и образования α - β -тубулин-гетеродимеров.

Описан американским педиатром F. M. Kenny и американским врачом J. Caffey.

Синдром Мартина–Олбрайта (синоним – **псевдогипопаратиреоидный синдром Мартина–Олбрайта**). Симптомокомплекс, обусловленный нарушением утилизации тканями гормонов параситовидных желёз. Характеризуется гипокальциемией, гиперфосфатемией и ахондроплазией, а также неполноценностью умственного развития, частыми приступами тетании, развитием катаракты, дистрофией ногтей и другими признаками.

Описан в 1942 г. швейцарскими врачами E. Martin и F. Albright.

Синдром (болезнь) Реклингхаузена II (синонимы – **osteodystrophia parathyreoidea**, **фиброзная генерализованная остеодистрофия**, **дизонтогенетическая дистрофия Реклингхаузена**, **генерализованная остеодистрофия**, **генерализованная фиброзная кистевидная остеодистрофия**, **синдром Реклингхаузена–Энгеля**). Гормонально-активная опухоль околощитовидной железы, вызывающая дистрофию костной ткани (рис. 11.39), обусловленную нарушением минерального обмена. Опухоль развивается в одной из околощитовидных желёз, нередко имеет атипичную локализацию (за грудиной). Гормональная активность аденом разная, что обуславливает различную интенсивность проявления заболевания (рис. 11.40). Патологические изменения исчезают после удаления опухоли околощитовидной железы.

На ранних стадиях отмечают боль в костях, мышечную слабость, повышенную утомляемость и головную боль, позднее – потерю аппетита, тошноту, боль в животе, иногда – упорный понос. Иногда преобладают симптомы

почечнокаменной болезни, обнаруживают различные деформации костей, которые приводят к укорочению конечности и хромоте. В некоторых случаях клинические проявления начинаются с патологического перелома (может протекать безболезненно). За исключением случаев бурного течения, оканчивающихся летально, клиническая картина, как правило, развивается медленно (на протяжении многих лет). Болезнь протекает с ремиссиями, прогрессирует. Костные изменения ограничиваются вначале остеопорозом, а затем в костях возникают кистозные полости. Определя-



Рис. 11.39. Изменения в костях стопы при синдроме Реклингхаузена II

Приведено по: http://www.e-radiography.net/radpath/o/Foot_sudecks_osteodystrophy.jpg

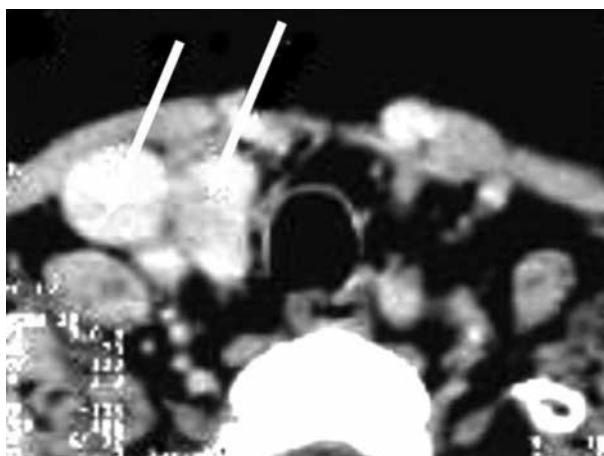


Рис. 11.40. Гормонально-активная дольчатая опухоль (обозначена стрелками) паращитовидной железы (данные компьютерной томографии)

Приведено по: <http://medimage.ru/Upic/1127/3pv.jpg>

ются вторичное малокровие, тахикардия и сердечная слабость, а также гиперкальциемия, гиперкальциурия и гиперфосфатурия. Рентгенологические признаки – остеопороз, кисты костей, патологические переломы, колбообразные кистозные деформации с одновременным истончением кортикального слоя. При обнаружении изолированной костной кисты необходимо рентгенологическое исследование всего скелета. При отсутствии радикального хирургического лечения пациенты погибают при явлениях кахексии и маразма. Болеют женщины в возрасте 30–40 лет. Случаи самоизлечения не описаны.

Впервые описана немецким патологоанатомом F. D. Recklinghausen (1833–1910).

Синдром Саньян–Сакати. Врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, проявляющееся гипопаратиреозом, ассоциированным с тяжёлой задержкой роста и дизрафическим статусом пациентов. Описан среди членов семей из западных провинций Саудовской Аравии при близкородственных браках, верифицирован среди бедуинов.

Синдром Шихена–Симмондса (синонимы – синдром Шихена III, синдром Глинского–Шихена, болезнь Симмондса–Глински, синдром (кахексия) Симмондса–Шихена, синдром Рейе–Шихена, церебрально-гипофизарная кахексия, недостаточность передней доли гипофиза). Вторичный гипопитуитаризм (вследствие снижения или полного исключения функции передней доли гипофиза, проявляющегося нарушением секреции одного из гормонов – ФСТГ, ЛГ, АКТГ, СТГ, ТТГ), развивающийся в результате деструкции передней доли гипофиза или гипоталамуса.

Болезнь является следствием некроза передней доли гипофиза, возникающего в послеродовом периоде (рис. 11.41). Протекает с различными осложнениями – большой кровопотерей, септическими состояниями и т. п. При об-

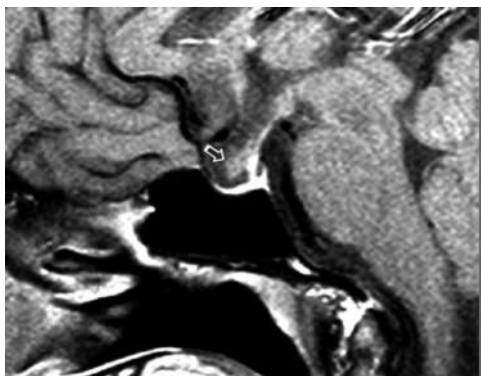


Рис. 11.41. Зона некроза передней доли гипофиза (указана стрелкой) при синдроме Шихена–Симмондса (данные МРТ)

Приведено по: <http://radiographics.rsna.org/cgi/content-nw/full/27/1/95/F10>

ширном некрозе передней доли гипофиза развивается **болезнь Симмондса**, при менее глубоком – **синдром Шихена III**. Беременность сопровождается гиперплазией передней доли гипофиза («клетки беременности») с увеличением размеров и массы гипофиза, а артериальная гипотония в родовом и послеродовом периоде вследствие большой кровопотери может привести к спазму церебральных (включая гипофизарные) артерий. Степень поражения передней доли гипофиза зависит от длительности спазма сосудов. Недостаточность передней доли гипофиза проявляется в том случае, когда функционирующих эле-

ментов её остается 30 % и менее. Клиническая картина полного гипопитуитаризма выявляется, когда остаются сохранными менее 10 % функциональных клеток гипофиза. Поражения гипофиза в послеродовом периоде имеют чёткую корреляцию с нарушением механизмов свёртывания крови и сочетаются с такой патологией, как предлежание плаценты. Деструкция гипофиза происходит вследствие ишемического некроза, развитие которого связано с диссеминированной внутрисосудистой гемокоагуляцией. Распространённость ишемического некроза зависит от состояния сосудов, и при врождённых их аномалиях может развиваться тотальный некроз аденогипофиза. Некроз передней доли гипофиза может встречаться при сахарном диабете, эпидемической геморрагической лихорадке, малярии, гемохроматозе, серповидно-клеточной анемии и эклампсии. Клиническая картина синдрома развивается в течение многих лет. Из анамнеза удаётся установить, что в послеродовом периоде была плохая лактация, нарушался менструальный цикл. Выпадают волосы на лобке и в подмышечных впадинах, постепенно развивается бледность кожных покровов, отмечается утомляемость и сонливость, кожа теряет тургор и имеет восковидный цвет. При ишемическом некрозе аденогипофиза в первую очередь страдают гонадотропная функция гипофиза и секреция СТГ (рис. 11.42), затем наблюдается недостаточность секреции ТТГ, АКТГ и пролактина. Если не проводится лечение, может наступить смерть от гипогликемической комы, которая имеет место даже при не тяжёлых интеркуррентных инфекциях. Развитие гипогликемии связано с недостаточностью секреции контринсулярных гормонов (в первую очередь кортикостероидов и СТГ). Наряду с перечисленными признаками часто наблюдаются и другие симптомы поражения ЦНС – потеря интереса к окружающему, изменения личности и психозы. У пациенток, страдающих гипопитуитаризмом, как правило, исто-

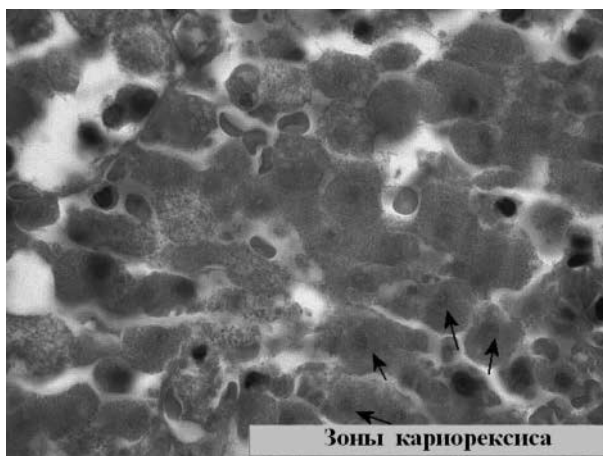


Рис. 11.42. Гистологические изменения со стороны гипофиза при синдроме Шихена–Симмондса

Приведено по: <http://anatpat.unicamp.br/minDscn4823+.jpg>

щение наблюдается крайне редко, гениталии атрофичны, наблюдается артериальная гипотония. Наличие в анамнезе послеродового кровотечения или осложнённых родов позволяет заподозрить синдром Шихена. Консультация гинеколога позволяет выявить гипоплазию половых органов, а исследование влагалищного мазка – оценить функцию яичников (в частности, эстрогенную). Общий анализ крови позволяет выявить анемию, а биохимическое исследование – повышение уровня холестерина и снижение концентрации общего и свободного тироксина и трийодтиронина в сыворотке крови, характерные для гипотиреоза. Снижение гонадотропной функции гипофиза подтверждается уменьшением уровня гонадотропинов и половых гормонов в крови, а также их экскреции с мочой.

Впервые описан врачами L. K. Glinski и M. Simmonds в 1913–1914 гг. Заболевание популяризировано и получило научную трактовку в 1947 г. в трудах английского патологоанатома H. L. Sheehan.

Тест Говарда I. Метод диагностики латентного гипопаратиреоидизма, основанный на появлении гиперфосфатурии при внутривенном введении раствора хлористого кальция. У здоровых людей при этом развивается умеренная гипофосфатурия.

Описан американским врачом J. E. Howard.

ХИРУРГИЧЕСКАЯ ПАТОЛОГИЯ ГИПОТАЛАМУСА, ГИПОФИЗА И НАДПОЧЕЧНИКОВ

«Здоровье – это драгоценность, и притом единственная, ради которой, действительно, стоит не только не жалеть времени, сил, трудов и всяких благ, но и пожертвовать ради него частицей самой жизни, поскольку жизнь без него становится нестерпимой и унижительной».

Th. More (1478–1535)

12.1. Патология гипоталамуса, гипофиза и её клинические проявления

Проба Уилкинса. Метод диагностики болезней гипофиза и/или надпочечников. Заключается во введении пациенту больших доз глюкокортикоидов, которые подавляют секрецию адренокортикотропного гормона, и последующем определении содержания 17-кетостероидов в моче.

Предложена американским эндокринологом L. Wilkins.

Синдром Бауманна–Депери. Сочетание диспепсии, гипотонии, мидриаза, гипорефлексии и миотонии, наблюдающееся при недостаточности функции задней доли гипофиза.

Синдром Берардинелли. Врождённая болезнь, для которой характерны проявления акромегалического гигантизма, нарушения углеводного и жирового обмена и другие признаки гиперфункции гипофиза (рис. 12.1). Обусловлена аномалией развития или поражением промежуточного мозга.



Рис. 12.1. Внешний вид пациента с синдромом Берардинелли

Приведено по: www.scielo.br/img/fbpe/abc/v75n3/2871f2.jpg

Описан в 1961 г. бразильским эндокринологом W. Berardinelli.

Синдром Бергмана I (синоним – **синдром Лорена–Леви**). Сочетание замедленного полового созревания, карликового роста, склеродермiformных изменений и нарушений пигментации кожи, отсутствия волос на лобке и в подмышечных ямках, дистрофии ногтей и подкожной жировой клетчатки и т. д., обусловленное недостаточностью передней доли гипофиза в пубертатном периоде.

Описан врачом R. Cuhn, а назван так потому, что это состояние часто наблюдалось у пациентов клиники Бергмана.

Синдром Бругша. Представляет собой сочетание гипофункции половых желёз, несахарного диабета, вторичной аменореи, нарушения строения фаланг пальцев (уменьшение в размерах концевых, утолщение средних и основных), акродианоза, выпадения волос и мышечной гипотонии. Предполагается, что причиной развития болезни является недостаточность функции гипофиза.

Описан немецким врачом Th. Brugsch (1878–1963).

Синдром Киари–Фроммеля (синоним – **болезнь Фроммеля**). Сочетание галактореи с аменореей и атрофическими изменениями в половых органах после родов, обусловленное нарушением деятельности гипоталамуса. В семейных случаях тип наследования аутосомно-доминантный (наследственные формы болезни установлены только в 1967 г.).

Впервые описан в 1848 г. австрийским гинекологом J. B. Chiari (1817–1854), затем в 1855 г. – немецким гинекологом R. J. E. Frommel (1854–1912).

Синдром Опальского. Повторные приступы сердцебиения с артериальной гипертензией, чувством давления в животе, головокружением, нередко сопровождаемые страхом. Наблюдаются при очаговом поражении гипоталамуса.

Описан польским невропатологом A. Opalski (1897–1963).

Синдром Пеллици (синоним – **эпифизарный вирилизм**). Вирилизм у девочек, обусловленный нарушением функции шишковидного тела при его опухлях – тератоме, хорионэпителиоме и пинеаломе.

Описан итальянским врачом G. B. Pellizzi.

Синдром Пехкранца–Бабинского–Фрёлиха (синонимы – **адипозогенитальная дистрофия, синдром (болезнь) Фрёлиха, гипофизарный свнухоидизм, гипофизарное ожирение**). Заболевание, в основе которого лежит ожирение гипоталамо-гипофизарного генеза в сочетании с гипогенитализмом (рис. 12.2). Предрасполагающие факторы – вирусные и бактериальные инфекции, токсоплазмоз, внутриутробные интоксикации, родовые травмы головы, опухоли мозга. Механизм развития болезни обусловлен поражением ядер гипоталамуса, регулирующих аппетит (вентромедиальных), и ядер, обуславливающих биосинтез и секрецию гонадолиберинов (медиобазальных). Нарушение гормонального гомеостаза характеризуется снижением секреции соматотропина, фоллитропина, лютропина и тиротропина. Повышается секреция кортикотропина и инсулина, усиливается липогенез, наблюдается гиперплазия адипоцитов, происходит задержка в организме натрия и хлоридов, усиливается выведение калия.

Заболевание развивается в детстве, диагностируется чаще в период пубертации. Встречается у мальчиков и девочек примерно с одинаковой частотой. Ранние признаки – избыточное отложение жира, у мальчиков – ложная гинекомастия, отставание в развитии вторичных половых признаков, малые размеры полового члена и яичек, может быть крипторхизм. Стадия развёрнутых клинических проявлений – выраженное ожирение, распределение подкожно-жировой клетчатки преимущественно в области живота, бёдер, груди и лица.

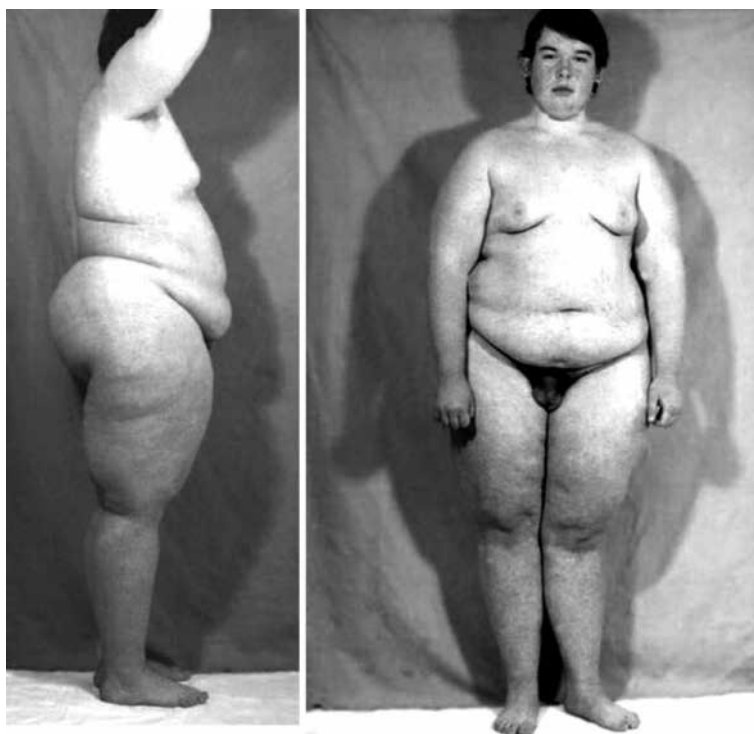


Рис. 12.2. Внешний вид пациента с синдромом Пехкранца–Бабинского–Фрёлиха
Приведено по: <http://medarticle.moslek.ru/images/24023.jpg>, <http://medarticle.moslek.ru/images/24024.jpg>

Кожа тонкая и сухая, оволосение скудное. У мальчиков – рост волос на лобке по женскому типу, отсутствие волосяного покрова в области лица и в подмышечных впадинах даже в постпубертатном возрасте; у девочек – отставание в развитии наружных и внутренних половых органов, отсутствие менструации или позднее менархе. Отмечается неполноценность связок и костного скелета (плоскостопие и патологическая подвижность в суставах). Точки окостенения отстают от календарного возраста. Со стороны внутренних органов возможны миокардиодистрофия, дискинезия желчных путей и запоры. При поражении супраоптических и паравентрикулярных ядер развивается синдром полиурии – полидипсии. Нарушения со стороны центральной нервной системы зависят от характера патологического процесса. Умственное развитие соответствует возрасту и воспитанию. Для верификации диагноза имеют значение клиническая картина, низкий уровень в крови гонадотропинов, тестостерона, эстрогенов, а также уменьшение экскреции 17-кетостероидов с мочой.

Описан врачом К. Пехкранцем, французским невропатологом J. F. F. Babiniski (1857–1932) и австрийским невропатологом F. Frohlich (1871–1953).

Синдром Труэлля–Жюне (синоним – **гипертиреоз акромегалоидный с гиперостозом**). Характеризуется комбинацией клинических проявлений токсического узлового зоба, сахарного диабета, акромегалии и гиперостоза свода черепа. Гиперостоз диффузный, симметричный, особенно выражен в затылочных костях. Этиология не выяснена. В основе заболевания предполагают аденому гипофиза и другие состояния, сопровождающиеся увеличенной секрецией аденогипофизом соматотропного и тиреотропного гормонов.

Впервые описан шведским врачом N. A. Troell (1881–1954).

Синдром Форбса–Олбрайта (синоним – **синдром Аргонса–Дель Кастильо**). Сочетание аменореи и галактореи, часто сопровождающееся ожирением и гирсутизмом. Обусловлено гиперфункцией гипофиза.

Описан в 1958 г. американскими врачами A. P. Forbes и F. Albright.

12.2. Заболевания надпочечников и их проявления

Проба Кеплера–Пауэра–Робинсона. Метод диагностики недостаточности функции коры надпочечников, основанный на отсутствии значительного увеличения диуреза после водной нагрузки.

Предложена в 1948 г. американскими врачами и учёными E. J. Kepler (1894–1949), M. H. Power и F. J. Robinson.

Симптом Арройо. Замедленная реакция зрачков на свет, наблюдаемая при недостаточности надпочечных желёз.

Описан американским врачом C. Arroyo (1892–1928).

Симптом Гунтера (синонимы – **язык Гунтера, симптом Хантера**). Атрофия сосочков и слизистой языка, отмечаемая при болезни Аддисона.

Описан шотландским анатомом и хирургом J. Hunter (1728–1793).

Симптом Пенде. Появление «гусиной кожи» после растирания – возможный признак недостаточности надпочечников (рис. 12.3).

Описан в 1912 г. врачом N. Pende.



Рис. 12.3. Изменения кожи после растирания у пациента с надпочечниковой недостаточностью (симптом Пенде)

Наблюдение авторов

Симптом Сержана. Появление белых полос на коже вместо обычных красных после проведения кончиками пальцев по животу (белый дермографизм) – признак артериальной гипотонии у пациентов с недостаточностью надпочечных желёз.

