

616-007.17:611.013.395:614.1

Статистика заболеваемости дисплазией соединительной ткани

Стяжкина С.Н., Егорова Э.Е.

ГБОУ ВПО «Ижевская Государственная Медицинская Академия», Ижевск, Россия, e-mail: elinaegorova@mail.ru

Дисплазия соединительной ткани(ДСТ)- нарушение развития соединительной ткани в эмбриональном и постнатальном периодах, приводящее к расстройству гомеостаза на различных уровнях организма в виде различных морфофункциональных нарушений органов. Актуальность проблемы ДСТ определяется широкой распространенностью признаков нарушения морфогенеза, а также предрасположенностью к возникновению приобретенной патологии, трудностями дифференциальной диагностики и особенностями течения отдельных клинических форм. Данная статья посвящена выявлению наиболее частых симптомов ДСТ у студентов. Обращаемость за медицинской помощью лиц с ДСТ в 6 раз чаще, чем других категорий пациентов. Проведена медико-статистическая обработка данных, полученных в результате исследования среди опрошенных часто встречающимся нарушением патологическое искривление позвоночника в грудном отделе, а также «хруст» в суставах, мягкость ушной раковины, ассиметрия лопаток, нарушение органа зрения.

Ключевые слова: дисплазия, соединительная ткань, симптомы

Morbidity statistics connective tissue dysplasia

Styazhkina SN, Egorova EE

Medical University "Izhevsk State Medical Academy", Izhevsk, Russia, e-mail: elinaegorova@mail.ru

Connective tissue dysplasia (CTD) - a developmental disorder of the connective tissue in the embryonic and postnatal periods, leading to the breakdown of homeostasis of the organism at different levels in a variety of morphological and functional organ disorders. The urgency of the problem is determined DST widespread signs of the morphogenesis of violations, as well as predisposition to the emergence of acquired diseases, difficulties of differential diagnosis and clinical features of the flow of certain forms. This article focuses on the identification of the most common symptoms of CTD students. Health-care seeking individuals with DST to 6 times more likely than other categories of patients. Spend medico-statistical processing of data obtained from studies among respondents frequent violation of abnormal curvature of the spine in the thoracic region, and "crunch" in the joints, the softness of the ear, asymmetry of the blades, the violation of the organ of vision.

Keywords: dysplasia, connective tissue, symptoms

Дисплазия соединительной ткани (ДСТ) — нарушение развития соединительной ткани в эмбриональном и постнатальном периодах, приводящее к расстройству гомеостаза на тканевом, органном и организменном уровнях в виде различных морфофункциональных нарушений висцеральных и локомоторных органов с прогрессирующим течением, определяющее особенности ассоциированной патологии, а также фармакокинетики и фармакодинамики лекарств. Актуальность проблемы ДСТ определяется широкой распространенностью признаков нарушения морфогенеза (частота встречаемости ДСТ составляет от 13 до 70%, согласно данным различных источников), а также предрасположенностью к возникновению приобретенной

патологии, трудностями дифференциальной диагностики и особенностями течения отдельных клинических форм. Обращаемость за медицинской помощью лиц с ДСТ в 6 раз чаще, чем других категорий пациентов.

ДСТ морфологически характеризуется изменениями коллагеновых, эластических фибрилл, гликопротеидов, протеогликанов и фибробластов, в основе которых лежат наследуемые мутации генов, кодирующих синтез и пространственную организацию коллагена, структурных белков и белково-углеводных комплексов, а также мутации генов ферментов и кофакторов к ним. Некоторые исследователи допускают патогенетическое значение гипомagneмии.

