

Т.Н. Инзель

**Дифференциальный  
диагноз генетически  
детерминированных  
синдромов и наследственных  
заболеваний**



Медицинское информационное агентство  
Москва  
2016

УДК 616-056.7-079.4  
ББК 53.4:54.1  
И63

**Инзель Т.Н.**

**И63** Дифференциальный диагноз генетически детерминированных синдромов и наследственных заболеваний / Т.Н. Инзель. — М.: ООО «Издательство «Медицинское информационное агентство», 2016. — 192 с.

ISBN 978-5-9986-0276-4

Известно, что недостаточное знакомство врачей с клиническими проявлениями врожденных аномалий, пороков развития, деформаций и хромосомных нарушений, в частности с синдромами дисплазии соединительной ткани, порождает неоправданные диагностические трудности, ограничивает проведение рациональной терапии, лечение осложнений и организацию первичной профилактики ассоциированных заболеваний.

Целью данной работы является возможная помощь врачам в их работе по диагностике заболеваний.

Для врачей различных специальностей — терапевтов, неврологов, кардиологов, пульмонологов, онкологов, хирургов, физиотерапевтов и др., а также студентов медицинских вузов.

**УДК 616-056.7-079.4**  
**ББК 53.4:54.1**

**ISBN 978-5-9986-0276-4**

© Инзель Т.Н., 2016  
© Оформление. ООО «Издательство «Медицинское информационное агентство», 2016

Все права защищены. Никакая часть данной книги не может быть воспроизведена в какой-либо форме без письменного разрешения владельцев авторских прав.

# Содержание

Сокращения.....	7
<b>Глава 1.</b> Диагностический подход к распознаванию генетически детерминированных синдромов и наследственных заболеваний .....	9
1.1. Сбор семейного анамнеза.....	9
1.2. Отличительные признаки типов наследования.....	10
1.3. Отличительные признаки типа конституции .....	10
1.4. Диагностическое значение измерительных антропометрических признаков в определении соматотипа.....	14
1.5. Диагностический подход к выявлению фенотипических маркеров пренатального дизонтогенеза .....	16
<b>Глава 2.</b> Дифференциальный диагноз дисплазии соединительной ткани .....	18
2.1. Отличительные признаки дифференцированной дисплазии соединительной ткани .....	20
2.2. Отличительные признаки недифференцированной дисплазии соединительной ткани.....	28
<b>Глава 3.</b> Дифференциальный диагноз синдромов, обусловленных недифференцированной дисплазией соединительной ткани.....	32
3.1. Отличительные признаки астенического синдрома (повышенной утомляемости) .....	32
3.2. Отличительные признаки косметического синдрома .....	34

3.3. Отличительные признаки поражения опорно-двигательного аппарата .....	35
3.3.1. Диагностическое значение синдрома гипермобильности суставов .....	35
3.3.2. Слабость сухожильно-связочного аппарата .....	36
3.3.3. Синдром патологии стопы (плоская, плосковальгусная стопа, продольное плоскостопие, поперечное плоскостопие) .....	36
3.3.4. Вертеброгенный синдром .....	36
3.4. Отличительные признаки кожно-мышечного синдрома при дисплазии соединительной ткани .....	38
3.5. Отличительные признаки нарушения питания (трофологического статуса) при недифференцированной дисплазии соединительной ткани .....	42
3.6. Отличительные признаки патологии органа зрения .....	43
3.7. Отличительные признаки синдрома вегетативной дисфункции (нейроциркуляторной дистонии) .....	44
3.8. Отличительные признаки поражения сердца при дисплазии соединительной ткани .....	47
3.8.1. Клапанный синдром .....	48
3.8.2. Неревматические пороки сердца, обусловленные дисплазией соединительной ткани .....	51
3.8.3. Малые аномалии сердца .....	52
3.8.4. Патология сердца при аномалиях позвоночника, грудной клетки (торакодиафрагмальный синдром).....	53
3.8.5. Отличительные признаки аритмического синдрома (при клапанном синдроме, МАР сердца и торакодиафрагмальном сердце) .....	56
3.8.6. Внезапная смерть .....	61
3.9. Отличительные признаки наиболее часто встречающихся врожденных пороков сердца .....	66
3.10. Отличительные признаки сосудистого синдрома .....	71
3.11. Отличительные признаки идиопатической артериальной гипотензии при дисплазии соединительной ткани .....	82
3.12. Отличительные признаки артериальной гипертензии, ассоциированной с дисплазией соединительной ткани .....	83

3.13. Отличительные признаки бронхолегочного синдрома при недифференцированной дисплазии соединительной ткани .....	86
3.13.1. Пороки (аномалии развития) легких .....	87
3.13.2. Доля непарной вены (доля Райсберга) .....	91
3.13.3. Аномалии (пороки развития) трахеи и бронхов ...	91
3.13.4. Врожденные аномалии (пороки развития) кровеносных и лимфатических сосудов легких ...	92
3.14. Отличительные признаки поражения почек и мочевыводящих путей, ассоциированные с дисплазией соединительной ткани и обусловленные нарушениями в периоде эмбрионального развития .....	94
3.15. Отличительные признаки генетически детерминированной патологии со стороны системы органов пищеварения .....	110
3.15.1. Висцеральный синдром, обусловленный недифференцированной дисплазией соединительной ткани .....	111
3.15.2. Пороки развития (аномалии) органов ЖКТ .....	116
3.15.3. Пороки развития (аномалии) двенадцатиперстной кишки .....	118
3.15.4. Генетически детерминированная патология органов желудочно-кишечного тракта .....	120
3.15.5. Отличительные признаки поражения печени при генетически детерминированных нарушениях .....	128
3.16. Отличительные признаки врожденных (наследственных) геморрагических и гематомезенхимальных дисплазий .....	139
3.16.1. Гемоглобинопатии .....	139
3.16.2. Наследственные вазопатии .....	140
3.16.3. Наследственные дисфункции тромбоцитов (тромбоцитопении) .....	141
3.16.4. Дисфункции плазменных факторов свертывания (коагулопатии) .....	142
3.16.5. Наследственная тромбофилия .....	146
3.16.6. Отличительные признаки первичного тромбоцитоза .....	154
3.16.7. Отличительные признаки наследственных синдромов недостаточности костного мозга .....	155

3.16.8. Отличительные признаки наследственных аномалий гранулоцитов .....	157
3.16.9. Отличительные признаки наследственных (врожденных) нейтропений .....	159
3.17. Отличительные признаки синдрома иммунологических нарушений при дисплазии соединительной ткани .....	161
3.17.1. Первичный иммунодефицит .....	161
3.17.2. Аллергические заболевания .....	164
3.17.3. Развитие аутоиммунных и иммунопролиферативных заболеваний .....	165
3.17.4. Наследственные опухоли (наследственные формы рака) .....	167
3.17.5. Первичные иммунодефицитные синдромы с аутоиммунными нарушениями .....	175
3.18. Отличительные признаки поражения нервной системы при дисплазии соединительной ткани .....	177
3.19. Синдром (болезнь) Вернера .....	178
3.20. Болезнь Гетчинсона–Гилфорда .....	178
3.21. Поражение органов репродуктивной системы при дисплазии соединительной ткани .....	178
3.22. Патология лор-органов при дисплазии соединительной ткани .....	179
Заключение .....	181
Литература .....	184