Описан французским терапевтом Е. Е. Sergent (1867–1943).

Синдром (болезнь) Аддисона (синонимы – **бронзовая болезнь, хронический гипокортиканизм, хроническая кортикальная надпочечниковая недостаточность**). Болезнь обусловлена хронической недостаточностью коры надпочечных желёз. Развивается вследствие туберкулёзного поражения надпочечных желёз, атрофии коры надпочечных желёз после операции на них или при выпадении адренокортикотропной функции гипофиза. Симптомы – слабость, сосудистая гипотония, быстрая утомляемость, потеря аппетита, тошнота, рвота, понос, исхудание (вплоть до истощения), гиперпигментация кожи на открытых, а также на подвергающихся трению или давлению местах (соски, мошонка и промежность), тёмные пятна на языке, дёснах и слизистых оболочках (рис. 12.4), гипотермия, гипотония и дегидратация, может быть боль в животе. В крови – пониженное содержание сахара и натрия, повышенное – калия, мочевины, фосфора и холестерина. Суточное количество 17-кетостероидов в моче резко снижено. Под влиянием провоцирующих факторов (операция, инфекция) может возникнуть острая адренокортикальная недостаточность, заканчивающаяся летальным исходом.

Описан английским врачом Th. Addison (1793–1860).

Синдром Ашара–Тьера (синонимы – **диабет бородатых женщин, синдром бородатых женщин**). Форма гиперкортицизма у женщин, характеризующаяся гирсутизмом, нарушением глюкозотолерантности, глюкозурией, аменореей и ожирением (рис. 12.5).



Рис. 12.4. Изменения, характерные для болезни Аддисона

Приведено по: <http://www.edentworld.ru/publ/pic/fotobank/0010.jpg>

Описан в 1939 г. французскими врачами E. Ch. Achard (1860–1944) и J. Thiers.

Синдром Бернара–Сержана. Проявляется рвотой, поносом и коллапсом при явлениях нарастающей недостаточности надпочечных желёз.

Описан французскими учёными E. E. Sergent и C. Bernard (1813–1878).

Синдром Гетчинсона. Невробластома мозгового слоя надпочечника, характеризующаяся множественными метастазами в кости черепа.

Описан английским врачом J. Hutchinson (1828–1913).

Синдром Иценко–Кушинга (синонимы – **синдром Крук–Аперт–Галлеза, тотальный гиперкортицизм, гиперкортикоидизм, гипернадренкортицизм, гиперпитуитаризм, гипофизарный базофилизм, болезнь Кушинга**). Болезнь, развивающаяся вследствие избыточного выделения адренкортикотропного гормона гипофизом и характеризующаяся нарушением всех видов обмена (рис. 12.6), остеопорозом и изменением конфигурации позвонков, иногда – самопроизвольными переломами костей, повышением артериального давления, гиперглобулией, множественными кровоизлияниями в кожу (чаще нижних конечностей), атероматозом артериальных сосудов, кровоизлияниями в мозг, инфарктом миокарда, инсулиноустойчивой гипергликемией, гиперхолестеринемией, фурункулёзом, склонностью к флегмонам, нагноительным и грибковым заболеваниям кожи. У женщин (болеют преимущественно женщины в возрасте 17–25 лет) наблюдают чрезмерное оволосение, скудные менструации или аменорею; у мужчин – атрофию яичек, импотенцию, увеличение грудных желёз. Течение хроническое, со временем симптоматика становится более выраженной. В результате осложнений может наступить смерть. Причиной развития синдрома является гиперплазия или опухоль коры надпочечных желёз и, как следствие, повышенная продукция преимущественно глюкокортикоидов (в меньшей степени – андрогенных и эстрогенных гормонов). Отдельно выделяют **болезнь Иценко–Кушинга**, клинически проявляющуюся теми же симптомами, но, в отличие от синдрома, в основе болезни лежит поражение межучточно-гипофизарной системы (чаще базофильная аденома гипофиза), гиперфункция коры надпочечных желёз является вторичной. Дифференциальная диагностика крайне сложна.

Описан в 1912 г. американским нейрохирургом H. W. Cushing (1869–1939) и в 1924 г. невропатологом Н. М. Иценко (1889–1954).

Синдром Конна (синоним – **первичный альдостеронизм**). При гипертрофии или опухоли коры надпочечных желёз (рис. 12.7) выделяется большое ко-



Рис. 12.5. Внешний вид пациентки с синдромом Ашара–Тьера

Приведено по: <http://medarticle.moslek.ru/images/9160.jpg>



Рис. 12.6. Клинические проявления синдрома Иценко–Кушинга: *а* – гипертрихоз, утолщение губ; *б* – типичный внешний вид (для сравнения пациент показан в присутствии родного брата); *в, г* – характерные изменения кожи (стрии)

Приведено по: <http://www.qub.ac.uk/cm/sur/webpages.html>

личество альдостерона, поступление которого в кровь приводит к гипокалиемии, высокому содержанию щелочей, иногда натрия. Симптомы – приступы мышечной слабости продолжительностью от нескольких до 10–15 дней, обильное мочеиспускание щелочной мочи с низкой удельной плотностью, утрата концентрационной способности почек, артериальная гипертензия, отсутствие отёков, иногда тетания. В моче – большое количество альдостерона и калия, на ЭКГ – признаки гипокалиемии.

Описан в 1955 г. американским эндокринологом J. W. Conn.

Синдром Микулича (синонимы – **доброкачественный лимфоматоз, лимфоэпителиома**). Симметричное увеличение слёзных и слюнных желёз (околоушных, подчелюстных, подъязычных). Железы плотные, безболезненные, затрудняют жевание и речь. В связи с понижением секреции отмечают сухость во рту. Опухание желёз связано с разрастанием лимфоидной ткани и одновременной пролиферацией соединительнотканых элементов. Наблюдают при лейкозе, гранулематозе, базедовой болезни, микседеме и поражении надпочечных желёз.

Описан немецким хирургом польского происхождения J. F. Mikulicz-Radecki (1850–1905).

Синдром Паккарда–Векслера.

Хроническая надпочечниковая недостаточность у взрослых. Клинические признаки – анорексия, астения, гипотония, исхудание (иногда сильное) и пигментация кожи.

Описан врачами С. J. Packard и J. G. Wechsler.

Синдром Селье (синонимы – **стресс-синдром, адаптационный синдром Селье, общий адаптационный синдром, синдром адаптации, синдром операционного болевого стресса**).

Общая приспособительная защитная реакция организма с участием адаптационных гормонов (АКТГ, соматотропный гормон или гормон роста, кортикоиды, адреналин, норадреналин) в ответ на системное повреждение, исходом которой может стать нарушение гомеостаза. Искажение синдрома адаптации превращает его из защитной реакции в причину многих заболеваний.

К этому могут привести воздействие патогенных агентов и факторов, лекарственных веществ, а также операционная травма, психоэмоциональное напряжение, холод и инфекция. Сопровождается гипоплазией тимико-лимфатического аппарата, эозинопенией, образованием язв пищевого канала (чаще желудка), увеличением надпочечных желёз за счёт гиперплазии коркового слоя, уменьшением содержания в них липидов и холестерина и увеличением выделения из организма кортикоидов и продуктов их обмена, нарушениями микроциркуляции, миграцией калия из клеток в кровь и выделением с мочой, задержкой натрия и воды, изменением проницаемости биологических мембран. Различают три стадии – реакции тревоги, резистентности и истощения.

Описан в 1936 г. канадским врачом Н. Selye.

Синдром Сенхауза–Киркса (синоним – **шок-синдром**). Шокое состояние, развивающееся в результате кровоизлияний в надпочечники или их токсико-аллергического повреждения. Проявляется тошнотой, рвотой, поносом, судорогами, гипотонией, тахикардией, аритмией, акроцианозом, гипотермией, комой и увеличением количества остаточного азота в крови.

Описан в 1852 г. врачом W. Senhouse Kirkes (1823–1864).

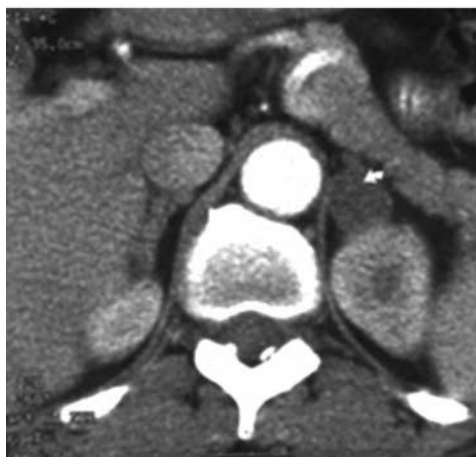
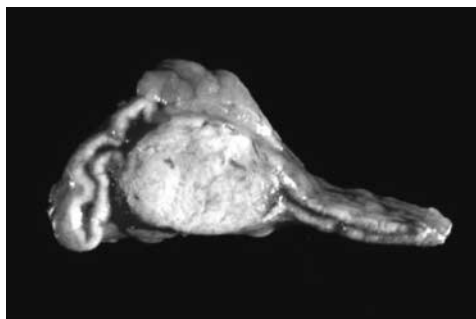


Рис. 12.7. Синдром Конна: *а* – надпочечник с гормонально-активной опухолью коры; *б* – опухоль правого надпочечника (данные компьютерной томографии)

Приведено по: http://www.ajronline.org/content/vol181/issue3/images/small/AC1658_08A.gif

Синдром Уотерхауса–Фридериксена (синонимы – **болезнь Фридериксена–Уотерхауса**, **синдром Фридериксена–Уотерхауса–Баматтера**, **молниеносный менингококковый сепсис**, **апоплексия надпочечных желёз**). Геморрагический инфаркт надпочечников на фоне тяжёлой остро протекающей септической инфекции (нередко – сепсиса) (рис. 12.8). Клинически проявляется острой надпочечниковой недостаточностью, которая может стать причиной смерти пациента. Заболевание начинается остро: внезапно появляются резкая головная боль, боль в животе, рвота, понос, лихорадка и цианоз, сменяющийся бледностью, одышки нет. Через несколько часов возникают петехии и кровоподтёки (рис. 12.9), резко снижается артериальное давление, отмечаются бред, судороги, развиваются коллапс, кома. При дефиците минералокортикоидов наблюдаются электролитные расстройства (гиперкалиемия и гипонатриемия). Чаще заболевают маленькие дети. Причина заболевания – острая инфек-

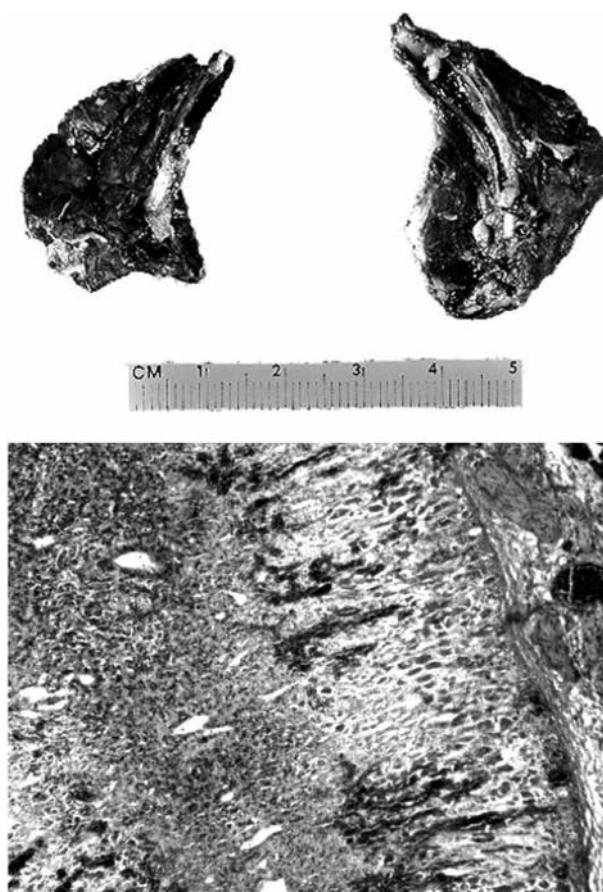


Рис. 12.8. Внешний вид надпочечников и их гистологическая структура при синдроме Уотерхауса–Фридериксена

Приведено по: <http://library.med.utah.edu/WebPath/jpeg4/ENDO004.jpg>, http://www.pathguy.com/lectures/waterhouse_friderichsen.jpg



Рис. 12.9. Массивные сливные подкожные и внутрикожные кровоизлияния на теле и конечностях при синдроме Уотерхауса–Фридериксена

Приведено по: <http://www.nzma.org.nz/journal/119-1238/2096/content01.jpg>

ция (чаще менингококковая). В большинстве числе случаев смерть наступает в результате острой недостаточности надпочечных желёз, тяжёлого нарушения витальных функций и метаболических сдвигов.

Описан в 1908 г. английским врачом R. Waterhouse и датским педиатром C. Friderichsen.

Синдром Шепарда. Врождённая надпочечниковая ареактивность.

Описан в 1959 г. врачом H. Shepard.

Синдром Шредера. Сочетание артериальной гипертензии с ожирением и пониженным содержанием хлорида натрия в секрете потовых желёз, обусловленное повышенной функцией коркового вещества надпочечников.

Описан в 1939 г. американским врачом H. A. Schroeder.

ХИРУРГИЧЕСКИЕ ОСЛОЖНЕНИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА. ДРУГАЯ ЭНДОКРИННАЯ ПАТОЛОГИЯ. НАРУШЕНИЯ ПИТАНИЯ И ОБМЕНА

«В настоящее время существует огромный промежуток... между пониманием того, как работают биологические системы, и как на основе этого знания можно лечить болезни».

*М. Sitkovski, профессор,
директор Института воспалительных заболеваний
(Бостон, США)*

13.1. Изменения при сахарном диабете

Классификация сахарного диабета Балаболкина (синоним – **классификация ВОЗ с дополнениями М. И. Балаболкина**). В соответствии с ней выделяют:

клинические формы диабета:

инсулинозависимый диабет (сахарный диабет I типа);

инсулинонезависимый диабет (сахарный диабет II типа);

другие формы сахарного диабета (вторичный или симптоматический сахарный диабет): а) эндокринного генеза (синдром Иценко–Кушинга, акромегалия, диффузный токсический зоб, феохромоцитома и др.); б) заболевания поджелудочной железы (опухоль, воспаление, резекция, гемохроматоз и др.); в) другие, более редкие формы диабета (после приёма различных лекарственных препаратов, врождённые генетические синдромы и др.);

диабет беременных;

степень тяжести диабета: I – лёгкая, II – средняя, III – тяжёлая;

состояние компенсации: компенсация, субкомпенсация, декомпенсация;

острые осложнения диабета (нередко как результат неадекватной терапии): кетоацидотическая кома, гиперосмолярная кома, лактаcidотическая кома, гипогликемическая кома;

поздние осложнения диабета: микроангиопатия (ретинопатия, нефропатия), макроангиопатия (стенозы, окклюзии сосудов), нейропатия;

поражения других органов и систем: энтеропатия, гепатопатия, катаракта, остеоартропатия, дермопатия и др.;

осложнения терапии: инсулинотерапии (местная аллергическая реакция, анафилактический шок, липоатрофия и др.), пероральные сахароснижающие препараты (аллергические реакции, нарушение функции желудочно-кишечного тракта и др.);

Классификация разработана в 1980 г. экспертами ВОЗ и дополнена в 1989 г. эндокринологом М. И. Балаболкиным.

Клетки Арманни–Эбштейна. Представляют собой светлые гликогенсодержащие клетки, выявляемые в проксимальных канальцах почки при сахарном диабете.

Описаны итальянским патологом L. Armanni (1839–1903) и немецким врачом W. Ebstein (1836–1912).

Проба Фаянса–Конна (синоним – **глюкозокортизоновая проба**). Метод диагностики латентных форм сахарного диабета, основанный на появлении гипергликемии через 2 ч после нагрузки глюкозой и предшествующего введения кортизона.

Разработана в 1938 г. польским химиком K. Fajans и американским эндокринологом J. W. Conn.

Проба Химсворта. Метод диагностики истинной инсулинорезистентности у больных сахарным диабетом, основанный на том, что при одновременном введении инсулина и глюкозы лицам с истинной инсулинорезистентностью уменьшения концентрации глюкозы в крови у них не наблюдается.

Разработана в 1949 г. английским врачом H. P. Himsworth.

Проба Штауба–Трауготта (синоним – **тест с двойной нагрузкой глюкозой**). Метод оценки инкреторной функции поджелудочной железы (с целью выявления скрытого сахарного диабета), заключающийся в двукратном приёме внутрь раствора глюкозы (с интервалом 90 мин) и определении содержания глюкозы в крови до первого приёма и через каждые полчаса в течение последующих 3 ч.

Разработана швейцарским фармакологом H. Staub (1890–1967) и немецким врачом C. Traugott (1885–1958).

Симптом Рисмана (синоним – **симптом Краузе–Хейна**). Определяемые при пальпации мягкие глазные яблоки – признак диабетической комы.

Симптом Уншульда. Судороги мышц ног – ранний признак сахарного диабета.

Описан в 1887 г. немецким терапевтом P. Unschuld.

Симптом Фейгенбаума. Желтоватое окрашивание задних отделов глазного дна, наблюдаемое при офтальмоскопии с сильным источником света, – признак сахарного диабета.

Описан французским офтальмологом A. Feigebaum.

Синдром Альстрёма–Ольсена. Врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. К основным его проявлениям наряду с сахарным диабетом и ожирением относятся атипичная пигментная дегенерация сетчатки, нейросенсорная глухота и нефропатия (рис. 13.1). На первом году жизни отмечаются нистагм и светобоязнь, а также ретинит. Постепенно прогрессирует снижение центрального и периферического зрения, может развиться слепота. С раннего детства формируется ожирение. В юношеском возрасте становится заметным снижение слуха вплоть до полной глухоты. После пубертатного периода появляются признаки инсулиннезависимого сахарного диабета, который часто осложняется нефропатией, приводящей к хрониче-



Рис. 13.1. Внешние признаки синдрома Альстрёма–Ольсена
Приведено по: www.gfmer.ch

ской почечной недостаточности. Половое развитие чаще нормальное, иногда наблюдается мужской гипогонадизм. При биопсии яичек обнаруживают аплазию герминативных клеток и склероз семенных канальцев. Интеллект обычно сохранён. У мальчиков заболевание отмечается вдвое чаще.

Описан в 1959 г. шведскими офтальмологами С. Н. Alstrom и О. Olsen.

Синдром Вольфрама (синоним – **синдром DIDMOAD**). Наследственное заболевание, характеризующееся развитием сахарного и несахарного диабета, атрофией зрительных нервов, атонией мочевыводящих путей и глухотой. Все признаки появляются постепенно (поэтапно). Начинается болезнь с сахарного диабета, диагностируемого обычно в 4–6 лет, остальные признаки заболевания присоединяются в 11–18 лет. В 50 % случаев отмечаются снижение слуха и несахарный диабет. Для выявления последнего необходимо проведение тщательного исследования электролитов крови и мочи. Клинические симптомы включают нейротоническую зрачковую реакцию, чашеобразный диск, периферическую нейропатию, задержку развития, деменцию, психиатрические проявления, судороги, атаксию и нистагм. Прогноз при данном синдроме зависит от тяжести составляющих его компонентов (в первую очередь от выраженности поражения мочевыводящих путей). В некоторых случаях болезнь обусловлена мутациями митохондриального генома, однако в большинстве случаев её развитие связано с геном *WFS1* на хромосоме 4p16.

Описан в 1938 г.

Синдром Гопалана (синонимы – **синдром жжения ног, алиментарная мелалгия**). Симптомокомплекс, отмечаемый при сахарном диабете (может встречаться также при болезнях печени, неполноценном питании, авитаминозе В и хроническом алкоголизме). Клинически проявляется чувством жара в обеих стопах (обычно при нахождении в тёплой постели), парестезиями, расстройствами чувствительности, атаксией и потливостью нижних конечностей.

стей. Самочувствие улучшается при охлаждении ног (пациент кладёт ноги поверх одеяла или погружает их в холодную воду). Одной из теорий развития данного синдрома является периферическая полинейропатия.

Описан индийским врачом С. Goralan.

Синдром Киммелстила–Уилсона (синонимы – **диабетическая нефропатия, диабетический нефрангиосклероз**).