Особенностью данной патологии, как дисморфогенетического феномена является то, что фенотипические признаки ДСТ могут отсутствовать при рождении или иметь очень незначительную выраженность и проявляться в течение жизни. С годами, а особенно при неблагоприятных условиях (экологическая обстановка, питание, частые интеркуррентные заболевания, стрессы), количество диспластических признаков и степень их выраженности прогрессирующе нарастают, т.к. исходные изменения гомеостаза усугубляются указанными факторами внешней среды. В первую очередь это касается гомеостаза отдельных макро- и микроэлементов, принимающих непосредственное участие в синтезе коллагена, коллагеновых и эластиновых волокон, а также в модуляции активности ферментов, определяющих скорость синтеза и качество соединительнотканых структур. Это касается прежде всего таких макроэлементов, как магний и кальций. В целом прочность и качество структур соединительной ткани во многом зависят от наличия баланса между кальцием и магнием. При дефиците магния и нормальном либо повышенном уровне кальция возрастает активность протеолитических ферментов – металлопротеиназ – ферментов, вызывающих ремоделирование (деградацию) коллагеновых волокон, вне зависимости от причин, вызвавших аномалии в структуре соединительной ткани, что приводит к избыточной деградации соединительной ткани, следствием которой являются тяжелые клинические проявления ДСТ. Магний оказывает регулирующее влияние на использование организмом кальция. Недостаточное поступление магния в организм приводит к отложению кальция не только в костях, но и в мягких тканях и различных органах. Избыточное потребление пищи, богатой магнием, нарушает усвоение кальция и вызывает усиленное его выведение. Соотношение магния и кальция – основная пропорция организма, и это необходимо учитывать в рекомендациях пациенту по рациональному питанию. Количество магния в пищевом рационе должно составлять 1/3 от содержания кальция (в среднем на 1000 мг кальция 350–400 мг магния).

Дефицит магния в течение нескольких недель может приводить к патологии сердечно-сосудистой системы, выражающейся ангиоспазмом, артериальной гипертензией, дистрофией миокарда, тахикардией, аритмией, увеличением интервала QT, склонностью к тромбозам; к психоневрологическим нарушениям, проявляющимся в виде снижения внимания, депрессии, страхов, тревожности, вегетативной дисфункции, головокружений, мигрени, нарушений сна, парестезий, мышечных судорог; висцеральные проявления дефицита включают бронхоспазм, ларингоспазм, гиперкинетические диареи, спастические запоры, пилороспазм, тошноту, рвоту, дискинезии желчевыводящих путей, диффузные абдоминальные боли.

Хронический дефицит магния в течение нескольких месяцев и более наряду с вышеуказанной симптоматикой сопровождается выраженным снижением мышечного тонуса, резкой астенизацией, соединительнотканной дисплазией и остеопенией.

Следует отметить, что Единой, общепринятой классификации дисплазии соединительной ткани до сих пор не существует. Этот вопрос является одним из самых дискуссионных, что свидетельствует о разногласии мнений исследователей по данной проблеме в целом. Установлено, что ДСТ может классифицироваться с учетом генетического дефекта в периоде синтеза, созревания или распада коллагена.

Разработана классификация внешних и внутренних признаков. Внешние признаки подразделяются на костно-скелетные, кожные, суставные и малые аномалии развития. К внутренним признакам относятся диспластические изменения со стороны нервной системы, зрительного анализатора, сердечно-сосудистой системы, органов дыхания, брюшной полости.

ДСТ может быть дифференцированной и недифференцированной.

К дифференцированной ДСТ относятся такие синдромы как: Элерса-Данлоса, Марфана, Стиклера. Недифференцированная ДСТ есть состояние с клиническими проявлениями, которые не укладываются в структуру наследственных синдромов

В 2000 г Кадурина Т.И. выделила MASS-фенотип, марфаноидный и элерсоподобный фенотипы, отмечая, что именно эти три фенотипа являются наиболее частыми формами несиндромной ДСТ. Рассмотрим каждый фенотип подробнее. Итак, «марфаноидный фенотип» сочетает «признаки генерализованной дисплазии соединительной ткани с астеническим телосложением, долихостеномелией, арахнодактилией, поражением клапанного аппарата сердца, нарушением зрения». При «элерсоподобном фенотипе» отмечается «сочетание признаков генерализованной дисплазии соединительной ткани с тенденцией к гиперрастяжимости кожи и разной степенью выраженности гипермобильности суставов». «MASS-подобному фенотипу»

присущи «признаки генерализованной дисплазии соединительной ткани, ряд нарушений со стороны сердца, скелетные аномалии, а также кожные изменения в виде истончения или наличия участков субатрофии». На основе этой классификации предлагается формулировать диагноз ДСТ.

