

ОГЛАВЛЕНИЕ

ВВЕДЕНИЕ	5
----------------	---

ЧАСТЬ I

ГЛАВА 1. ОПРЕДЕЛЕНИЕ, ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ, РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ	7
1.1. Определение, основные понятия	7
1.2. Распространенность	10
ГЛАВА 2. СТРОЕНИЕ И ФУНКЦИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ ...	12
2.1. Строение соединительной ткани	12
2.2. Функции соединительной ткани	37
2.3. Патология соединительной ткани	39
ГЛАВА 3. КЛИНИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ВНЕШНИХ ПРИЗНАКОВ ДИЗЭМБРИОГЕНЕЗА (прижизненная и аутопсийная)	41
3.1. Методический подход к исследованию признаков дизэмбриогенеза прижизненно	41
3.2. Методический подход к исследованию признаков дизэмбриогенеза при аутопсии	43
3.3. Оценка физического развития и типа телосложения	45
3.4. Скелетные и суставные признаки	52
3.5. Мышечные и кожные признаки	70
3.6. Признаки, выявляемые при исследовании черепа, лица, ротовой полости	81

ЧАСТЬ II

ГЛАВА 1. СИНДРОМ ПРОЛАПСА МИТРАЛЬНОГО КЛАПАНА	91
1.1. Введение	91
1.2. Эмбриогенез сердца	91
1.3. Анатомия митрального комплекса	93
1.4. Определение и классификация	106
1.5. Эпидемиология	112
1.6. Исторические сведения	117
1.7. Генетика	121
1.8. Клинические признаки	131
1.9. Диагностика	141
1.10. Лечение	154

ГЛАВА 2. СИНДРОМ МАРФАНА	167
2.1. Введение	167
2.2. Исторические сведения	167
2.3. Генетика	169
2.4. Клинические признаки	173
2.6. Дифференциальная диагностика	206
2.7. Принципы лечения	209
ГЛАВА 3. СИНДРОМ ЭЛЕРСА — ДАНЛО	213
3.1. Введение	213
3.2. Исторические данные	214
3.3. Распространенность	216
3.4. Классификация	217
3.5. Генетика	220
3.7. Диагностика	232
3.8. Дифференциальный диагноз	263
3.9. Принципы лечения	269
ГЛАВА 4. НЕСОВЕРШЕННЫЙ ОСТЕОГЕНЕЗ	271
4.1. Введение	271
4.2. Определение, эпидемиология	271
4.3. Классификация	272
4.4. Клинические признаки	278
4.5. Диагностика	283
4.6. Дифференциальная диагностика	287
4.7. Лечение	288
4.8. Прогноз	291
ГЛАВА 5. СИНДРОМ Лойса — Дитца	293
5.1. Введение	293
5.2. Исторические сведения	293
5.3. Эпидемиология, продолжительность и прогноз жизни	294
5.4. Генетика	295
5.5. Патоморфология	296
5.6. Клинические признаки	297
5.7. Диагностика	309
5.8. Лечение	311
ГЛАВА 6. MASS-СИНДРОМ	314
ГЛАВА 7. МНОГОФАКТОРНЫЕ НЕСИНДРОМНЫЕ ФОРМЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ (ДИСПЛАЗИИ)	316
ЛИТЕРАТУРА	319