Имеет место у пациентов, длительно страдающих сахарным диабетом (рис. 13.2). Характеризуется узелковым интеркапиллярным гломерулосклерозом, выражением которого являются протеинурия, азотемия, отёки и артериальная гипертензия. В течении болезни выделяют три стадии: 1) в начальной стадии наблюдаются непостоянная протеинурия, небольшая гипопроteinемия и гиперхолестеринемия, артериальной гипертензии нет; 2) во второй (нефротической) стадии протеинурия нарастает, снижается функциональная способность почек, появляются отёки и повышается артериальное давление, отмечаются стойкая гипоalbumинемия и гиперхолестеринемия; 3) в последней (нефросклеротической) стадии нарастают отёки, нарушается азотовыделительная функция почек с повышением остаточного азота крови, развивается уремия (терминальная стадия хронической почечной недостаточности), морфологически выявляется диабетически сморщенная почка.

Описан американским патологоанатомом Р. Kimmelstiel (1900–1970) и английским врачом С. Wilson (1906–1968).

Синдром Мориака (синоним – **вторичный сахарный гликогеноз**). Является тяжёлым осложнением инсулинзависимого сахарного диабета у детей с ранним дебютом заболевания. Развивается при длительном использовании у детей неадекватно подобранных доз инсулина. С внедрением в клиническую практику высокоочищенных и монокомпонентных препаратов инсулина частота синдрома сократилась до единичных наблюдений.

Постоянный недостаток инсулина приводит к нарушению всех видов обмена веществ (в первую очередь углеводного). Усиливается распад гликогена в печени, развиваются жировая дистрофия печени (рис. 13.3), гепатомегалия. В крови увеличивается содержание недоокисленных промежуточных продуктов жирового обмена, повышается концентрация кетоновых тел (последние появляются в моче), усиливается синтез холестерина, увеличивается концентрация б-липопротеинов и свободных жирных кислот. Жировая дистрофия печени при данном патологическом процессе связана также с нарушением



Рис. 13.2. Изменения в клубочках почек при синдроме Киммелстила–Уилсона (окраска PAS).
×400

Приведено по: <http://www.kidney pathology.com/Im%20genes/Diabetes/DM.4.w.jpg>

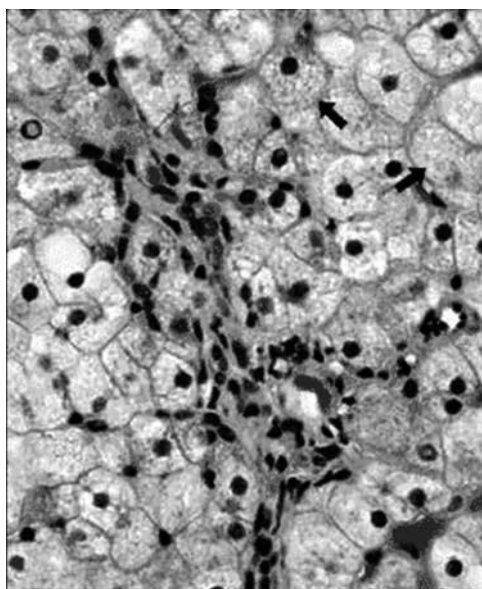


Рис. 13.3. Микровакуолизация клеток печени с отложением в них гликогена и липидов при синдроме Мориака (обозначена стрелками). Окраска гематоксилином и эозином. $\times 200$

Приведено по: http://scielo.isciii.es/img/diges/v96n10/imagenes/imagenes_fig1.gif

внешнесекреторной функции поджелудочной железы и изменением активности липазы, диастазы, в меньшей степени – трипсина панкреатического сока. Хронический недостаток инсулина в организме вызывает повышение активности контринсулярных гормонов – кортизола, глюкагона, катехоламинов, на начальных стадиях развития заболевания – соматотропного гормона. Повышенный синтез глюкокортикоидов надпочечниками ведёт к усилению процессов глюконеогенеза. Отмечается повышенный распад альбуминов в печени (подтверждается гиперпротеинемией и диспротеинемией – снижением относительного содержания сывороточных альбуминов и повышением содержания α_1 - и α_2 -глобулинов). В тканях усиливается катаболизм белков, из костей выводятся соли кальция и фосфора, что ведёт к остеопорозу, частичной

атрофии мышц. Недостаточность всасывания в кишечнике витаминов А и D может вызывать также отставание в росте и остеопороз.

Клинически заболевание проявляется комплексом симптомов. Все дети похожи друг на друга и имеют характерные особенности – отставание в росте от сверстников на 4–25 см с признаками запоздалой оссификации; ожирение с отложением избыточной жировой ткани в подкожной клетчатке, в основном на лице (лунообразное лицо), животе, в области груди и бёдер, плечевого пояса и над VII шейным позвонком, что создает впечатление широких плеч и короткой шеи; проксимальные отделы верхних и нижних конечностей по сравнению с туловищем представляются худыми; у многих детей наблюдается фолликулит кожи плеч и бёдер (особенно при кетозе), сопровождающийся кожным зудом; нередко отмечаются избыточное оволосение (гипертрихоз) на спине, верхних и нижних конечностях, а также стрии на бёдрах и плечах. У пациентов, достигших препубертатного и пубертатного возраста, наблюдается половой инфантилизм (задержка появления вторичных половых признаков или их полное отсутствие). Увеличенная печень имеет плотную консистенцию с гладкой поверхностью и, как правило, безболезненна при пальпации. У абсолютного большинства детей часто развиваются гипогликемические состояния и кетоз, о котором свидетельствуют запах ацетона изо рта, гиперкетонемия и ацетонурия.

Диагноз устанавливают на основании данных анамнеза. О развитии синдрома свидетельствуют наличие сахарного диабета (особенно развившегося в раннем возрасте), отставание ребёнка в росте при постоянной гепатомегалии и характерном перераспределении жира в подкожной клетчатке, отсутствие компенсации основного заболевания, лабильное течение диабета с проявлениями кетоза и быстрым изменением концентрации глюкозы в крови от гипер- до гипогликемии. Дифференциальный диагноз проводят с болезнью Гирке. Прогноз при адекватной корригирующей терапии может быть благоприятным.

Описан в 1930 г. французским врачом Р. Маугиас (1882–1963).

Синдром Самоджи (синоним – **Самоджи-синдром**). Одна из патогенетических разновидностей лабильного сахарного диабета, когда в результате смещения максимального сахароснижающего эффекта от вводимого инсулина у пациента ночью во сне возникает гипогликемия, остающаяся нераспознанной. Такая нераспознанная гипогликемия сопровождается адаптивной реакцией с активацией секреции ряда контринсулярных гормонов (катехоламинов, глюкагона, соматотропного гормона, адренокортикотропного гормона, глюкокортикоидов). Их метаболическое действие приводит к тому, что спустя 3–4 ч после ночной гипогликемии (обычно к утру) концентрация глюкозы в крови существенно возрастает, превышая, как правило, 11 ммоль/л. Такая утренняя гипергликемия, получившая название рикошетной, ошибочно расценивается как результат недостаточной дозы инсулина (хотя на самом деле имеет место передозировка препарата). Поэтому вместо уменьшения или перераспределения дозы её наращивают, что способствует возникновению лабильного диабета, характеризующегося резкими колебаниями уровня глюкозы на протяжении суток. Данный синдром проявляется двигательным беспокойством во сне, потением (симптом «мокрой подушки»), тахикардией, головной болью при просыпании с чувством вялости и разбитости. Для диагностики данного состояния можно использовать определение уровня кортизола в ночной порции мочи (отмечается его существенное увеличение).

Синдром Хермана–Агилар–Закса. Врождённая аномалия с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующаяся сочетанием тугоухости или полной глухоты вследствие аномалий развития внутреннего уха и сахарного диабета с периферической нейропатией. Проявляется периферической нейропатией, диабетической нефропатией или пиелонефритом, ранним старческим слабоумием. В крови выявляются гипергликопротеидемия, гипермукопротеинемия, в моче – гипераланинурия, гиперлейцинурия и гипервалинурия.

Описан в 1967 г. американскими врачами Ch. Jr. Herrman, M. J. Aguilar и O. W. Sacks.

Феномен Штауба. Углубление гипогликемии и ухудшение состояния пациента, возникающее после введения глюкозы при затяжной инсулиновой коме и обусловленное усиленным выделением инсулина.

Описан швейцарским фармакологом H. Staub (1890–1967).

Кроме обозначенных заболеваний, для которых сахарный диабет является одним из ведущих клинических признаков, он может наблюдаться при **синдромах Лоуренса–Муна–Барде–Бидля, Морганьи–Мореля–Стюарта, Прадера–Вилли, Клайнфельтера**, а также при **болезни Дауна**.

13.2. Другая эндокринная патология и её клинические признаки

Наследственная остеодистрофия Олбрайта (синоним – **псевдогипопаратиреоз**). Врождённое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующееся выраженным клиническим полиморфизмом (рис. 13.4). Популяционная частота заболевания неизвестна. В литературе описано около 300 случаев. Выделяют 4 клинические формы патологии: типы 1А, 1В, 1С и тип 2.

Ген псевдогипопаратиреоза (тип 1А) локализован на длинном плече хромосомы 20q13.2. Развитие заболевания связано с дефицитом гуанин-нуклеотидсвязывающего белка (Gs-белка). Заболевание диагностируется чаще в возрасте 5–10 лет. У пациентов наблюдаются низкий рост, короткая шея, круглое лицо, укорочение метакарпальных и метатарзальных костей (чаще укорочение IV и реже II пальцев) – так называемый брахиметафалангизм. Отмечают-

ся кальцификация мягких тканей, подкожные кальцификаты, которые могут выявляться уже при рождении. Нередко имеет место одновременное вовлечение других эндокринных желёз – щитовидной железы (гипофункция), гонад, поджелудочной железы (сахарный диабет). Вследствие гипокальциемии нередко развиваются катаракта и дефект эмали зубов. Со стороны нервной системы часто наблюдаются подкорковые нарушения – хореоформные гиперкинезы, атетоз, лицевой гемиспазм, паркинсонизм и др., иногда мозжечковые явления – атаксия, нарушение координации. Наиболее характерны тетанические судороги. Умственная отсталость, чаще умеренной степени выраженности, выявляется примерно у 20 % пациентов. Психические процессы замедлены, отмечается моторная неловкость. Могут наблюдаться невротические реакции – страхи, тревога, беспокойство и плохой сон. При биохимическом исследовании выявляют гипокальциемию, гиперфосфатемию, увеличение уровня пара-



Рис. 13.4. Наследственная остеодистрофия Олбрайта

Приведено по: <http://images.nature.web.ru/nature/2001/09/06/0001170065/pic1.jpg>

тиреоидного гормона в крови, гипофосфатурию и снижение уровня Gs-белка. При рентгенологическом исследовании костной системы обнаруживают укорочение метакарпальных и метатарзальных костей, генерализованную деминерализацию и утолщение костей свода черепа.

Тип 1В обусловлен дефицитом тканевых рецепторов к паратиреоидному гормону в органах-мишенях и ограниченной резистентностью к паратгормону. Клиническая картина сходна с клиникой 1А типа, но отсутствует поражение других эндокринных желёз, реже встречается остеодистрофия. У пациентов отсутствует реакция на экзогенное введение паратиреоидного гормона в виде увеличения экскреции циклического аденозинмонофосфата с мочой. Уровень Gs-белка в крови в пределах нормы.

Тип 1С некоторые авторы отождествляют с псевдогипопаратиреозом (выделен F. Albright в 1952 г.). Этот тип заболевания характеризуется свойственной псевдогипопаратиреозу клинической картиной остеодистрофии, однако уровни кальция и фосфора в крови и моче остаются в норме. Содержание паратиреоидного гормона и Gs-белка также остаётся в пределах нормальных значений. У ряда пациентов определяется делеция *de novo* в хромосоме 2q37.

Тип 2 клинически сходен с другими типами. При этом сохраняется нормальная реакция почек на экзогенное введение паратиреоидного гормона в виде увеличения экскреции циклического аденозинмонофосфата с мочой. Имеется предположение, что тип 2 может быть связан с дефицитом витамина D.

Описана в 1942 г. американским врачом F. Albright.

Симптом Ахутина–Орнатского. Гиперадреналинемия у больных облитерирующим эндартериитом.

Описан хирургами М. Н. Ахутиным (1898–1948) и В. В. Орнатским.

Синдром Берjesона (синоним – **синдром Берjesона–Форссмана–Леманна**). Наследственная болезнь эндокринной системы, характеризующаяся умеренным ожирением, задержкой роста, гипотиреозом и олигофренией (рис. 13.5). Наследуется по рецессивному, сцепленному с полом (передача повреждённой X-хромосомы), типу. Проявляется в раннем детском возрасте. С рождения отмечаются мышечная гипотония и выраженная задержка развития, дети начинают ходить в 4–5 лет. Характерны отставание в росте, умеренное ожирение (с возрастом уменьшается), тяжёлая умственная отсталость, задержка речевого развития. Черепно-лицевые аномалии включают микроцефалию, грубые черты лица с выступающими надбровными дугами и запавшими глазами, отёчность подкожных тканей лица, приводящую к сужению пространства между веками (иногда веки приходится поднимать только при помощи пальцев). Наблюдаются нистагм и снижение зрения (вследствие поражения сетчатки и зрительных нервов), микропения, задержка появления вторичных половых признаков, гипогонадотропный гипогонадизм, идиотия, эпилепсия и гипотиреоз (иногда с явлениями микседемы), увеличение в размерах ушных раковин (без их деформирования). Рентгенологически выявляют утолщение костей черепа, умеренный сколиоз или кифоз, аномалии позвонков, расширение мета-

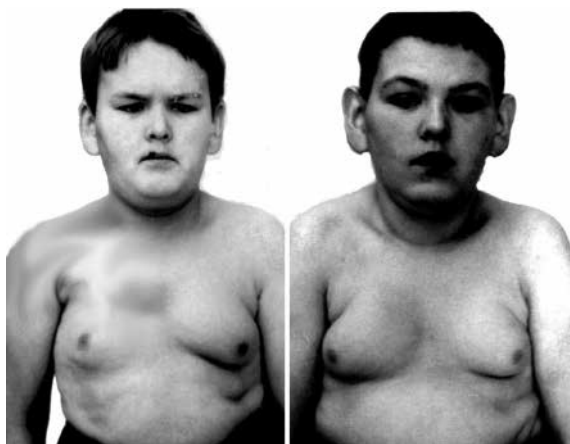


Рис. 13.5. Внешний вид пациентов с синдромом Берьесона–Форссмана–Леманна
Приведено по: <http://jmg.bmj.com/content/vol40/issue4/images/large/mge25538.f2.jpeg>

физов длинных трубчатых костей и костей кисти, гипоплазию дистальных и средних фаланг.

Описан в 1961 г. врачами M. Borjeson, J. Forssman и O. Lehmann.

Синдром Блума. Сочетание недоразвития скелета, гипофизарной карликовости и гипогонадизма с врождённой телеангиэктатической эритемой лица (рис. 13.6), участками кератоза и гиперпигментации на туловище. Проявляется в детском возрасте.

Описан в 1929 г. американским дерматологом D. Bloom.

Синдром Видемана–Беквита (синонимы – **синдром омфалоцеле, синдром макроглоссии, синдром гигантизма, EMG-синдром**). Врождённое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. Название «EMG-синдром» происходит от трех наиболее манифестных его признаков – экзомфалоса (E), макроглоссии (M) и гигантизма (G). В некоторых случаях выявляют структурные перестройки хромосомы 11. У новорождённых отмечается гипогликемия в сочетании с соматическими изменениями. Основными клиническим признаками



Рис. 13.6. Внешний вид пациента с синдромом Блума

Приведено по: <http://www.bio.davidson.edu/Courses/Molbio/MolStudents/spring2003/Baxter/BLM.gif>

являются макроглоссия, пуповинная грыжа и другие пупочные аномалии, а также гипогликемия. Макроглоссия выявляется в любом возрасте ребёнка, но наиболее часто – с рождения. Язык может не помещаться во рту, за счёт чего рот ребёнка открыт, а лицо напоминает лицо пациента с гипотиреозом. Увеличенный язык затрудняет сосание и даже дыхание новорождённого. У детей более старшего возраста отмечают дизартрические расстройства. Гипогликемия у новорождённого манифестирует уже на первые-третьи сутки. Развивающиеся за счёт этого коматозные состояния могут повлечь за собой смерть ребёнка на первом году жизни или тяжёлое органическое поражение мозга, сопровождающееся умственной отсталостью. Развитие гипогликемических состояний связано с гиперплазией островковых клеток поджелудочной железы, приводящей к гиперинсулинемии. С начинающейся ещё внутриутробно гиперпродукцией инсулина, обладающего анаболическим действием, связывают как макроглоссию, макросомию, висцеромегалию, так и предрасположенность к развитию опухолей паренхиматозных органов. Явления гипергликемии самопроизвольно убывают в течение первых месяцев жизни пациента. Склонность к увеличению массы тела отмечается уже при рождении (масса тела обычно превышает 4000 г, длина – 52 см). Внутриутробная висцеромегалия, по-видимому, является причиной образования различных грыж, в том числе характерного для синдрома омфалоцеле (пуповинной грыжи). Последняя диагностируется у новорождённого и может быть различной по величине, достигая иногда размеров детской головки. Макросомия с увеличением мышечной ткани и подкожного жирового слоя отмечается с рождения или развивается постнатально. Постнатальный гигантизм относится к менее постоянным признакам, иногда проявляется увеличением одной половины тела.

Впервые синдром описан в 1963 г. врачами Н. Wiedeman и В. Beckwith.

Синдром Вилларе–Дезуалля. Врождённая гипоплазия верхней челюсти, сопровождающаяся в ряде случаев деформацией турецкого седла со сдавлением гипофиза и вторичной дисфункцией желёз внутренней секреции.

Впервые описан французским невропатологом М. Villaret (1877–1946).

Синдром Гилфорда (синонимы – **прогерия Гартингса, детская геродермия, болезнь Гетчинсона–Гилфорда, болезнь Гилфорда, детская прогерия**). Болезнь неясной этиологии, проявляющаяся пропорциональной карликовостью и прогерией.

Описан английским хирургом Н. Gilford (1861–1941).

Синдром (болезнь) Гирке (синонимы – **гликогеноз I типа, болезнь накопления гликогена I типа**). Врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Обусловлено дефектами ферментной системы печени, превращающей глюкозо-6-фосфат в глюкозу. Нарушение гликогенолиза и гликонеогенеза приводит к гипогликемии голодания с лактацидозом, гиперурикемией и гипертриглицеридемией. У грудных детей болезнь может протекать бессимптомно, но чаще заболевание диагностируют через несколько месяцев после рождения, когда отмечают увеличение живота и гепатомега-

лию (рис. 13.7), а также одышку и субфебрильную температуру, отсутствие признаков инфекции. По утрам наблюдаются гипогликемические состояния, длительность и тяжесть которых постепенно увеличиваются. Характерны гипертрофия мышц, задержка роста и физического развития, избыточное отложение жира под кожей. Ребёнок становится похожим на пациента с синдромом Кушинга. Нарушение функции тромбоцитов проявляется повторными носовыми кровотечениями или кровоточивостью после стоматологических и других хирургических вмешательств. Ультразвуковое исследование и экскреторная урография выявляют увеличение почек. В очень тяжёлых случаях может развиваться тубулопатия с глюкозурией, фосфатурией, гипокалиемией и аминокислотурией. Гипогликемия и кетоацидоз усиливаются за счёт вторичных инфекций. Интеллект нормальный. С возрастом может развиваться подагра. Биохимические исследования выявляют гиперлактацемию, гипогликемию, гиперлипидемию, гиперурикемию, увеличение количества тромбоцитов.

Описан в 1929 г. немецким патологоанатомом E. Gierke (1877–1945).

Синдром Гужеро–Фальты (синонимы – **Гужеро-синдром, плюригландулярный синдром, синдром Фальты**). Плюригландулярная атрофия эндокринных желёз с развитием симптомов недостаточности передней доли гипофиза, микседемы и адинамии, могут превалировать симптомы недостаточности двух-трёх желёз. Заболевание обусловлено разрастанием соединительной ткани в паренхиме желёз внутренней секреции (чаще после инфекционных заболеваний). Характерно сочетание сухой морщинистой кожи, преждевременного выпадения зубов, ослабления половой функции, физической и психической астении.

Описан врачами C. Gougerot и W. Falta (1875–1950).

Синдром Дебре–Фибигера (синоним – **адреногенитальный синдром с потерей солей**). Проявляется рвотой «фонтаном» после кормления ребёнка и отсутствием прибавления веса. Возникает вследствие нарушения стероид-

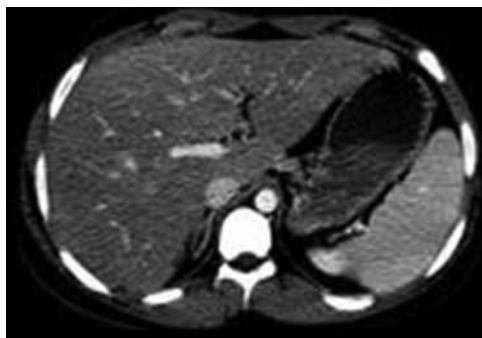


Рис. 13.7. Гепатомегалия, выявляемая при компьютерной томографии у пациента с синдромом Гирке

Приведено по: http://www.mypacs.net/repos/mpv3_repo/viz/full/3247/162364.jpg

ного обмена. Окончательный диагноз устанавливают при биохимическом исследовании (для заболевания характерно низкое содержание натрия и высокое содержание калия). Синдром необходимо дифференцировать с пилоростенозом.