Но следует отметить, что универсальных патологических повреждений соединительной ткани, которые бы формировали конкретный фенотип, не существует. У каждого больного дефект в каком-то роде уникален. Именно поэтому предложили классификацию с обособлением синдромов, связанных с диспластикозависимыми изменениями и патологическими состояниями.

Синдром неврологических нарушений: синдром вегетативной дисфункции, гемикрания.

Синдром вегетативной дисфункции формируется у значительного числа пациентов с ДСТ одним из самых первых — уже в раннем детском возрасте и рассматривается как обязательный компонент диспластического фенотипа .

Астенический синдром: снижение работоспособности, ухудшение переносимости физических и психоэмоциональных нагрузок, повышенная утомляемость.

Клапанный синдром: изолированные и комбинированные пролапсы клапанов сердца, миксоматозная дегенерация клапанов.

Торакодиафрагмальный синдром: наличие торакодиафрагмального синдрома определяет уменьшение дыхательной поверхности легких, деформацию просвета трахеи и бронхов; смещение и ротацию сердца, «перекрут» основных сосудистых стволов. Качественные (вариант деформации) и количественные (степень деформации) характеристики торакодиафрагмального синдрома определяют характер и выраженность изменений морфофункциональных параметров сердца и легких. Деформации грудины, ребер, позвоночника и связанное с ними высокое стояние диафрагмы приводят к уменьшению грудной полости, повышению внутригрудного давления, нарушают приток и отток крови, способствуют возникновению аритмий сердца.

Сосудистый синдром: поражение артерий эластического типа: идиопатическое расширение стенки с формированием мешотчатой аневризмы; поражение артерий мышечного и смешанного типов: бифуркационно-гемодинамические аневризмы, долихоэктазии удлинённых и локальных расширений артерий, патологическая извитость вплоть до петлеобразования; поражение вен (патологическая извитость, варикозное расширение вен верхних и нижних конечностей, геморроидальных и др. вен); телеангиэктазии; эндотелиальная дисфункция. Сосудистый синдром, как

правило, манифестирует в подростковом и молодом возрасте, прогрессируя с увеличением возраста пациентов. Изменения артериального давления: идиопатическая артериальная гипотензия.

Аритмический синдром: желудочковая экстрасистолия различных градаций; многофокусная, мономорфная, реже полиморфная, монофокусная предсердная экстрасистолия; пароксизмальные тахикардии; миграция водителя ритма; атриовентрикулярные и внутрижелудочковые блокады; аномалии проведения импульса по дополнительным путям; синдром предвозбуждения желудочков; синдром удлинения интервала Q-T.

Висцеральный синдром: нефроптоз и дистопии почек, птозы органов желудочно-кишечного тракта, органов малого таза, дискинезии органов желудочно-кишечного тракта, дуоденогастральные и гастроэзофагеальные рефлюксы, несостоятельность сфинктеров, дивертикулы пищевода, грыжи пищеводного отверстия диафрагмы; птозы половых органов у женщин.

Синдром патологии органа зрения: миопия, астигматизм, гиперметропия, косоглазие, нистагм, отслойка сетчатки, вывих и подвывих хрусталика. Нарушения аккомодации проявляется в различные периоды жизни, у большинства обследованных — в школьные годы (8–15 лет) и прогрессирует до 20–25 лет.

Синдром патологии стопы: косолапость, плоскостопие (продольное, поперечное), полая стопа.

Синдром патологии стопы является одним из самых ранних проявлений несостоятельности соединительнотканых структур. Наиболее часто встречается поперечно-распластанная стопа (поперечное плоскостопие), в части случаев сочетающаяся с отклонением 1 пальца наружу (*hallus valgus*) и продольное плоскостопие с пронацией стопы (плосковальгусная стопа).