Описан французским педиатром A. R. Debre (1882–1949) и датским патологоанатомом J. A. G. Fibiger (1867–1928).

Синдром Золлингера–Эллисона (синоним – **синдром Прейста–Александера**). Аденома поджелудочной железы (из D-клеток, не продуцирую-

щих инсулин) (рис. 13.8). В мировой литературе описано около 1000 наблюдений заболевания. В 90 % случаев имеет место опухоль, в 10 % – гиперплазия островкового аппарата, более 60 % опухолей имеют злокачественное течение (метастазы их гормонально активны). Отмечаются желудочная гиперсекреция с высокой концентрацией соляной кислоты и пептические гастродуоденальные язвы. Аденома может быть и в других органах, где иногда встречается добавочная ткань поджелудочной железы (кора надпочечных желёз, гипофиз, парашитовидные железы). Патогномоничным считается повышение уровня гастрина в крови. При низком содержании гастрина диагностическое значение имеют пробы с кальцием (15 мг/кг внутривенно), секретин (1 ЕД/кг внутривенно), которые, в отличие от обычной язвы, показывают увеличение уровня гастрина в крови. У половины пациентов возникают поносы, в развитии которых значительную роль играет повышенная продукция опухолью гастрин. Диагноз позволяют установить селективная ангиография и компьютерная томография.

Описан американскими врачами R. M. Zollinger и E. H. Ellison.

Синдром (болезнь) Килина (синоним – **позднепубертатное истощение**). Болезнь неясной этиологии, наблюдающаяся у девочек 15–16 лет и проявляющаяся исхуданием, атрофией кожи, отёками, выпадением волос, недоразвитием вторичных половых признаков и аменореей.

Описан врачом E. Kylin.

Синдром Кокрена. Наследственное заболевание, характеризующееся аномалией метаболизма. Проявляется гипогликемией, провоцируемой введением белковой пищи (лейцином). Проявляется со дня рождения в виде отказа от пищи, сильной потливости, рвоты и общего беспокойства ребёнка. Ухудше-

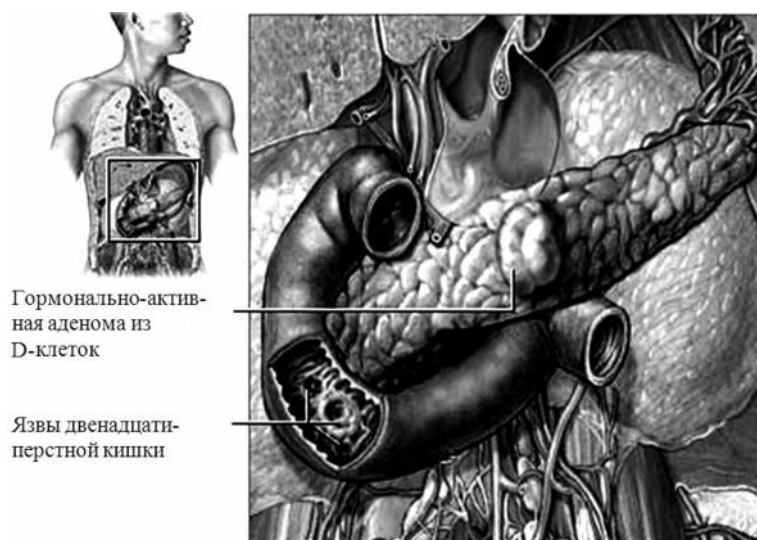


Рис. 13.8. Проявление синдрома Золлингера–Эллисона

Приведено по: <http://graphics8.nytimes.com/images/2007/08/01/health/adam/19253.jpg>

ние состояния наблюдается после приёма молока, яиц, мяса и рыбы. При лабораторном исследовании крови отмечают нормальный уровень глюкозы крови, однако после нагрузки лейцином регистрируют гипогликемию, гиперинсулинемию. Прогноз неблагоприятный – гипогликемия часто сопровождается клонико-тоническими судорогами, нередко заканчивающимися смертельным исходом. Ограничение ребёнка в еде ведёт к нарушениям, типичным для белкового голодания.

Описан английским педиатром W. A. Cochrane.

Синдром Копельмана. Osteолитические изменения фаланг вторых пальцев стоп. В основе заболевания – нейроэндокринные нарушения скелета.

Описан врачом P. Korpelman.

Синдром Костелло–Дента. Симптомом комплекс гипо- и гиперпаратиреоза. Генерализованный фиброзный остит, тетаноподобные судороги и другие проявления синдрома тетании. Определяют гипокальциурию, гипокальциемию, гиперфосфатемию и повышенную активность щелочной фосфатазы. Этиопатогенез не известен.

Описан в 1963 г. английскими педиатрами J. M. Costello и Ch. E. Dent (1911–1976).

Синдром (опухоль) Коупмена–Акермана. Болезненная склеротическая доброкачественная опухоль (липома) в пояснично-боковой области (крестцово-подвздошном сочленении) у женщин. Предполагают, что причиной её развития является гипопизарно-овариальная дисфункция.

Впервые описан в 1937 г. американским врачом W. S. Ch. Coperman.

Синдром Лейдига. Нарушение полового развития у мальчиков, характеризующееся неполноценностью гландулоцитов яичка (**клеток Лейдига**) при сохранности остальных его структур. Проявляется скудным оволосением по женскому типу и гинекомастией (рис. 13.9).

Описан немецким патологоанатомом F. Leydig (1821–1908).

Синдром Линча–Каплана–Хенна–Краша. Наследственная полиэндокринопатия, проявляющаяся сахарным диабетом, гиперлипидемией, гипогонадизмом и низким ростом.



Рис. 13.9. Гинекомастия при синдроме Лейдига
Наблюдение авторов

Синдром Мак-Куарри. Наследственная гипогликемия. Этиология заболевания до настоящего времени не установлена. Признаки заболевания выявляются до 3 лет жизни. Проявляется утром натошак приступами раздражительности, головокружения, потливости и мышечной слабости, изредка бывают судороги. При частом повторении приступов развиваются атаксия и задержка умственного раз-

вития. При лабораторном обследовании отмечается низкий уровень глюкозы в крови.

Описан в 1934 г. американским педиатром I. McQuarrie.

Синдром Нейрата–Кушинга. Сочетание симптомов гигантизма и адипозогенитальной дистрофии.

Описан австрийским педиатром R. Neurath (1869–1944) и американским хирургом H. W. Gushing (1869–1939).

Синдром (болезнь) Олбрайта I (синоним – **болезнь Олбрайта–Мак-Кьюна–Штернберга**). Болезнь неясной этиологии, проявляющаяся преждевременным половым созреванием, множественной фиброзной остеодисплазией и гиперпигментацией кожных покровов (рис. 13.10).

Описан в 1949 г. американским врачом F. Albright.

Синдром Пархона. Несахарный диабет, ведущими признаками которого является олигурия с высоким удельным весом мочи и отёками. Олигурия сменяется периодами полиурии, во время которых организм освобождается от задержанной в нём воды, и олигодиспсией. Кроме характерных признаков синдрома, таких как олигодиспсия, олигоурия и высокий удельный вес мочи, отмечается постоянная отёчность век, обоих глаз, лица, стоп, кистей при отсутствии признаков поражения почек и сердечно-сосудистой системы. Наблюдается также стойкое функциональное поражение гипоталамической области мозга, которое приводит к гиперпродукции антидиуретического гормона.

Описан в 1933 г. врачом К. И. Пархоном.

Синдром Пейджа. Артериальная гипертензия, развивающаяся вследствие поражения или раздражения гипоталамуса. Характеризуется нестойкой гипертензией, тахикардией, гиперплазией щитовидной железы с повышением основного обмена, появлением красных пятен на лице и шее. Ошибочно предпринимаемая струмэктомия не приносит облегчения.

Описан американским врачом J. H. Page.



Рис. 13.10. Гиперпигментация кожи при синдроме Олбрайта I

Приведено по: http://history.nih.gov/exhibits/rodbell/images/MA_syndrome.jpg

Синдром (болезнь) Рефсума (синонимы – **наследственная сенсомоторная полиневропатия IV типа, наследственная полиневропатическая атаксия**). Редкое врождённое (с аутосомно-рецессивным типом наследования) заболевание (нередко с кровным родством родителей пациентов), связанное с нарушением метаболизма и накоплением в организме фитановой кислоты. Болезнь может выявляться у детей и у взрослых (обычно в возрасте до 40 лет). Патогенез окончательно не изучен.

Заболевание характеризуется главным образом поражением периферической нервной системы (полиневропатия), мозжечковой атаксией, нарушением зрения (пигментная дистрофия сетчатки) и развитием ювенильного сахарного диабета. При биохимическом исследовании выявляют повышение содержания в крови фитановой кислоты (20-углеродной жирной кислоты с разветвлённой цепью) и её значительное накопление в периферической нервной системе, головном и спинном мозге, печени, почках, сердце и других органах (что позволяет относить это заболевание к группе наследственных липидозов). В нервной системе (преимущественно в нервах, их корешках, клетках передних рогов спинного мозга, мозжечковых путях) и сетчатке глаза обнаруживают распространённые дегенеративные изменения. Отмечают также утолщение мягкой мозговой оболочки. Поражение периферической нервной системы вызывает появление парестезий в ногах и развитие двустороннего пареза разгибателей стопы, ведущего к изменению походки. Наблюдается мозжечковая атаксия и снижается интеллект. В результате развития пигментной дистрофии сетчатки и частичной атрофии зрительных нервов значительно ухудшается зрение. Нередко наблюдаются также деформация стопы (полая стопа), потеря обоняния, глухота (в результате поражения слуховых нервов), изменения кожи по типу ихтиоза и кардиомиопатия. В цереброспинальной жидкости отмечается белково-клеточная диссоциация. Течение заболевания медленно прогрессирующее (иногда стационарное).

Диагноз устанавливают на основании характерной клинической картины, данных исследования глазного дна, цереброспинальной жидкости и электромиографических признаков невропатии. Прогноз для жизни в целом благоприятный, однако при поражении сердца возможна внезапная смерть.

Описан норвежским невропатологом S. B. Refsum.

Синдром Хенда–Шюллера–Крисчена (синонимы – **гистиоцитоз X, липоидный гранулематоз, болезнь Крисчена–Шюллера, липогранулематоз**). Системный гиперпластический ретикулогистиоцитоз, обусловленный расстройством обмена веществ и сопровождающийся накоплением продуктов обмена в клетках ретикулоэндотелиальной системы (образованием в костях, коже, лимфатических узлах, костном мозге и внутренних органах очагов пролиферации клеток, предположительно осёдлых макрофагов).

Проявляется триадой признаков – несхарным диабетом, пучеглазием и дефектами (очагами деструкции) костей (преимущественно костей черепа). Начинается в детском возрасте (чаще всего между 2 и 10 годами). На рентге-

нограммах определяются чётко отграниченные просветления в костях черепа, нижней челюсти, таза и других костях скелета, сливающиеся между собой и формирующие неправильной формы картоподобные дефекты. В трубчатых костях поражаются в основном метафизы, кортикальный слой истончается и разрушается с местным вздутием кости. Выявляется деформация костей основания черепа. Поражённые позвонки деформируются и сплюсциваются. Нередко поражаются внутренние органы (рис. 13.11).

Описан американским педиатром А. Hand (1868–1949), австрийским невропатологом А. Schuller (1874–1958) и американским врачом Н. А. Christian (1876–1951).

Синдром Херриса. Отмечается у пациентов с аденоматозом или другими опухолями поджелудочной железы. Основным и ведущим симптомом является гипогликемия. В начале заболевания наблюдаются потливость, слабость, парестезии, головная боль и чувство голода, позже присоединяются судороги и расстройство сознания (вплоть до комы).

Описан врачом Н. S. Harris.

Синдром Швахмана (синоним – **синдром Швахмана–Даймонда–Оски**). Наследственная недостаточность внешнесекреторной функции поджелудочной железы вследствие её гипоплазии, сочетающаяся с нейтропенией и панцитопенией, карликовым ростом и аномалиями костей. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Этиология не известна. Представляет собой тотальное замещение функционирующей паренхимы поджелудочной железы жировой тканью. Внешнесекреторная недостаточность поджелудочной железы проявляется нарушением процессов пищеварения и стеатореей с последующим присоединением недостаточности инсулярного аппарата (сахарного диабета). Характерны также кашицеобразный стул (жирный и обильный), сахарный диабет, нейтропения и тромбоцитопения.

Диагноз устанавливают на основании признаков экзокринной недостаточности железы, низкого уровня бета-каротинов в крови, характерных гематологических сдвигов (анемия, тромбоцитопения, панцитопения), признаков поражения опорно-двигательного аппарата. Электролитный баланс, в отличие от муковисцидоза, не изменён. Данный синдром может сочетаться со ксерофтальмией, болезнью Гиршпрунга, умственной отсталостью, фиброзом эндо-



Рис. 13.11. Резко выраженная двусторонняя диффузная крупноочаговая деформация лёгочного рисунка («сотовое» лёгкое), множественные рассеянные мелкие очаговые тени, скопление воздуха в правой плевральной полости у пациента с синдромом Хенда–Шюллера–Крисчена (данные обзорной рентгенограммы грудной клетки)

Приведено по: <http://medarticle.moslek.ru/images/27986.jpg>



Рис. 13.12. Гирсутизм у пациентки с синдромом Штейна–Левенталья

Приведено по: <http://www.endotext.org/female/female4/figures/figure4.jpg>

карда, синдактилией, галактозурией, гипертрофией клитора, микрофтальмией, повышением уровня фетального гемоглобина. Приблизительно у половины пациентов на рентгенограммах выявляют признаки дисхондроплазии метафизов костей (как правило, первой поражается бедренная кость). У ряда пациентов обнаруживают короткие рёбра со свободными передними концами или крайнюю узость грудной клетки (что затрудняет дыхание). Прогноз неблагоприятный.

Впервые описан в 1951 г. американским педиатром Н. Shwachman.

Синдром Штейна–Левенталья. Гинекологическое заболевание, характеризующееся поликистозом яичников с резким утолщением и склерозированием белочной оболочки. Проявляется аменореей (иногда – ациклическими маточными кровотечениями), гирсутизмом (рис. 13.12), ожирением и бесплодием. Диагностика осуществляется по клиническим признакам, данным УЗИ, компьютерной и магнитно-резонансной томографии, а также лапароскопии.

Описан в 1938 г. американскими гинекологами J. F. Stein и M. L. Leventhal.

Триада Уиппла. Проявления инсуломы: спонтанная гипогликемия (прежде всего утром, иногда с потерей сознания, после мышечной нагрузки или голодания; глюкоза менее 45 мг/дл), типичная клиника гипогликемии (вегетативная симптоматика, потливость, дрожь, слабость и чувство сильного голода), быстрое улучшение состояния после введения глюкозы.

Описана в 1914 г. американским хирургом А. О. Whipple.

13.3. Полигландулопатии и их проявления

Синдром Вермера (синонимы – множественная эндокринная неоплазия типа I, или МЭН типа I, винома, РРома, WДНН-синдром, псевдохолера, панкреатическая холера, синдром Вермера–Моррисона). Обусловленное генетическими дефектами заболевание (наследуется по аутосомно-доминантному типу), для которого характерны:

а) гиперпаратиреоз (встречается более чем у 90 % пациентов; обусловлен гиперплазией нескольких параситовидных желёз, поражения почек и костей наблюдаются не всегда);

б) опухоли аденогипофиза (отмечаются более чем у 50 % пациентов; обычно эти опухоли не секретируют гормоны; активно растущие злокачественные опухоли сдавливают и разрушают гипофиз и приводят к гипопитуитаризму; реже встречаются аденомы, секретирующие пролактин, СТГ или АКТГ, вы-

зывающие галакторею и аменорею, акромегалию или гипопизарный синдром Кушинга);

в) опухоли из островковых клеток (имеются более чем у 50 % пациентов; обычно они множественные и происходят как из бета-клеток, так и из других островковых клеток; наиболее распространены инсулиномы, глюкагономы, гастриномы и виомы);

г) опухоли надпочечников (встречается у 40 % пациентов; как правило, это гиперплазия или аденома надпочечников; гиперсекреции глюкокортикоидов обычно нет, и потому гиперплазию и аденому обнаруживают случайно либо при детальном обследовании) (рис. 13.13);

д) заболевания щитовидной железы (имеются примерно у 20 % пациентов; обычно это аденомы или злокачественные опухоли, реже встречаются тиреотоксикоз, коллоидный зоб и хронический лимфоцитарный тиреоидит).

Достаточно редко при данном синдроме выявляют рак лёгкого, липомы, полипоз желудка, опухоли яичек и шванномы. Установлено, что причиной МЭН типа I служат мутации гена супрессии опухолей (11q13). Этот ген кодирует белок менин, регулирующий пролиферацию клеток – производных нервного гребня. Недостаточность менина приводит к гиперплазии, а его отсутствие – к опухолевой трансформации этих клеток. Ещё одна предполагаемая причина МЭН типа I – повышенный уровень фактора роста фибробластов в сыворотке (известно, что фактор роста фибробластов стимулирует пролиферацию клеток парашитовидных желёз). Заболевание чаще всего проявляется между 20 и 40 годами, но может возникнуть и до 10 лет. Первым проявлением МЭН типа I обычно бывает гиперпаратиреоз. При наличии инсулиномы отмечается гипогликемия. Симптомы глюкагономы – гипергликемия и некролитическая мигрирующая эритема. Гастриномы проявляются синдромом Золлингера–Эллисона (пациенты с этим синдромом страдают язвенной болезнью и другими нарушениями ЖКТ). Проявление виомы – панкреатическая холе-



Рис. 13.13. Аденома надпочечника при синдроме Вермера
Приведено по: <http://www.med.unc.edu/medicine/web/adrenalmass.jpg>

ра (водянистый стул, гипокалиемия, ахлоргидрия, метаболический ацидоз, эксикоз, кахексия, гиповолемический шок, тахикардия, гипотония, мышечная слабость и атония ЖКТ). Это связано с тем, что вазоинтестинальный полипептид, или ВИП, активирует интестинальную и панкреатическую аденилатциклазу – усиливает секрецию поджелудочной железы и тонкой кишки (действие, схожее с действием холерного токсина, приводящего к профузной диарее). Как правило, в каждой эндокринной железе изначально имеется несколько очагов гиперплазии или опухолевого роста, поскольку любая эндокринная клетка потенциально способна к трансформации. Вначале возникает гиперплазия, затем доброкачественная и, наконец, злокачественная опухоль (поэтому заболевание развивается постепенно и может не проявляться до 35–40 лет). Клиническая картина и лабораторные показатели зависят от того, на какой стадии развития опухоли выявлено заболевание.

Описан в 1954 г. врачом P. Wermer.

Синдром Вернера II (синонимы – **прогерия взрослых, ангидратический синдром**). Наследственное заболевание человека, характеризующееся врождёнными эндокринными расстройствами. По патогенезу оно близко к синдрому Ротмунда (в частности, приводит к преждевременному старению). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу, проявляется обычно в возрасте 20–30 лет. Чаще страдают лица мужского пола. Характерными признаками являются задержка роста, раннее появление седых волос, облысение, выпадение зубов, склеродермия (особенно выраженная на конечностях), атрофия



Рис. 13.14. Внешний вид пациента с синдромом Вернера II

Приведено по: <http://content.nejm.org/content/vol1337/issue14/images/small/05f1.gif>

подкожно-жирового слоя и мышечной ткани, сахарный диабет и гипогонадизм (рис. 13.14). Кожа становится бледной, истончённой, несколько уплотнённой; лицо заостряется и становится сморщенным (с клювовидным носом); развиваются двухсторонняя катаракта, макулярная дегенерация, пигментный ретинит и хориоретинит. Рентгенологически выявляют признаки остеоартроза, деформации костей стоп, остеоартриты мелких суставов рук и ног. Наблюдаются признаки генерализованного атеросклероза, стенокардия и инфаркты миокарда. Нередко возникают злокачественные опухоли. Прогноз неблагоприятный.

Описан в 1904 г. врачом O. Werner.

Синдром Карпентера (синонимы – **аутоиммунный полигландулярный синдром II типа, акроцефалополисиндактилия II типа**). Аутоиммунный полигландулярный синдром (АПГС), представляющий собой первичное поражение эндокринных желёз с формирова-

нием их функциональной недостаточности, часто сочетающееся с различными органоспецифическими неэндокринными заболеваниями аутоиммунного генеза. АПГС II типа – наиболее распространённый вариант иммуноэндокринных нарушений. Характеризуется поражением эндокринных желёз с развитием первичного гипотиреоза, сахарного диабета I типа, первичного гипогонадизма, миастении и стеатореи. Этим проявлениям нередко сопутствуют витилиго, деформации лицевого черепа, аллопеция и пернициозная анемия (рис. 13.15). Все перечисленные заболевания, встречающиеся в комбинации АПГС II типа, ассоциированы главным образом с HLA (с повышенной частотой встречаются гаплотипы HLA B8, Dw3, Dr3, Dr4). В большинстве случаев синдром встречается спорадически, при семейных формах может проявляться в различных вариантах в нескольких поколениях.

Синдром описан английским педиатром G. Carpenter (1859–1910).

Синдром Сиппла (синоним – **множественная эндокринная неоплазия IIa типа**). Заболевание, обусловленное генетическими дефектами, наследуемое аутосомно-доминантно. Харак-



Рис. 13.15. Внешний вид пациента с синдромом Карпентера

Приведено по: http://www.deti.msk.ru/pavel_tv.htm



Рис. 13.16. Медуллярный рак щитовидной железы (по данным компьютерной томографии) при синдроме Сиппла

Приведено по: <http://www.medison.ru/si/n5/s64/p1a.jpg>

терны медуллярная карцинома щитовидной железы (С-клеточная карцинома, выявляемая практически у всех пациентов); опухоли обычно многоочаговые, их развитию предшествует гиперплазия С-клеток; опухоли секретируют кальцитонин, реже – АКТГ или серотонин (рис. 13.16). Наиболее типично сочетание: гиперплазия С-клеток + феохромоцитома (более чем у 70 % пациентов с выраженной артериальной гипертензией) + аденома паращитовидных желёз (гиперпаратиреозидизм, выявляемый примерно у 50 % пациентов). Возможен зудящий дерматит в межлопаточной области. Нередко сочетается с различными врождёнными дефектами.

Варианты синдрома Сиппла (обусловлены мутациями протоонкогена *c-ret*):

а) классическая МЭН типа IIa – сочетание медуллярного рака щитовидной железы, феохромоцитомы и гиперплазии или опухолей паращитовидных желёз (может быть обусловлено мутациями в половых клетках и соматическими мутациями);

б) семейный изолированный медуллярный рак щитовидной железы (этот вариант МЭН типа IIa редко включает другие опухоли), обусловленный множественными мутациями в половых клетках и характеризующийся высокой пенетрантностью;

в) МЭН типа IIa с первичным амилоидозом кожи (красно-коричневые высыпания в виде пятен или узелков между лопатками или на голеньях, сопровождающиеся мучительным зудом);

г) МЭН типа IIa с болезнью Гиршпрунга (у всех больных классической МЭН типа IIa и МЭН типа IIa с первичным амилоидозом кожи имеются мутации в кодоне 634, а при сопутствующей болезни Гиршпрунга – мутации в кодонах 609, 618, 620 и 634).

Расшифровка генетических дефектов, лежащих в основе заболевания, позволяет оценивать риск заболевания у родственников пациентов и планировать профилактические мероприятия.

Описан в 1961 г. врачом J. H. Sipple.

Синдром Шимке (синонимы – **синдром Горлина**, **множественная эндокринная неоплазия типа IIb**, **Schimke syndrome**, **MMN синдром**, **множественный мукозифиброз** или **нейрофиброма**). Заболевание, обусловленное генетическими дефектами. Наследуется по аутосомно-доминантному типу. Проявляется медуллярным раком щитовидной железы (имеется почти у всех пациентов), феохромоцитомой (встречается примерно у трети) (рис. 13.17), гиперпаратиреозом (встречается менее чем у 5 %), множественными невромами слизистых (находят более чем у 95 % пациентов). Невромы особенно заметны



Рис. 13.17. Феохромоцитома правого надпочечника (обозначена стрелкой) при синдроме Шимке (данные компьютерной томограммы)

Приведено по: <http://www.qub.ac.uk/cm/sur/webpages/ThirdYear/MBChB3Parathyroid.htm>

на губах, веках и языке, что придаёт лицу характерный вид. Другие частые проявления МЭН типа IIb – марфаноподобная внешность, прогения, воронкообразная грудь, утолщение нервов роговицы, ганглионевромы пищеварительного тракта, мегаколон, иногда отмечается утолщение нервов роговицы. Нарушения со стороны ЖКТ (понос, нарушения перистальтики, запоры), часто являющиеся первыми признаками заболевания, могут возникать в раннем детском возрасте. У 93–95 % пациентов обнаруживают точечные мутации протоонкогена *c-ret*

(10q11), который кодирует рецептор нейротропного фактора, регулирующего пролиферацию и дифференцировку клеток – производных нервного гребня. Мутации c-ret приводят к активации рецептора тирозинкиназы и к трансформации нейроэктодермальных клеток, а кроме того, они могут затрагивать разные кодоны c-ret.

Расшифровка генетических дефектов, лежащих в основе синдрома Шимке, позволяет оценивать риск заболевания у родственников пациентов и планировать профилактические мероприятия. Диагноз ставят на основании типичных клинических проявлений, данных гормонально-метаболического исследования, гистологическом исследовании биоптатов. МЭН типа IIb прогрессирует медленно. Прогноз при МЭН типа IIb хуже, чем при МЭН типа IIa, поскольку опухоли щитовидной железы и феохромоцитомы при МЭН типа IIb характеризуются более быстрым ростом и большей склонностью к метастазированию.

Описан в 1971 г. американским врачом R. N. Schimke.

Синдром Шмидта (синонимы – **аутоиммунный полигландулярный синдром II типа с надпочечниковой недостаточностью, акроцефалополлисиндактилия II типа с надпочечниковой недостаточностью**). Аутоиммунный полигландулярный синдром (АПГС), представляющий собой первичное поражение эндокринных желёз с формированием их функциональной недостаточности. Часто сочетается с различными органоспецифическими неэндокринными заболеваниями аутоиммунного генеза. АПГС II типа – наиболее распространённый вариант иммуноэндокринных нарушений. Характеризуется поражением эндокринных желёз с развитием первичного гипотиреоза, надпочечниковой недостаточности, поражения щитовидной железы, первичного гипогонадизма, миастении, целиакии, аутоиммунного гастрита, стеатореи, серозитов и тимомы. Этим проявлениям нередко сопутствуют витилиго (рис. 13.18), аллопеция и пернициозная анемия. Все перечисленные заболевания, встречающиеся в комбинации с АПГС II типа, ассоциированы главным



Рис. 13.18. Витилиго у пациента с синдромом Шмидта

Приведено по: http://www.infito.ru/vitiligo_dis.files/image002.jpg

образом с HLA (преимущественно с гаплотипами HLA B8, Dw3, Dr3, Dr4). В большинстве случаев синдром встречается sporadически, при семейных формах может проявляться в различных вариантах в нескольких поколениях.

Основными клиническими проявлениями этого синдрома являются симптомы хронической недостаточности коры надпочечников и гипотиреоза. У пациентов обнаруживаются антитела к тиреоидной пероксидазе и тиреоглобулину. Проявлением хронического лимфоцитарного тиреоидита обычно бывает гипотиреоз (на ранних стадиях заболевания гипотиреоз может быть скрытым). Клинически отмечается диффузный зоб. Синдром может сопровождаться атрофией зрительных нервов, аутоиммунной тромбоцитопенической пурпурой, идиопатическим несахарным диабетом с аутоантителами к вазопрессин-продуцирующим клеткам, гипофизитом, изолированным дефицитом АКТГ, опухолями гипофиза и склеродермией. Заболевание манифестирует, как правило, в зрелом возрасте (пик в 30 лет), чаще всего клиникой первичной хронической надпочечниковой недостаточности. Другие составляющие (аутоиммунный тиреоидит и т. д.) присоединяются в среднем через 7 лет, хотя этот разрыв может составить и 20 лет. При хронической надпочечниковой недостаточности аутоиммунного генеза более чем у 45 % пациентов развивается второе аутоиммунное заболевание.

Впервые описан в 1926 г. врачом М. В. Schmidt.

13.4. Нарушения питания и обмена

Среди нарушений питания наибольшую значимость для врача представляют гипотрофия (недостаточное питание) и избыточный вес (ожирение). Вопросы гипотрофии (хронического расстройства питания, характеризующегося различной степенью потери массы тела) в основном находятся в компетенции врачей-педиатров (пренатальная и постнатальная гипотрофия детей) и психиатров (нервная анорексия), в то время как различными аспектами профилактики и лечения избыточной массы тела и ожирения занимаются многие врачи лечебного профиля, в том числе хирурги.

Ожирение является одной из самых актуальных проблем современности. По данным ВОЗ, избыточную массу тела к концу XX в. имело около 30 % жителей планеты, т. е. около 1,7 млрд человек (J. S. Seidell, 1999). В США избыточная масса тела отмечается у 60 % населения, ожирение – у 27 %. Около 8 млн американцев страдают от патологического ожирения, которое занимает второе место среди причин так называемой «предотвращаемой смертности», уносящей ежегодно около 400 тыс. жизней (И. И. Дедов и др., 2004; Ю. И. Седлецкий и др., 2005).

Прямые затраты государства на лечение ожирения в последние годы составляют 51,6 млрд долларов, что сопоставимо с расходами бюджета на лечение таких хронических заболеваний, как ИБС (40,4 млрд) и сахарный диабет (53,2 млрд) (А. Wolf, 2002). В странах Западной Европы до 20 % мужчин

и 25 % женщин имеют избыточную массу тела либо ожирение. Частота ожирения неуклонно растёт. Так, в Великобритании в 1980 г. избыточную массу тела имели 33 % мужчин и 24 % женщин, ожирение – 6 и 8 % соответственно, а уже через 10 лет лишний вес имели до 40 % мужчин и 27 % женщин, ожирение – 13 и 16 % соответственно. В Российской Федерации доля лиц, страдающих избыточным весом (более 5 % от «идеального»), достигает 40–52,7 %, а ожирение встречается в 22,8–36,5 % случаев и не имеет тенденции к уменьшению (И. И. Дедов и др., 2004). Аналогичная ситуация наблюдается почти на всём пространстве бывшего СССР. По предварительным данным, в Республике Беларусь избыточным весом страдает около 53 % населения, с диагнозом «ожирение» на медицинском учёте состоят свыше 8,5 тыс. человек. Причём количество таких пациентов растёт на 3 тыс. ежегодно, 50 % из них – дети и подростки (Л. В. Лебедев, Ю. И. Седлецкий, 1987).

Вместе с увеличением количества людей с ожирением на планете растут как степень ожирения, так и масштабы его пагубных последствий. Так, житель Мексики Мануэль Урибе, вес которого достигает 560 кг, стал самым толстым человеком в мире и попал в книгу рекордов Гиннеса (рис. 13.19). И лишь медикаментозное и хирургическое лечение позволило ему похудеть на 200 кг (тем самым был побит другой рекорд – наибольший вес, сброшенный одним человеком). Вдохновлённый собственным успехом, М. Урибе основал организацию, помогающую людям с лишним весом (V. Cigalina, 2002). За последние



Рис.13.19. Пациент со сверхожирением – 43-летний Мануэль Урибе

Приведено по: <http://factnews.ru>

десятилетие количество людей, страдающих ожирением, возросло в 2 раза (И. И. Дедов и др., 2004; V. Cigalina, 2002).

Как известно, экзогенно-конституциональное ожирение, представляет собой серьёзную угрозу состоянию здоровья из-за повышенного риска развития сопутствующих заболеваний. По данным многих авторов (И. Е. Хатьков, 2004; A. Stunkard, 1988; I. Alexander, 1998; B. Chiang и др., 1999; G. Bray, 2002), увеличение массы тела на 25 % сверх нормы статистически достоверно приводит к увеличению показателя смертности от сопутствующих заболеваний по сравнению с людьми без ожирения. Кроме того, ожирение тесно связано с развитием ИБС и артериальной гипертензии. Избыточный вес способствует также развитию инсулинорезистентности и компенсаторной гиперинсулинемии, являясь, таким образом, наиболее мощным фактором риска развития сахарного диабета II типа (до 90 % больных сахарным диабетом II типа страдают ожирением). У женщин ожирение сопровождается высокой частотой ановуляций, нарушениями менструального цикла, бесплодием и др. (И. И. Дедов и др., 2004).

К сопутствующим ожирению заболеваниям относят также дислипидемию, атеросклероз и связанные с ним заболевания, синдром ночного апноэ, гиперурикемию и подагру, репродуктивную дисфункцию, желчнокаменную болезнь, остеоартриты, некоторые онкологические заболевания (у женщин – рак эндометрия, шейки матки, яичников, молочных желёз; у мужчин – рак предстательной железы; у лиц обоего пола – рак прямой кишки), варикозное расширение вен нижних конечностей, геморрой и многие другие. Риск развития сопутствующих заболеваний определяют возраст (сердечно-сосудистые заболевания развиваются чаще у больных ожирением в молодом возрасте), особенности отложения жировой ткани (наиболее неблагоприятным для здоровья является абдоминальный тип ожирения, сочетающийся, как правило, с комплексом гормональных и метаболических нарушений, объединённых в понятие метаболический синдром) (С. А. Бутрова, 2000).

При морбидном ожирении продолжительность жизни сокращается в среднем на 7–10 лет, увеличивается риск внезапной смерти. Смертность таких пациентов в возрасте от 25 до 34 лет в 12 раз выше, чем у их сверстников с нормальной массой тела, а в возрастной группе от 35 до 44 лет – в 6 раз выше (E. J. Drenick, 1980). Пиквикский синдром, характерный для морбидного ожирения, чаще встречается у мужчин, проявляется многократными эпизодами прерывания дыхания во время сна (синдром обструктивных апноэ во сне), плохим качеством сна, дневной сонливостью, артериальной гипоксемией, гиперкапнией с исходом в лёгочную гипертензию и лёгочно-сердечную недостаточность, в конечном итоге приводящую к летальному исходу. Больные морбидным ожирением зачастую сталкиваются с широким спектром заболеваний (табл. 13.1).

Помимо энергетического дисбаланса важной составляющей механизмов патогенеза ожирения является сама жировая ткань, которая обладает эндо-,

Таблица 13.1. Частота выявления различных заболеваний и синдромов у пациентов с морбидным ожирением (Ю. И. Яшков, 2000)

Показатель	Частота выявления, %
Артериальная гипертензия	85,2
Полиартралгии	63,0
Остеохондроз позвоночника с выраженным болевым синдромом	63,0
Рефлюкс-эзофагит	40,7
Синдром обструктивных апноэ во сне	18,9
Дисменорея	32,3
Сахарный диабет II типа или нарушение толерантности к глюкозе	27,6
Лимфовенозная недостаточность нижних конечностей	18,5
Стрессовое недержание мочи	13,0
Бронхиальная астма, астмоидный бронхит	9,3

ауто- и паракринной функциями. Вещества, вырабатываемые жировой тканью, обладают разнообразным биологическим действием и могут влиять на активность метаболических процессов в тканях и различных системах организма либо непосредственно, либо опосредованно (через нейроэндокринную систему, взаимодействуя с гормонами гипофиза, катехоламинами, инсулином). Жировая ткань образует биологически активные вещества (лептин, интерлейкин-6, свободные жирные кислоты, стимулирующий ацетилирование протеин, ингибитор активатора плазминогена 1, трансформирующий ростовой фактор В, ангиотензиноген), а также содержит важные регуляторы липопротеинового метаболизма (липопротеиновую липазу, гормоночувствительную липазу и протеин, переносящий эфиры холестерина). На функцию жировой ткани в свою очередь влияют катехоламины, кортикостероиды, инсулин (С. А. Бутрова, 2000).

В настоящее время применяются следующие классификации ожирения.

Классификация ожирения Шурыгина. Наиболее часто применяемая в эндокринологии классификация. Согласно ей, различают:

первичное ожирение:

алиментарно-конституциональное (экзогенно-конституционное);

нейроэндокринное (гипоталамо-гипофизарное, адипозогенитальная дистрофия у детей и подростков);

вторичное (симптоматическое) ожирение:

церебральное (адипозогенитальная дистрофия, синдром Бабинского–Пехкранца–Фрёлиха) – опухоли головного мозга, диссеминация системных поражений, инфекционные заболевания, на фоне психических заболеваний;

эндокринное – гипотиреоидное, гипоовариальное, климактерическое, надпочечниковое;

ятрогенное (обусловленное приёмом лекарственных препаратов);

стадии (формы) ожирения: прогрессирующая (прогрессирующее ожирение), стабильная (стабильное ожирение);

степени ожирения: I – фактическая масса тела превышает «идеальную» не более чем на 29 %; II – избыток массы тела составляет 30–49 %; III – фактическая масса тела превышает «идеальную» на 50–99 %; IV – фактическая масса тела превышает «идеальную» на 100 % и более;

по типу отложения жировой ткани экзогенно-конституционное ожирение подразделяется на абдоминальное (андроидное, висцеральное, центральное, верхний тип), гиноидное (ягодично-бедренное, нижний тип) и смешанное.

Предложена в 1980 г. врачом Д. Я. Шурыгиным с соавт.

Классификация нарушения питания ВОЗ. Предусматривает деление больных ожирением в соответствии с величиной индекса массы тела (ИМТ, индекса Кетле) и риском развития индуцированных заболеваний (приведена по И. И. Дедову и др., 2004) (табл. 13.2). На практике специалистами выделяется еще одна группа больных – пациенты со сверхожирением (ИМТ > 50 кг/м²).

Таблица 13.2. Классификация нарушения питания ВОЗ

Тип ожирения	ИМТ, кг/м ²	Риск сопутствующих заболеваний
Дефицит массы тела	< 18,5	Имеется риск других заболеваний
Нормальная масса тела	18,5–24,5	Обычный
Избыточная масса тела (предожирение)	25,0–29,9	Повышенный
Ожирение I степени	30,0–34,9	Высокий
Ожирение II степени	35,0–39,9	Очень высокий
Ожирение III степени	> 40,0	Чрезвычайно высокий

Разработана в 1997 г. экспертами ВОЗ.

Для диагностики ожирения применяется ИМТ, который рассчитывается как отношение массы тела (в кг) к росту (в м²). Характер распределения жировой ткани определяется с помощью коэффициента окружность талии/окружность бедер (ОТ/ОБ). Величина ОТ/ОБ для мужчин более 0,85 свидетельствует об абдоминальном типе ожирения. Показателем клинического риска развития метаболических осложнений ожирения является также величина окружности талии (С. А. Бутрова, 2000).

В *эпонимическом* плане целесообразно выделить следующие признаки нарушения питания и обмена, аномального развития жировой ткани.

Болезнь Уиппла (синоним – **интестинальная липодистрофия**). Системное заболевание, обусловленное нарушением всасывания жиров, белков, углеводов и витаминов в тонкой кишке (рис. 13.20). Основные признаки – схваткообразная боль в животе, метеоризм, упорные поносы, в кале большое количество жира (иногда с примесью крови). Болезнь часто сопровождается полиартритами. Отмечаются повышенная утомляемость, лихорадка, глоссит, кожные высыпания, ахлоргидрия, гипохромная анемия, умеренное увеличение печени и селезенки, в крови – лимфоцитоз. Нарастает истощение, которое заканчивается смертью.

Описана в 1902 г. американским патологоанатомом J. H. Whipple.