Синдром гипермобильности суставов: нестабильность суставов, вывихи и подвывихи суставов.

Синдром гипермобильности суставов в большинстве случаев определяется уже в раннем детском возрасте. Максимальная гипермобильность суставов наблюдается в возрасте 13–14 лет, к 25–30 годам распространенность снижается в 3–5 раз.

Вертеброгенный синдром: ювенильный остеохондроз позвоночника, нестабильность, межпозвонковые грыжи, вертебробазиллярная недостаточность; спондилолистез.

Косметический синдром: диспластикозависимые дисморфии челюстно-лицевой области (аномалии прикуса, готическое небо, выраженные асимметрии лица); O- и X-образные деформации конечностей; изменения кожных покровов (тонкая

просвечивающаяся и легко ранимая кожа, повышенная растяжимость кожи, шов в виде «папиросной бумаги»).

Нарушения психической сферы: невротические расстройства, депрессии, тревожность, ипохондрия, обсессивно-фобические расстройства, нервная анорексия. Закономерным следствием психологического дистресса является ограничение социальной активности, ухудшение качества жизни и значительное снижение социальной адаптации, наиболее актуальные в подростковом и молодом возрасте

По результатам нашего исследования выявлено наличие следующих признаков более, чем у половины опрошенных: мягкость ушных раковин; вывихи, подвывихи суставов; нарушение прикуса, сколиоз, асимметрия лопаток, «хруст» в суставах, нарушение органа зрения.

Самым часто встречающимся (распространённым) нарушением является патологическое искривление позвоночника в грудном отделе.

В ходе исследования было выявлено, что наиболее частыми симптомами ДСТ среди опрошенных мужчин (9 человек) являются: искривление позвоночного столба в сторону (сколиоз) – отмечают 7 опрошенных (77,8%); «хруст» в суставах – 7 (77,8%); мягкость ушной раковины – 6 опрошенных (66,7%). Среди опрошенных женщин: «хруст» в суставах 60%, асимметрия лопаток.

Поскольку фенотипические проявления ДСТ чрезвычайно многообразны и практически не поддаются какой-либо унификации, а их клиническое и прогностическое значение определяется не только степенью выраженности того или иного клинического признака, но и характером «комбинаций» диспластикозависимых изменений, с нашей точки зрения, наиболее оптимально использовать термины «недифференцированная дисплазия соединительной ткани», определяющий вариант ДСТ с клиническими проявлениями, не укладывающимися в структуру наследственных синдромов, и «дифференцированная дисплазия соединительной ткани, или синдромная форма ДСТ». Практически все клинические проявления ДСТ имеют свое место в Международном классификаторе болезней (МКБ 10). Таким образом, у практического врача есть возможность определить шифр ведущего на момент обращения проявления (синдрома) ДСТ. При этом в случае недифференцированной формы ДСТ при формулировке диагноза следует указывать все имеющиеся у пациента синдромы ДСТ, формируя таким образом «портрет» пациента, понятный любому врачу последующего контакта.

Библиографический список:

1. Дисплазия соединительной ткани / Под ред. Т.И. Кадуриной, В.Н. Горбуновой. — СПб.: Элби, 2009. — 714 с.
2. Дисплазия соединительной ткани: современные представления об этиопатогенезе, классификации, клинической картине, принципы лечения и профилактики, учебно-методическое пособие / С. Н. Стяжкина, Т. Е. Чернышова, С. А.Зыкина [и др.]; под ред. проф. С. Н. Стяжкиной – Ижевск, 2015 – 44 с.
3. Кузин М.И. «Хирургические болезни» 2002.
4. Струков А.И.«Патологическая анатомия».
- 5.В.Б. Симоненко и др., Соединительнотканная дисплазия (Наследственные коллагенопатии) , «Клиническая медицина», 2006, N 6, 62-68