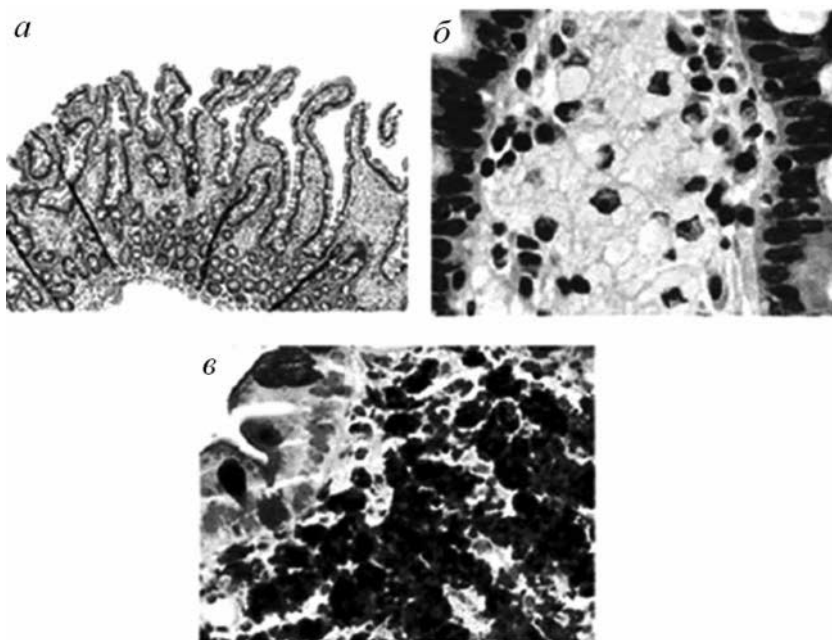


Рис. 13.20. Гистологические изменения слизистой тонкой кишки при болезни Уиппла: *a* – нормальное строение кишечных ворсинок в пределах *lamina propria* (окраска гематоксилин-эозином); *б* – пенистые макрофаги, располагающиеся в пределах *lamina propria* (окраска гематоксилин-эозином); *в* – макрофаги, локализованные в *lamina propria*, содержат в большом количестве PAS-положительные цитоплазматические включения, устойчивые к действию диастазы, что связано с присутствием возбудителя болезни Уиппла (окраска PAS)

Приведено по: http://immuno.health-ua.com/img/tabl/7_29.gif

Индекс Кетле (синонимы – **индекс массы тела, ИМТ, росто-весовой индекс Кетле**). Для диагностики ожирения и определения риска развития индуцированных ожирением заболеваний у взрослого применяется ИМТ, который рассчитывают по формуле

$$\text{ИМТ} = \text{PMT} / \text{P}^2,$$

где PMT – реальная (до еды) масса тела, кг; P – рост, м².

Оценка: до 18,5 – недостаточная масса тела; от 18,5 до 26 – нормальная масса тела; 26 и более – избыточная масса тела.

Предложен бельгийским учёным L.-A.-J. Quetelet (1796–1874).

Индекс Климова (синоним – **индекс атерогенности Климова**). Индекс = (общий холестерин – α-холестерин)/α-холестерин. В норме не должен превышать значения 3,5.

Предложен в 1962 г. учёным А. Н. Климовым.

Индекс Пинье. Показатель физического развития человека и типа конституции, рассчитываемый по формуле

$$\text{ИП} = L - (P + T),$$

где ИП – индекс Пинье; L – длина тела, см; P – масса тела, кг; T – окружность грудной клетки, см.

Оценка: индекс больше 30 – гипостеники (астенический тип, худощавое телосложение); индекс от 10 до 30 – нормостеники (атлетический тип, нормальное телосложение); индекс меньше 10 – гиперстеники (пикнический тип, тучное телосложение).

Предложен в 1904 г. французским врачом M. Ch. J. Pignet.

Индекс НОМА (синонимы – **The Homeostatic Model Assessment**, **гомеостатическая модель определения инсулинорезистентности**, **индекс НОМА-SIGMA**). Индекс, измеряемый по формуле

$$\text{НОМА} = [\text{«Инсулин плазмы натощак» (в } \mu\text{U/mL) } \cdot \text{ «Глюкоза плазмы натощак» (в mmol/L)}] / 22,5$$

(если глюкоза измерена в mg/dL, следует разделить на 405).

Предложен в 1985 г. врачом G. Matthews с соавт.

ОГОП-синдром (синоним – **ОНОР syndrome**). Представлен симптомокомплексом, основные проявления которого определили его название: ожирение (obesity), гипертермия (hyperthermia), олигоменорея (oligomenorrhea), паротит (parotitis). На фоне рецидивирующего болезненного увеличения околоушной железы развивается интермиттирующая гипертермия, у женщины нарушается менструальный цикл, формируется ожирение типа Фрёлиха. Нередко отмечается депрессия, нарушается сон, в слюне повышается содержание фосфора и калия.

Синдром Барттера. Патологический процесс, характеризующийся гипокалиемическим алкалозом, гиперренинемией, вторичным гиперальдостеронизмом при нормальном артериальном давлении. Синдром наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Чаще всего проявляется в детском возрасте. При морфологическом исследовании наблюдается гиперплазия Юга. Клинические проявления обусловлены в первую очередь гипокалиемией – отмечаются выраженная мышечная слабость, иногда судороги и тетания, купируемые внутривенным раствором хлорида калия. Длительная гипокалиемия приводит к развитию гипокалиемической нефропатии, проявляющейся полиурией, полидипсией, никтурией и гипостенурией. Реакция мочи щелочная, отмечается большая потеря хлоридов.

Описан в 1962 г. врачом F. C. Bartter.

Синдром Бюргера–Грютца (синоним – **гиперхолестеринемический ксантоматоз**). Проявляется гепатоспленомегалией, панкреатитом, гиперлипидемией, эруптивными ксантоматозными высыпаниями на коже, преимущественно в области локтевых суставов и коленей (рис. 13.21). Заболевание носит семейный характер. В основе его лежит нарушение липидного обмена. Сывороточная и тканевая гиперлипемия сопровождается увеличением содержания свободного холестерина и лецитина.

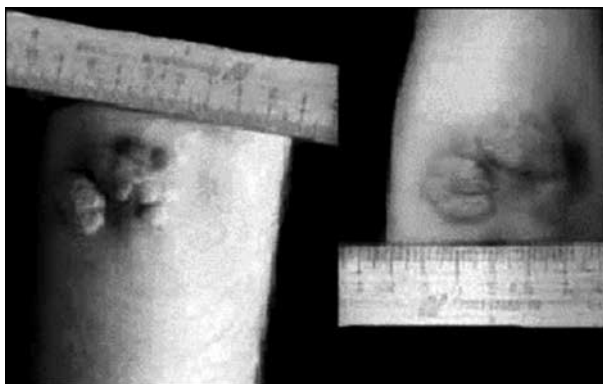


Рис. 13.21. Ксантоматозные изменения в зоне локтей при синдроме Бюргера–Грютца
Приведено по: http://www.medlinks.ru/images/art/all/new_pa99.gif

Описан немецким терапевтом М. Burger (1885–1966) и немецким дерматовенерологом О. Grutz (1886–1963).

Синдром Грамма. Один из вариантов синдрома Деркума. Обнаруживают преимущественно у женщин пожилого возраста. Патология характеризуется прогрессирующим ожирением с преимущественным отложением жира в области коленных суставов, деформирующим артрозом коленных суставов, кератодермией, чаще в области конечностей. К частым проявлениям синдрома относится артериальная гипертензия. Тип наследования – предположительно аутосомно-доминантный.

Синдром Дебре–Мари. Вариант гипоталамо-гипофизарного нанизма с изолированными расстройствами водного обмена. Этиология заболевания не выяснена. Отставание в росте и ожирение выявляют в детстве. В пубертатный период обнаруживают признаки гипогонадизма, обусловленного дисфункцией гипоталамо-гипофизарной системы. У пациентов недостаточно развиты половые органы и вторичные половые признаки (рис. 13.22). Периодически развивается неадекватная продукция вазопрессина, сопровождающаяся жаждой, отёчностью и олигурией с относительно высокой плотностью мочи. Олигурия сменяется полиурией (выделяется большое количество мочи с низкой концентрацией). Характерны гипотермия, гипотензия и гипогликемия. Возможно развитие гипотиреоза. Интеллект не страдает.

Описан в 1925 г. французскими врачами R. Debre (1882–1978) и J. J. Marie (1899–1973).

Синдром (болезнь) Деркума (синоним – **болезненный липоматоз**). Этиопатогенез заболевания до конца не установлен. Иногда его описывают как наследственную (возможно, с аутосомно-доминантным типом передачи) патологию, проявляющуюся множественными болезненными симметричными жировыми образованиями в подкожной основе (липомами) у людей с эндокринопатическими, неврологическими и психическими расстройствами (рис. 13.23).

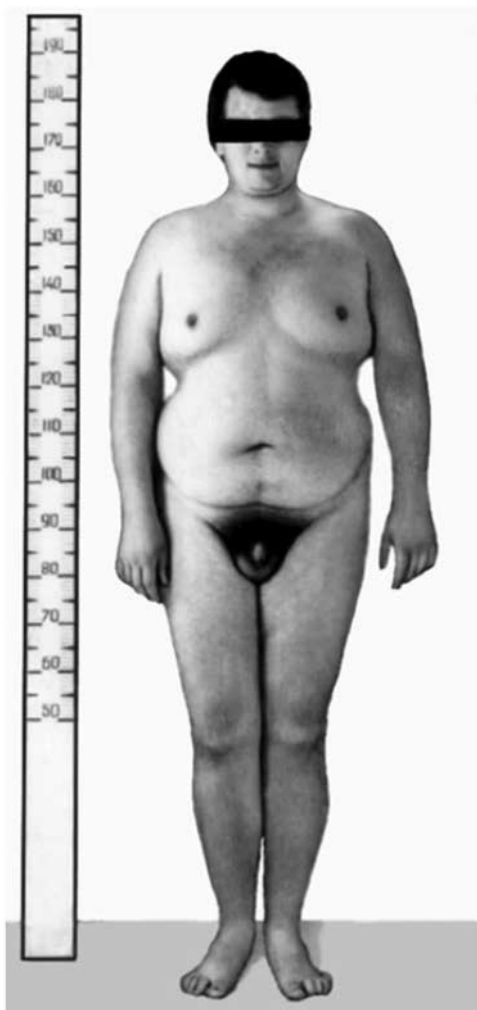


Рис. 13.22. Внешний вид пациента с синдромом Дебре–Мари

Приведено по: <http://www.nedug.ru/library/doc.aspx?item=77102>

В некоторых случаях отмечают фиброз и гиперплазию шишковидной железы. Чаще бывают у полных женщин среднего возраста. Характерно медленное развитие узловатых мягких липом с локализацией в предплечьях и бёдрах. В ряде случаев сопровождается невралгией, психической депрессией. Болевые ощущения в области жировых скоплений появляются при пальпации или даже лёгком прикосновении, что отличает синдром Деркума от других видов ожирения. Иногда болезненность определяется в участках жировой ткани, не принимающих форму опухоли. Такого рода болезненность подкожной клетчатки следует дифференцировать с её поражением воспалительного характера. Состояние без изменений в течение многих лет. Липомы могут самостоятельно исчезнуть, но возможно и их злокачественное перерождение.

Описан американским невропатологом F. X. Dercum (1856–1931).

Синдром Желино. Ожирение в сочетании с таким нарушением, как кратковременные (в течение нескольких минут) приступы непреодолимого сна, возникающие несколько раз в день, катаплексия (секундное исчезновение мышечного тонуса без потери сознания), изменение ритма сна и бодрствования, галлюцинации, нередко перед

засыпанием и после пробуждения – двоение в глазах. Заболевание часто начинается в климактерический период. Развёрнутая клиническая картина включает булимию, склонность к отёкам, расстройства слюновыделения, диффузный гипергидроз, нарушения углеводного обмена (как лёгкая форма сахарного диабета, так и гипогликемические состояния). В ряде случаев отмечены признаки гипогонадизма и акромегалоидные черты. Тип наследования синдрома – аутосомно-доминантный.

Описан французским невропатологом F. B. E. Gelineau (1837–1906).

Синдром Конради–Хюнерманна. Незначительное укорочение костей конечностей, появление множественных шпор в эпифизарных хрящах, из-за чего ограничиваются движения в суставах. Обусловлено редкой врождённой хрящевой дисплазией с расстройством кальциевого обмена. Чаще поражаются плечевые и бедренные кости. Заболеванию сопутствуют другие пороки.

Описан немецкими врачами E. Conradi и C. Hunermann.

Синдром Клейна–Левина (синоним – **hypersomnia periodica**). Развивается главным образом у подростков после травматического или инфекционного поражения мезо- или гипоталамической области, что даёт основание расценивать его как постинфекционный энцефалит. В развитии синдрома несомненно участие двух других этиологических факторов – конституционально-наследственного и онтогенетического. Патофизиологической основой синдрома является дисфункция гипоталамических центров парасимпатической нервной системы, что проявляется приступами вагоинсулярного типа. Во время приступа возникает резко выраженная сонливость и ментальная заторможенность, между приступами – депрессия. Характерны снижение мышечного тонуса, забывчивость, замедленное мышление, плохое настроение, потливость, брадикардия и артериальная гипотензия. Содержание сахара в крови непостоянно, возможна гипогликемия. Пациент постоянно испытывает неутолимый голод, в результате голода и полифагии развивается ожирение.

Дифференциальной диагностике синдрома Клейна–Левина с другими гипоталамо-гипофизарными синдромами (с синдромом Пиквика, нарколепсией, пикнолепсией) способствует определение взаимосвязи с инфекцией, а также характерное сочетание гиперсомнии с патологическим голодом и ожирением.

Описан немецким невропатологом W. Kleine и английским врачом M. Levin.

Синдром Линча–Вирсмы. Умеренное ожирение сочетается с ихтиозом кожи, причём поражаются преимущественно разгибательные (тыльные) поверхности конечностей. Характерны высокий рост, евнухоидизм, гипоплазия полового члена, отсутствие пигментации мошонки, высокий инфантильный голос, нередко – крипторхизм и стерильность. Наследование рецессивное, сцепленное с X-хромосомой.

Описан американским терапевтом и генетиком H. T. Lynch и голландским врачом M. V. Wiersema.



Рис. 13.23. Проявление болезни Деркума (клиническое наблюдение)

Приведено по: <http://health-pictures.com/conditions1/images/Dercums-Disease.jpg>

Синдром Маделунга (синонимы – **диффузная липома шеи**, **доброкачественный симметричный липоматоз**, **жирная шея Маделунга**, **синдром Лонуа–Бансода**). Разновидность наследственного множественного липоматоза. Жировые разрастания охватывают переднебоковые и задние поверхности шеи, далее распространяются на подбородок и грудную клетку, иногда отмечаются множественные симметричные липоматозные узлы на туловище и конечностях (рис. 13.24). Течение обычно медленное, но иногда наблюдается быстрый рост опухолей. Боль возникает при значительном увеличении количества жировой ткани, когда сдавливаются периферические нервы. Нарушается венозный отток, могут сдавливаться гортань и глотка, что проявляется расстройством дыхания, дисфагией, дизартрией, стенокардией, псевдомиопатией, постепенным нарастанием слабости в мышцах конечностей. Болеют преимущественно мужчины в возрасте 35–40 лет. Лабораторные сдвиги отсутствуют. При гистологическом исследовании выявляют скопления жировой ткани нормальной структуры. Тип наследования – аутосомно-доминантный.

Описан немецким хирургом О. W. Madelung (1846–1926).

Синдром Мак-Кьюсика (синоним – **метафизарная дисплазия**). Врождённое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Проявляется карликовым ростом с относительно длинным туловищем, короткими конечностями и укороченными пальцами рук (расположены наподобие спиц в колесе). Перерастяжимость суставов кистей и пальцев сочетается с тугопо-

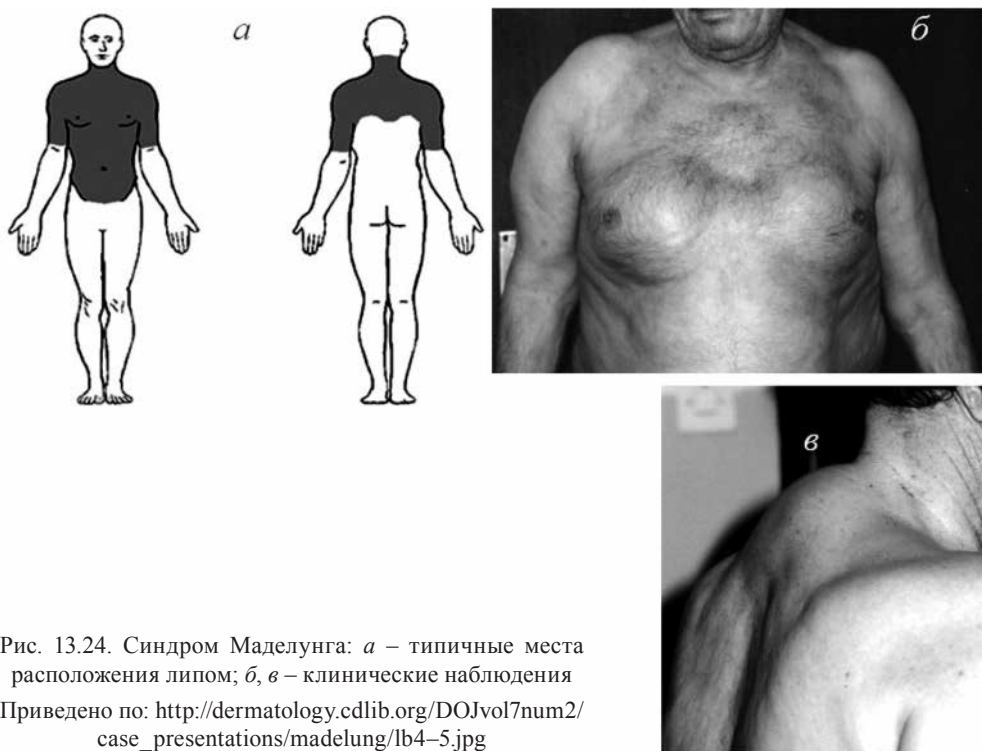


Рис. 13.24. Синдром Маделунга: *а* – типичные места расположения липом; *б, в* – клинические наблюдения
Приведено по: http://dermatology.cdlib.org/DOJvol7num2/case_presentations/madelung/lb4-5.jpg

движностью локтевых суставов, часто отмечается ломкость и укороченность ногтей. Грудная клетка нередко колоколообразной формы, возможно наличие кишечных аномалий – мегаколона и мальабсорбции, у взрослых развивается ожирение. Рентгенологические изменения чаще обнаруживаются в коленных суставах и коротких трубчатых костях, метафизарные линии волнистой конфигурации, резко отграниченные зоны обызвествления расширены, утолщены, иногда с кистозными изменениями.

Описан врачом-генетиком V. A. McKusick.

Синдром Морганьи (синонимы – **синдром Морганьи–Мореля–Стюарта**, **синдром Стюарта–Мореля**, **эндокраниоз**, **метаболическая краниопатия**, **нейроэндокринная краниопатия**, **внутренний лобный гиперостоз**). До настоящего времени нет единой точки зрения на этиологию и патогенез синдрома, хотя многие авторы придают ведущее значение изменениям в гипоталамо-гипофизарной системе ввиду многообразия его клинической симптоматики. Считается, что развитие лобного гиперостоза обусловлено дегенеративными изменениям в костях черепа и твёрдой мозговой оболочке, воспалительными остеоменингеальными процессами, а также нарушением механических взаимоотношений между черепом и его содержимым. Развитие синдрома связывают с гиперфункцией как эозинофильных, так и базофильных клеток аденогипофиза, предполагая, что возбуждение передней доли гипофиза при этом индуцируется за счёт изменений гипоталамуса. Заболевание является редким и развивается преимущественно у женщин климактерического возраста.

Клиническая картина характеризуется комплексом неврологических, трофических и психических нарушений, среди которых к классической его триаде относят ожирение, гирсутизм и лобный гиперостоз. Одним из ранних проявлений синдрома является головная боль (особенно в области лба и затылка), возможны также нарушения сна и эпилептиформные приступы. Ожирение развивается в постпубертатном возрасте, имеет прогрессирующее течение, достигая обычно высокой степени. Необычными признаками патологии являются отсутствие полос растяжения, дряблость кожи и подкожной клетчатки, за счёт чего формируются жировой фартук и вялый раздвоенный подбородок. К особенностям избыточного оволосения относится его преимущественная выраженность на лице (или даже оволосение лица) при отсутствии избыточного роста волос в других андрогензависимых зонах. Для синдрома характерны нарушения овариально-менструального цикла, снижение толерантности к глюкозе или сахарный диабет. Развивающаяся сердечно-сосудистая недостаточность (отёки нижних конечностей, одышка, цианоз и т. д.) формируется за счёт артериальной гипертензии, миокардиодистрофии, гипертрофии левого желудочка сердца. Часто обнаруживаются трофические язвы, мокнущие экзематозные изменения в складках кожи и варикозное расширение вен. Характерны стигмы дизэмбриогенеза – приросшие мочки ушей, сросшиеся брови, гиперподвижность суставов и др.

Диагностика заболевания основывается на выявлении сочетания характерной клинической картины с утолщением внутренней пластинки лобной, реже – теменной кости. Описывают также обызвествление диафрагмы турецкого седла и твёрдой мозговой оболочки. Большинство описанных случаев синдрома спорадические, однако отмечен и аутосомно-доминантный тип наследования.

Заболевание впервые описано в 1762 г. итальянским врачом G. B. Morgagni (1682–1771) – у 40-летней пациентки выросла борода, развилось ожирение, а при вскрытии обнаружено утолщение внутренней пластинки лобной кости. В дальнейшем указанный симптомокомплекс, дополненный психическими и неврологическими признаками, был представлен в работах R. M. Stewart (1928), F. Morel (1930, 1937).

Синдром Олбрайта II (синоним – **нефрокальциноз с карликовым ростом**). Возникающие в раннем возрасте нарушения роста, тяжёлые рахитические изменения эпифизов и в зонах перестройки костей, ацидоз и нефрокальциноз. Заболевание обусловлено нарушением синтеза аммиака в почечных канальцах. Содержание кальция в сыворотке крови в норме или снижено, щелочных фосфатаз – увеличено, фосфатов – уменьшено.

Описан в 1949 г. американским врачом F. Albright.

Синдром Оппеля II (синоним – **малый хирургический диабет Оппеля**). Состояние, сопровождающееся ацидозом у лиц с хирургическими заболеваниями при вынужденном голодании после операции и у истощённых пациентов.

Описан о хирургом В. А. Оппелем (1872–1932).

Синдром Пиквика (синоним – **синдром ожирения-гиповентиляции**). Развивается в большинстве случаев у взрослых, проявляется быстро прогрессирующим ожирением с преимущественным отложением жира в области туловища и живота. Вторым типичным клиническим признаком – патологическая сонливость, когда пациенты в течение дня неоднократно погружаются в поверхностный сон, иногда кратковременный, могут засыпать в людных, неблагоприятных для сна условиях (даже стоя), при этом легко пробуждаются. Ночной сон чаще прерывистый, во время сна отмечается постепенное снижение глубины дыхания, завершающееся кратким (менее одной минуты) апноэ, глубоким вдохом и пробуждением. Расстройства дыхания приводят к хронической гипоксии и развитию лёгочно-сердечной недостаточности (рис. 13.25), сопровождающейся цианозом, отёками, одышкой, гипертрофией правого желудочка сердца и компенсаторной полицитемией. Кроме того, у пациентов описывают гиперплазию лимфоидного кольца носоглотки (что усугубляет дыхательные расстройства), брадикардию и частые ночные мочеиспускания. Степень выраженности клинических проявлений синдрома зависит от тяжести ожирения и уменьшается при снижении массы тела. Характерные для заболевания периодические вздрагивания возникают в начальной фазе сна и обусловлены краткими сокращениями различных групп мышц, чаще мышц ко-

нечностей. Большинство описанных случаев sporadические, однако известны семьи с поражением sibсов, что свидетельствует об аутосомно-рецессивном типе наследования синдрома.

Синдром назван в честь толстяка в произведении Ч. Диккенса «Записки Пиквикского клуба».

Синдром (болезнь) Профише (синоним – **общий кальциноз**). Отложение солей кальция в коже и подкожной основе. Различают метастатическую (при гипервитаминозе D или остеомиелите), метаболическую (при нарушении обмена кальция) и дистрофическую формы заболевания. Метаболическая форма может быть ограниченной (известковые метастазы в почках, лёгких, желудке) и универсальной. Источником обызвествления являются кости с неравномерным отложением извести и эндостальным фиброзом. Избытка кальция в крови при этом не обнаруживают. «Кальциевые камешки» определяют на голеньях, коже пупка и крайней плоти. Из вскрывшегося узла может выделяться беловатая крошковидная масса. Впоследствии могут образоваться безболезненные свищи, язвы с медленным течением или рубцеванием – так называемые кальциевые гуммы. Последние локализуются обычно вокруг крупных сосудов в форме симметричных скоплений. Болеют чаще женщины среднего и пожилого возраста. Может сочетаться со склеродермией и болезнью Рейно.

Описан в 1913 г. французским врачом G. Ch. Profichet.

Синдром Роша–Лери (синонимы – **множественный липоматоз Роша–Лери, ограниченный симметричный липоматоз**). Заболевание врождённого характера (хромосомный анализ указывает на его связь с нарушениями в участке 12q13–q14), которое диагностируют обычно на четвёртом десятилетии жизни. Липомы локализуются чаще в области верхних конечностей и ягодиц, реже – в других частях тела (рис. 13.26), в том числе в желудочно-кишечном тракте.

Описан швейцарским врачом M. Roch (1878–1967) и французским невропатологом A. Leri (1875–1930).

Синдром Симонса (синонимы – **прогрессирующая липодистрофия, синдром Бэрракерра, болезнь Бэрракерра–Симонса, partial lipodystrophy**). Заболевание характеризуется атрофией подкожной жировой клетчатки в области лица, шеи, плечевого пояса и грудной клетки при нормальном или избыточном отложении жира в нижней половине тела. Описано только у женщин (как правило, начинается после достижения половой зрелости). Пациент-

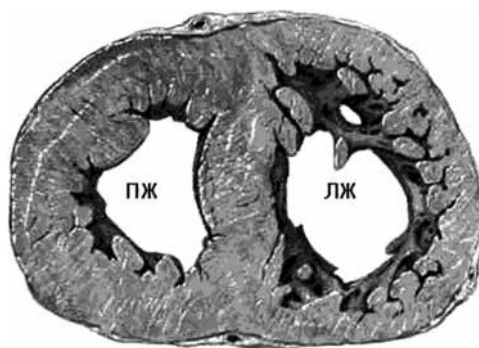


Рис. 13.25. Гипертрофия миокарда и дилатация правого желудочка сердца при синдроме Пиквика (патологоанатомический материал). ПЖ, ЛЖ – правый и левый желудочки соответственно

Приведено по: http://www.medlinks.ru/images/art/all/new_pa75.gif

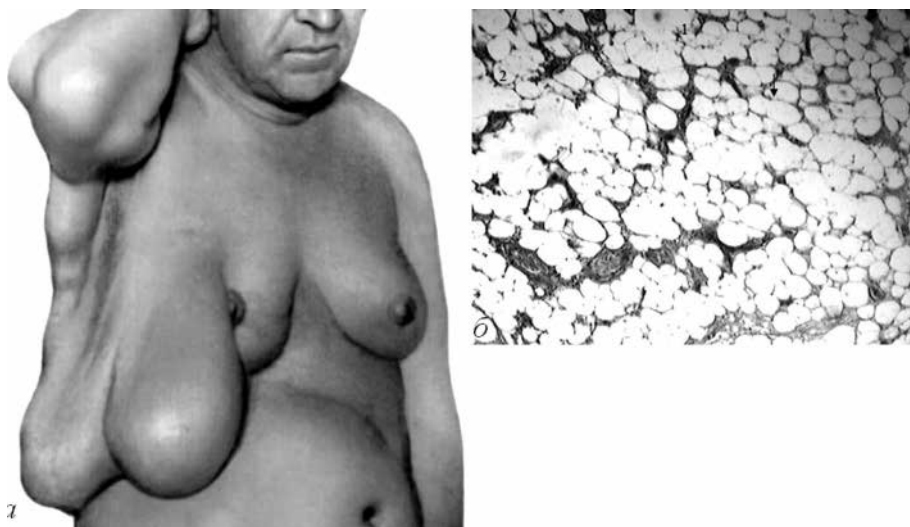


Рис. 13.26. Синдром Роша–Лери: *а* – внешний вид пациентки с синдромом Роша–Лери; *б* – гистологическая структура опухолей (окраска гематоксилином и эозином). $\times 200$

Приведено по: <http://medkarta.com/pic/md/20082508153340.jpg>

ки нередко жалуются на головную боль, повышение артериального давления и вестибулярные расстройства. Прогрессирующая липодистрофия может сочетаться с различными эндокринными нарушениями – несахарным диабетом, приступами спонтанной гипогликемии, отёчным синдромом, сахарным диабетом и нарушением менструального цикла (вплоть до вторичной аменореи). Заболевание может протекать и без сопутствующих нейроэндокринных нарушений (при этом пациенток беспокоят лишь косметические недостатки). Если предположить, что этот вид ожирения является патологической нейрорецепторной клеточной реакцией различных участков тела на обычные регуляторы жирового обмена, то это даёт основание отнести его к нейрогенным заболеваниям. Допускается возможность наследственного генеза данного синдрома (аутосомно-доминантное наследование).

Описан в 1911 г. немецким врачом А. Simons.

Синдром Сотоса (синоним – **церебральный гигантизм**). Основными признаками синдрома являются чрезвычайно быстрый рост в детстве, ожирение, акромегалия, гипертелоризм и выступающая вперёд нижняя челюсть (рис. 13.27). Уже при рождении у больного ребёнка отмечается увеличение длины и массы тела, а к 7–8-летнему возрасту по росту и массе тела он намного опережает сверстников. Для пациентов с синдромом Сотоса характерен своеобразный внешний облик – большая голова долихоцефальной формы, антимонголоидный разрез глаз, выпуклый лоб, кисти и стопы большие, широкие. Среди других признаков – сколиоз, синдактилия пальцев стоп, плоско-стопие, макроглоссия, гиперемия лица с одутловатостью (так называемая лицевая плетора). Дети имеют повышенную склонность к простудным забо-

леваниям. Умственная отсталость отмечена у 2/3 из них, но выражена, как правило, нерезко и не прогрессирует. Нередко имеют место судорожный синдром и общий тремор, атаксия. У некоторых пациентов отмечается выраженная агрессивность. При исследовании функциональной активности эндокринных желёз каких-либо отклонений от нормы не выявляют. Обнаруживают как повышенные, так и нормальные уровни соматотропного гормона в крови. При пневмоэнцефалографическом исследовании часто фиксируют расширение желудочков, реже – нерезко выраженную атрофию коры головного мозга. Как правило, синдром развивается спорадически, но описаны случаи его доминантной передачи.

Описан в 1964 г. английским врачом J. F. Sotos.

Синдром Труазье–Ано–Шоффара (синоним – **гемохроматоз**). Наследственное заболевание, сопровождающееся нарушением обмена железа (повышение его содержания в сыворотке крови и откладывание гемосидерина

в различных органах и тканях (рис. 13.28), особенно в печени, поджелудочной железе, кожных покровах, миокарде, надпочечниках, селезёнке, со вторичными изменениями в них). Выделяют первичный гемохроматоз, относящийся к ферментопатиям и рассматриваемый как врождённое заболевание, и вторичный гемохроматоз, возникающий при избыточном поступлении в организм железа (при длительном лечении препаратами железа, при частых повторных переливаниях крови). Болеют исключительно мужчины в возрасте 35–60 лет. Характерными клиническими признаками являются гиперпигментация кожи (серо-бурый или коричневый цвет), увеличение печени и селезёнки, развитие сахарного диабета, вызванного фиброзной трансформацией поджелудочной железы. Гиперпигментированы преимущественно открытые части тела, мышечные впадины, ладони, гениталии и старые рубцы. Важным признаком заболевания является недостаточность эндокринных желёз (в первую очередь половых). В терминальной стадии имеет место печёночная недостаточность. Течение заболевания медленно прогрессирующее. В терминальной стадии бо-



Рис. 13.27. Внешний вид 9-месячного ребёнка с синдромом Сотоса

Приведено по: <http://www.biomedcentral.com/content/figures/1471-2350-6-21-4-l.jpg>

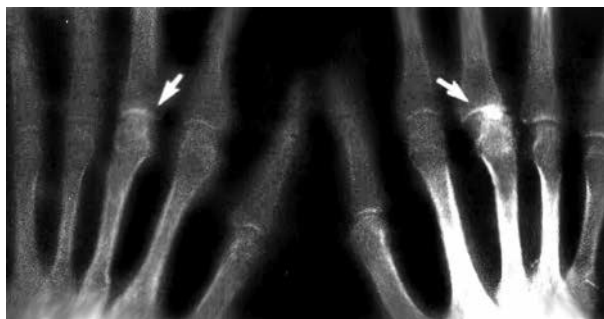


Рис. 13.28. Признаки дегенеративного артрита второго и третьего пястно-фаланговых суставов в сочетании с крючковидными остеофитами (указано стрелками) у пациента с синдромом Труази-Ано-Шоффара (рентгенограмма кистей)

Приведено по: www.medportal.kz/gastro/image/021-2.jpg

лезни отмечаются сердечная недостаточность, асцит, тромбозы сосудов печени и селезёнки, кровотечения из вен пищевода. Средняя продолжительность жизни после установления диагноза не превышает 4–5 лет.

Описан в 1882 г. врачами E. Troissier, V. Hanot и A. Chauffard.

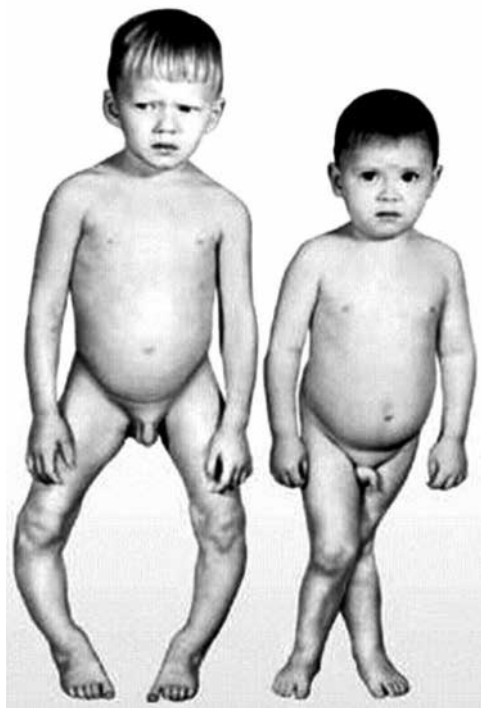


Рис. 13.29. Внешний вид детей с диабетом Фанкони

Приведено по: http://www.solvay-pharma.ru/patients/vitamins/img/rachitis_illness1.jpg

Синдром (диабет) Фанкони II (синонимы – **диабет фосфорный, синдром Дебре-де Тони-Фанкони**). Доминантно сцепленное с X-хромосомой заболевание – врождённый рахит, резистентный к витамину D. Изменения в почках существуют уже к моменту рождения. Признаки рахита чётко определяются ко второму году жизни, прогрессирует деформация (рис. 13.29). Замедление роста является постоянным признаком болезни. Количество фосфора в сыворотке крови значительно понижено, алкалической фосфатазы – увеличено. В моче значительно уменьшено количество кальция, уровень фосфора в норме. По сравнению с синдромом Фанкони I при диабете отсутствует гипогликемия и аминокислотурия. Наблюдает общее расстройство обмена веществ, которое проявляется в нарушении обмена фосфатов в костях, почках и тонкой кишке.

Описан в 1949 г. швейцарским педиатром G. Fanconi.

Синдром Фанкони–Шлезингера (синоним – **синдром гиперкальциемии и остеосклероза**). Наследственное нарушение кальциевого обмена. Характеризуется нарушением функции почечных канальцев, при котором страдает выделение аминокислот, повышено выделение кальция. Ребёнок теряет в весе, отстаёт в росте. Выражены полиурия и ацидоз, азотемия, гипотония, мышечная слабость, рвота и головная боль. Рахитические изменения возникают на 2–3-м году жизни. Кости искривлены, наблюдаются патологические переломы. В лёгких случаях ребёнок доживает до 16–17 лет, при этом вторичные половые признаки в подростковом периоде не развиваются, возникают психические нарушения и уролитиаз. Рентгенологически определяют остеосклероз костей основания черепа и преждевременные синостозы черепных швов.

Описан в 1952 г. швейцарским педиатром G. Fanconi и английским педиатром B. Schlesinger.

Формула Брока. Формула для определения оптимального веса пациента: $P \text{ (кг)} = \text{рост (см)} - 100$. Формула носит ориентировочный характер, поскольку не учитывает возраст, пол и тип конституции человека.

Предложена французским антропологом Р. Р. Брока (1824–1880).

Формула Дивайна. Формула для расчёта идеальной массы тела (используются средние значения массы тела в популяции для различных видов конституции):

$$\begin{aligned} \text{мужчины: ИдМТ} &= 50 + [2,3(0,394 \cdot \text{рост}) - 60], \\ \text{женщины: ИдМТ} &= 45,5 + [2,3(0,394 \cdot \text{рост}) - 60], \end{aligned}$$

где ИдМТ – идеальная масса тела, кг; рост – в сантиметрах.

Предложена в 1974 г. врачом B. J. Devine.

Формула Миффлина–Сан Жеора. По признанию Американской Диетической Ассоциации (АДА), на сегодняшний день формула считается максимально точной в расчёте калорий для здорового человека:

$$\begin{aligned} \text{мужчины: РЭ} &= [10 \cdot \text{вес} + 6,25 \cdot \text{высоту} - 5 \cdot \text{возраст}] + 5, \\ \text{женщины: РЭ} &= [10 \cdot \text{вес} + 6,25 \cdot \text{высоту} - 5 \cdot \text{возраст}] - 161, \end{aligned}$$

где РЭ – фактический расход энергии здорового человека, вес – в килограммах, высота – в сантиметрах, возраст – в годах.

Предложена в 2005 г.

Формула Робинсона. Формула для расчёта идеальной массы тела (используются средние значения массы тела в популяции для различных видов конституции):

$$\begin{aligned} \text{мужчины: ИдМТ} &= 52 + [1,9(0,394 \cdot \text{рост}) - 60], \\ \text{женщины: ИдМТ} &= 49 + [1,7(0,394 \cdot \text{рост}) - 60], \end{aligned}$$

где ИдМТ – идеальная масса тела, кг; рост – в сантиметрах.

Предложена в 1983 г. врачом J. D. Robinson с соавт.

Формула Харриса–Бенедикта (синонимы – **уравнение Харриса–Бенедикта**, **Harris Benedict equations**, или **НВЕ**). Формула для определения ис-

тинных энергетических затрат человека (используется при нахождении пациента в стационарных условиях, учитывает такие факторы, как активность, повреждение, температура):

$$\text{мужчины: ИРЭ} = (66 + 13,7 \cdot \text{масса тела} + 5 \cdot \text{рост} - 6,8 \cdot \text{возраст}) \cdot \text{ФА} \cdot \text{ФП} \cdot \text{ТФ},$$

$$\text{женщины: ИРЭ} = (65 + 9,5 \cdot \text{масса тела} + 1,8 \cdot \text{рост} - 4,7 \cdot \text{возраст}) \cdot \text{ФА} \cdot \text{ФП} \cdot \text{ТФ},$$

где ФА – фактор активности (постельный режим – 1,1; палатный – 1,2; общий – 1,3); ФП – фактор повреждения (нетяжёлые операции – 1,2; травма скелета – 1,3; тяжёлая травма – 1,8; сепсис – 1,6; перитонит – 1,4; ожоги 20–40 % – 2,0; ожоги более 40 % – 2,5); ТФ – температурный фактор (38° – 1,1; 39° – 1,2; 40° – 1,3; 41° – 1,4).

Предложена в 1918 г. американскими врачами J. A. Harris и F. Benedict.

ЛИТЕРАТУРА

- Айвазов, А. В.* Пороки развития почек и мочеточников / А. В. Айвазов, А. М. Войно-Ясенецкий. – М.: Наука, 1988. – 488 с.
- Акушерство: учебник для мед. вузов / Э. К. Айламазян [и др.]. – 4-е изд., доп. – СПб.: СпецЛит, 2003. – 528 с.
- Амбулаторно-поликлиническая хирургия: руководство для врачей, преподавателей и студентов / под ред. Е. М. Блажитко. – Новосибирск: Наука, 2001. – 572 с.
- Арефьев, В. А.* Англо-русский толковый словарь генетических терминов / В. А. Арефьев, Л. А. Лисовенко; под науч. ред. Л. И. Патрушева. – М.: Изд-во ВНИРО, 1995. – 407 с.
- Атлас хирургической патологии у детей / Н. Б. Ситковский [и др.]. – Киев: Здоров'я, 1981. – 87 с.
- Бокерия, Л. А.* Сердечно-сосудистая хирургия: болезни и врожденные аномалии системы кровообращения / Л. А. Бокерия, Р. Г. Гудкова. – М.: Изд-во НЦССХ им. А. Н. Бакулева, 2006. – 114 с.
- Бранд, Я. Б.* Симптомы и болезни ... без рецепта / Я. Б. Бонд. – М.: ИНФРА-М, 2001. – 281 с.
- Вельтищев, Ю. Е.* Наследственные болезни обмена веществ у детей / Ю. Е. Вельтищев, Ю. И. Барашнев. – Л.: Медицина, 1978. – 320 с.
- Вишневский, А. А.* Врожденные пороки сердца и крупных сосудов: руководство для врачей / А. А. Вишневский, Н. К. Галанкин. – М.: Гос. изд-во мед. лит-ры, 1962. – 578 с.
- Внутренние болезни в вопросах и ответах: учеб. пособие для мед. вузов / под ред. Ю. Р. Ковалева, А. Ю. Анисенкова [и др.]. – СПб.: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2004. – 656 с.
- Внутренние болезни: учебник / под ред. А. И. Мартынова [и др.]. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2004. – Т. 1. – 588 с.
- Внутренние болезни: учебник / под ред. А. И. Мартынова [и др.]. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2004. – Т. 2. – 648 с.
- Гематология детского возраста: руководство для врачей / под ред. Н. А. Алексеева. – СПб.: Гиппократ, 1998. – 544 с.
- Горайнов, А. А.* Классификации заболеваний в практике кардиолога: справ. пособие / А. А. Горайнов. – 2-е изд., перераб. и доп. – Калининград: Изд-во КГУ, 2005. – 131 с.
- Даудярис, Й. П.* Болезни вен и лимфатической системы конечности / Й. П. Даудярис. – М.: Медицина, 1984. – 192 с.
- Дон, Х.* Принятие решений в интенсивной терапии / Х. Дон; пер. с англ. – М.: Медицина, 1995. – 224 с.
- Завада, Н. В.* Хирургический сепсис: учеб. пособие для студентов мед. вузов, утв. М-вом образования РБ / Н. В. Завада, Ю. М. Гаин, С. А. Алексеев. – Минск: Новое знание, 2003. – 237 с.
- Затурофф, М.* Симптомы внутренних болезней: цвет. атлас / М. Затурофф; под ред. М. А. Осипова; пер. с англ. М. В. Пашенкова, Е. В. Сорокина. – М.: Практика, 1997. – 439 с.
- Инге-Вечтомов, С. Г.* Генетика с основами селекции / С. Г. Инге-Вечтомов. – М.: Высш. шк., 1989. – 591 с.
- Катэрино, Дж. М.* Медицина неотложных состояний / Дж. М. Катэрино, С. Кахан; пер. с англ. – М.: МЕДпресс-информ, 2005. – 336 с.

Клиническая анестезиология: справочник / под ред. В. А. Гологорского и В. В. Яснецова; пер. с англ. – 2-е изд., доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2001. – 816 с.

Клинические классификации некоторых внутренних заболеваний и примеры формулировки диагнозов: метод. рекомендации / В. С. Гасилин [и др.]. – М.: Изд-во МЦУДПРФ, 1995. – 216 с.

Клиническая оценка лабораторных тестов / под ред. Н. У. Тица; сост.: Т. И. Лукичёва, И. Д. Ертанов; пер. с англ. И. В. Меньшиковой. – М.: Медицина, 1986. – 480 с.

Клинические рекомендации: ревматология / под ред. Е. Л. Насонова. – М.: ГЕОТАР-Медиа, 2006. – 288 с.

Клиническая эндокринология: руководство / под ред. Н. Т. Старковой. – 3-е изд., перераб. и доп. – СПб.: Питер, 2002. – 576 с.

Клиническая хирургия: справ. руководство для врачей / под ред. Ю. М. Панцырева. – М.: Медицина, 1988. – 640 с.

Колотилов, Л. В. Редкие синдромы и болезни в анестезиологической практике: справочник. – СПб.: Фолиант, 2001. – 272 с.

Кольер, Дж. А. Б. Оксфордский справочник для клиницистов / Дж. А. Б. Кольер, Дж. М. Лонгмор, Дж. Г. Харвей; пер. с англ. – М.: Медицина, 2000. – 992 с.

Кон, Р. М. Ранняя диагностика болезней обмена веществ / Р. М. Кон, К. С. Рот. – М.: Медицина, 1986. – 640 с.

Красильникова, В. В. Аномалии развития / В. В. Красильникова. – М.: Фолиант, 2007. – 326 с.

Краткая медицинская энциклопедия: в 2 т. / гл. ред. В. И. Покровский. – 4-е изд. – М.: Премьера, НПО «Медицинская энциклопедия», 1999. – Т. 1. – 608 с.; Т. 2. – 544 с.

Кукес, В. Г. Врачебные методы диагностики / В. Г. Кукес, В. Ф. Маринина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 247 с.

Лекции по сердечно-сосудистой хирургии: в 2 т. / Л. А. Бокерия [и др.]; под ред. Л. А. Бокерия. – М.: Изд-во НЦССХ им. А. Н. Бакулева, 1999. – Т. 1. – 348 с.; Т. 2. – 194 с.

Линденбратен, Л. Д. Медицинская рентгенология / Л. Д. Линденбратен, Л. Б. Наумов. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: Медицина, 1984. – 384 с.

Мак-Летчи, Г. Р. Оксфордский справочник по клинической хирургии / Г. Р. Мак-Летчи; пер. с англ. – М.: Медицина, 1999. – 1136 с.

Махаон: медицинский справочник [Электронный ресурс]. – 2007. – Режим доступа: <http://www.makhaon.com/index.php?lng=ru&p=products&id=dict>. – Дата доступа: 06.09.07.

Медицинская энциклопедия / пер. с англ. – М.: КРОН-Пресс, 2000. – 970 с.

Михайлов, А. Н. Рентгеносемиотика и диагностика болезней человека: справ. пособие / А. Н. Михайлов. – Минск: Выш. шк., 1989. – 608 с.

Мутовин, Г. Р. Основы клинической генетики / Г. Р. Мутовин. – М.: Высш. школа, 2001. – 275 с.

Мюллер, М. Хирургия для изучения и практики / М. Мюллер; под ред. С. Н. Шнитко; пер. с нем. А. Даунхауера. – Минск: Минская фабрика цветной печати, 2006. – 624 с.

Назаренко, Г. И. Клиническая оценка результатов лабораторных исследований / Г. И. Назаренко, А. А. Кишкун. – М.: Медицина, 2000. – 544 с.

Наследственные болезни в популяциях человека / под ред. Е. К. Гинтера. – М.: Медицина, 2002. – 304 с.

Нейрорентгенология детского возраста / А. Н. Коновалов [и др.]. – М., 2001. – 435 с.

Объективная оценка тяжести состояния больных и прогноз в хирургии / Ю. М. Гаин [и др.]. – Минск: БелМАПО, 2005. – 299 с.

Окороков, А. Н. Диагностика болезней внутренних органов / А. Н. Окороков. – М.: Мед. лит., 2001. – Т. 1. – 512 с.

Окороков, А. Н. Диагностика болезней внутренних органов / А. Н. Окороков. – М.: Мед. лит., 2002. – Т. 2. – 568 с.

Окороков, А. Н. Диагностика болезней внутренних органов / А. Н. Окороков. – М.: Мед. лит., 2002. – Т. 5. – 496 с.

Окороков, А. Н. Диагностика болезней внутренних органов / А. Н. Окороков. – М.: Мед. лит., 2003. – Т. 6. – 456 с.

Петров, С. В. Общая хирургия / С. В. Петров. – СПб.: Изд-во «Лань», 1999. – 672 с.

Попов, И. В. К вопросу о терминологии: почему мелкие врождённые аномалии называли дегенеративными стигмами или малыми признаками вырождения / И. В. Попов // Вестн. хирургии им. И. И. Грекова. – 2003. – Т. 162, № 1. – С. 36–40.

Пороки развития и наследственные заболевания лёгких: учеб. пособие / Б. Е. Бородулин [и др.]. – Самара: СамГМУ, 2003. – 113 с.

Практическое руководство для врачей общей (семейной) практики / Под ред. И. Н. Денисова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2001. – 720 с.

Резник, Н. Д. Диагностика и лечение распространённых болезней: руководство для участкового врача / Н. Д. Резник. – Н. Новгород: Изд-во Нижегород. гос. мед. акад., 2001. – 384 с.

Ройтберг, Г. Е. Лабораторная и инструментальная диагностика заболеваний внутренних органов / Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский. – М.: ЗАО «Издательство БИНОМ», 1999. – 622 с.

Ройтберг, Г. Е. Внутренние болезни: сердечно-сосудистая система / Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский. – М.: Бином-Лаборатория знаний, 2003. – 856 с.

Романчишен, А. Ф. Курс онкологии: пособие для студентов и врачей общего профиля / А. Ф. Романчишен, Г. М. Жаринов. – СПб.: Изд-во СПбГПМА, 1999. – 251 с.

Сачек, М. Г. Иммунологические аспекты хирургической инфекции / М. Г. Сачек, А. Н. Косинец, Г. П. Адаменко. – Витебск: ВГМИ, 1994. – 140 с.

Сердечно-сосудистая хирургия: руководство / А. И. Бураковский [и др.]; под ред. В. И. Бураковского и Л. А. Бокерия. – М.: Медицина, 1989. – 750 с.

Скельян, Н. А. Аллергические болезни: дифференциальный диагноз, лечение / Н. А. Скельян. – Минск: Беларусь, 2000. – 286 с.

Справочник врача общей практики: в 2 т. / под ред. Н. Р. Лалеева. – М.: ЭКСМО-Пресс, 2001. – Т. 1. – 928 с.; Т. 2. – 992 с.

Справочник по хирургии / под ред. С. Шварца, Дж. Шайерса, Ф. Спенсера; пер. с англ. – СПб.: Питер, 1999. – 880 с.

Справочное руководство для врача скорой медицинской помощи / под общ. ред. проф. А. Л. Верткина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2001. – 288 с.

Сумин, С. А. Неотложные состояния / С. А. Сумин. – 2-е изд. – М.: Фармацевт. мир, 2000. – 464 с.

Тейлор, Р. Б. Трудный диагноз: в 2 т. / Р. Б. Тейлор; пер. с англ. М. Г. Лепилина, А. А. Еременко. – 2-е изд., стереотип. – М.: Медицина, 1992. – Т. 1. – 640 с.; Т. 2. – 592 с.

Третьякович, А. Г. Справочник классических симптомов и синдромов в стоматологии и челюстно-лицевой хирургии / А. Г. Третьякович, А. В. Глинник. – Н. Новгород: Изд-во НГМА, 1999. – 207 с.

Уоткинс, П. Дж. Сахарный диабет / П. Дж. Уоткинс; отв. ред. В. В. Деньгин; пер. с англ. Д. Е. Колоды. – 2-е изд. – М.: Изд-во БИНОМ, 2006. – 134 с.

Флебология: руководство для врачей / В. С. Савельев [и др.]; под ред. В. С. Савельева. – М.: Медицина, 2001. – 664 с.

Фогель, Ф., Мотульски, А. Генетика человека: проблемы и подходы: в 3 т. / Ф. Фогель, А. Мотульски; под ред. Ю. П. Алтухова, В. М. Гиндилиса; пер. с англ. Т. Е. Переслени, С. В. Агеева, К. Н. Гринберга. – М.: Мир, 1989. – Т. 1. – 312 с.; Т. 2. – 378 с.; Т. 3. – 366 с.

Хирургия / пер. с англ.; гл. ред.: Ю. М. Лопухин, В. С. Савельев. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 1997. – 1070 с.

Хирургические болезни детского возраста: учебник для мед. вузов: в 2 т. / Ю. Ф. Исаков [и др.]; под ред. Ю. Ф. Исакова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – Т. 1. – 632 с.

Хирургические болезни детского возраста: учебник для медицинских вузов / Ю. Ф. Исаков [и др.]; под ред. Ю. Ф. Исакова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – Т. 1. – 584 с.

Хирургические болезни: учебник / М. И. Кузин [и др.]; под ред. М. И. Кузина. – 3-е изд., перераб. и доп. – М.: Медицина, 2002. – 784 с.

Частная хирургия: учебник для вузов: в 2 т. / под ред. Ю. Л. Шевченко. – СПб.: СпецЛит., 1998. – 1000 с.

Шабалов, Н. П. Неонатология: учеб. пособие: в 2 т. / Н. П. Шабалов. – 3-е изд., испр. и доп. – М.: МЕДпресс-информ, 2004. – Т. 1. – 608 с.; Т. 2. – 640 с.

Шабалов, Н. П. Детские болезни: учебник: в 2 т. / Н. П. Шабанов. – 5-е изд., перераб., доп. – СПб.: Питер, 2002. – Т. 1. – 832 с.; Т. 2. – 736 с.

Шеврыгин, Б. В. Энциклопедия самых распространённых болезней детей и взрослых в вопросах и ответах / Б. В. Шеврыгин. – М.: АСТ, Артель, 2000. – 592 с.

Шевченко, Ю. Л. Интраоперационное ультразвуковое исследование в частной хирургии: учеб. пособие для студентов / Ю. Л. Шевченко. – М.: Медицина, 2006. – 334 с.

Элементы патологической физиологии и биохимии: учеб. пособие / И. П. Ашмарин [и др.]; под ред. И. П. Ашмарина. – М.: Изд-во МГУ, 1992. – 192 с.

Эмонд, Р. Инфекционные болезни: цвет. атлас / Р. Эмонд, Х. Роуланд, Ф. Уэлсби; пер. с англ. И. А. Ивановой, Д. Д. Проценко, Д. В. Самойловой. – М.: Mosby–Wolfe–Практика (совм. изд.), 1998. – 439 с.

Эндокринология и метаболизм: в 2 т. / под ред. Ф. Фелига. – М.: Медицина, 1985. – Т. 2. – 416 с.

Яковлев, В. М. Эпонимические симптомы и синдромы при заболеваниях сердца и сосудов / В. М. Яковлев. – Томск, 1995. – 167 с.

Friedberg, E. C. DNA repair and mutagenesis / E. C. Friedberg, G. C. Walker, W. Siede. – Washington: ASM Press, 1995. – 145 p.

Prockop, D. J. The genetic trail to osteoporosis / D. J. Prockop // N. Eng. J. Med. – 1998. – Vol. 338. – P. 1061–1062.

The male Melnick-Needles syndrome phenotype / E. H. Zackai [et al.] // Amer. J. Hum. Genet. – 1986. – Vol. 39, N 3. – P. A88.

ОГЛАВЛЕНИЕ

Раздел первый

ХИРУРГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ СОСУДОВ

Глава 1. Заболевания артерий (Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, В. Г. Богдан, С. В. Шахрай)	6
1.1. Пороки развития и отдельные патологические синдромы (заболевания) артерий	7
1.2. Общие симптомы и синдромы окклюзионных поражений артерий	27
1.3. Специфические проявления окклюзионных поражений отдельных артерий	37
1.4. Нарушения мезентериального кровообращения	41
1.5. Проявления артериальных аневризм	47
1.6. Ангиотрофоневрозы и другие дистальные поражения артерий	59
1.7. Признаки травматического повреждения артерий	62
Глава 2. Заболевания вен и лимфатической системы (Ю. М. Гаин, С. В. Шахрай, В. Г. Богдан, М. Ю. Гаин)	63
2.1. Пороки развития и отдельные патологические синдромы (заболевания) вен	64
2.2. Симптомы варикозной болезни ног, признаки недостаточности клапанного аппарата поверхностных и коммуникантных вен, оценка проходимости глубоких вен	69
2.3. Симптомы острого тромбоза вен других локализаций	74
2.4. Дифференциальная диагностика заболеваний вен	82
2.5. Специфические симптомы отдельных заболеваний вен	83
2.6. Симптомы тромбоза лёгочной артерии	84
2.7. Признаки заболеваний лимфатической системы	85

Раздел второй

ХИРУРГИЧЕСКАЯ ГЕМАТОЛОГИЯ И ИММУНОЛОГИЯ

Глава 3. Хирургические заболевания селезёнки и системы кроветворения (Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, С. А. Алексеев, С. В. Шахрай)	90
3.1. Проявления анемии	92
3.2. Заболевания селезёнки и их проявления	119
Глава 4. Хирургические заболевания системы гемостаза и патология иммунитета (Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, С. А. Алексеев, С. В. Шахрай)	124
4.1. Патология системы гемостаза, сопровождающаяся геморрагическим синдромом, и её проявления	124
4.2. Патология системы гемостаза, сопровождающаяся гиперкоагуляционным синдромом, и её проявления	136
4.3. Заболевания, сопровождающиеся снижением иммунорезистентности (иммунопатии), и их проявления	138

Раздел третий

ХИРУРГИЧЕСКИЕ ИНФЕКЦИИ

Глава 5. Виды хирургической инфекции (Ю. М. Гаин, В. Г. Богдан, С. В. Шахрай, М. Ю. Гаин)	160
5.1. Отдельные нозологические формы хирургической инфекции и их клинические проявления.	168
5.2. Хирургические инфекции головы и шеи	184
5.3. Хирургические инфекции конечностей	185
5.4. Прочие заболевания, сопровождающиеся воспалительными изменениями тканей	185
Глава 6. Генерализованные и специфические формы хирургической инфекции. Паразитарные заболевания (Ю. М. Гаин, В. Г. Богдан, С. В. Шахрай, М. Ю. Гаин)	189
6.1. Сепсис и его проявления.	189
6.2. Паразитарные заболевания	192
6.3. Дифференциальная диагностика гнойно-воспалительных заболеваний	199
6.4. Специфическая инфекция	199

Раздел четвёртый

ВРОЖДЁННЫЕ АНОМАЛИИ

Глава 7. Врожденные аномалии: общие вопросы. Наследственная патология эндокринной системы, врождённые аномалии питания и обмена веществ. Пороки развития нервной системы, органов зрения и лор-системы (Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, С. В. Шахрай, В. Г. Богдан, М. Ю. Гаин)	210
7.1. Пороки развития эндокринной системы, врождённые аномалии обмена веществ	223
7.2. Врождённые аномалии (пороки развития) нервной системы	279
7.3. Врождённые аномалии (пороки развития) глаза, уха, лица и шеи	293
Глава 8. Врождённые аномалии системы кровообращения, органов дыхания, челюстно-лицевой области и системы пищеварения (Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, С. В. Шахрай, В. Г. Богдан, М. Ю. Гаин, Е. Ю. Демидчик).	295
8.1. Врождённые аномалии (пороки развития) системы кровообращения	295
8.2. Врождённые аномалии (пороки развития) органов дыхания	298
8.3. Врождённые аномалии (пороки развития) челюстно-лицевой области.	300
8.4. Врождённые аномалии (пороки развития) органов пищеварения	300
Глава 9. Врождённые аномалии мочеполовой системы (Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, С. В. Шахрай, В. Г. Богдан, С. Е. Шелкович, М. Ю. Гаин)	310
9.1. Врождённые аномалии (пороки развития) половых органов.	310
9.2. Врождённые аномалии (пороки развития) мочевой системы	315
Глава 10. Пороки развития опорно-двигательного аппарата, хромосомные аномалии, другая врождённая патология (Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, С. В. Шахрай, В. Г. Богдан, М. Ю. Гаин)	318
10.1. Врождённые аномалии (пороки развития) и деформации костно-суставной и мышечной систем	318
10.2. Другие врождённые аномалии (пороки развития)	343
10.3. Хромосомные аномалии	375

Раздел пятый

ХИРУРГИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ

<i>Глава 11. Хирургическая патология щитовидной и паращитовидных желёз (Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, С. А. Алексеев, Е. Ю. Демидчик)</i>	392
11.1. Патология щитовидной железы и её проявления	395
11.1.1. Признаки зоба и других объёмных поражений щитовидной железы	396
11.1.2. Тиреотоксикоз и гиперфункция щитовидной железы, их проявления	404
11.1.3. Гипофункция щитовидной железы и её проявления	416
11.1.4. Воспалительные заболевания щитовидной железы и их проявления	426
11.2. Заболевания паращитовидных желёз: симптомы и синдромы	430
<i>Глава 12. Хирургическая патология гипоталамуса, гипофиза и надпочечников (Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, С. А. Алексеев, Е. Ю. Демидчик)</i>	438
12.1. Патология гипоталамуса, гипофиза и её клинические проявления	438
12.2. Заболевания надпочечников и их проявления	441
<i>Глава 13. Хирургические осложнения сахарного диабета. Другая эндокринная патология. Нарушения питания и обмена (Ю. М. Гаин, Ю. Е. Демидчик, С. А. Алексеев, Е. Ю. Демидчик)</i>	448
13.1. Изменения при сахарном диабете	448
13.2. Другая эндокринная патология и её клинические признаки	454
13.3. Полигландулопатии и их проявления	464
13.4. Нарушения питания и обмена	470
Литература	489

Производственно-практическое издание

**Гаин Юрий Михайлович,
Демидчик Юрий Евгеньевич,
Шахрай Сергей Владимирович и др.**

**ХИРУРГИЧЕСКИЕ БОЛЕЗНИ
Симптомы и синдромы**

В 2 томах

Том 2

Редактор *В. Г. Колосовская*

Художественный редактор *И. Т. Мохнач*

Технический редактор *О. А. Толстая*

Компьютерная верстка *Н. И. Кашуба*

Подписано в печать 22.11.2013. Формат 70×100¹/₁₆. Бумага офсетная. Печать цифровая.
Усл. печ. л. 40,3. Уч.-изд. л. 33,2. Тираж 200 экз. Заказ 233.

Издатель и полиграфическое исполнение:

Республиканское унитарное предприятие «Издательский дом «Беларуская навука».
ЛИ № 02330/0494405 от 27.03.2009. Ул. Ф. Скорины, 40, 220141, г. Минск.