

УДК 616.711-007.55-018-007.17-053.2

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИМЕРЫ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ У ПАЦИЕНТОВ РАЗНОГО ВОЗРАСТА С ХИРУРГИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИЕЙ

¹Кравцов Ю.А., ²Яворская М.В.

¹ФГБОУ ВО «Тихоокеанский государственный медицинский университет» Минздрава РФ
Владивосток, e-mail: mail@tgmu.ru

²ГАУЗ Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи:
e-mail: kkcsvmp.ru

Фенотипические признаки можно проследить с периода новорожденности до старческого периода. Диспластические изменения у пациентов сохраняются на протяжении всей жизни. В детском возрасте признаки дисплазии нарастают, начиная с младшего школьного возраста признаки можно сгруппировать в синдромы. В зрелом возрасте (в первом периоде) проявления ДСТ достигают максимума. В более старшем возрасте диспластические проявления постепенно уменьшаются. Для каждого возрастного периода определена своя сумма баллов, в детском возрасте количество симптомов ДСТ относительно невелико, затем количество симптомов (а, соответственно, и баллов) нарастает, а в пожилом и старческом возрасте, наоборот, уменьшается. Предлагаемые новые критерии и система балльной оценки по возрастным группам позволяют более объективно диагностировать такие дифференцированные формы дисплазии соединительной ткани, как синдром Элерса — Данло, синдром Марфана и другие, а также недифференцированные формы, при которых набор клинических признаков не укладывается ни в одно из наследственных моногенных заболеваний.

Ключевые слова: дисплазия соединительной ткани, фенотипические признаки ДСТ, критерии диагностики репродуктивной системы

CLINICAL EXAMPLES OF CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA IN PATIENTS WITH DIFFERENT AGE WITH SURGICAL PATHOLOGY

¹Kravtsov Y.A., ²Yavorskaya M.V.

¹Pacific State Medical University, e-mail: mail@tgmu.ru

²Regional Clinical Center of specialized types of medical care, Vladivostok, e-mail: kkcsvmp.ru

Phenotypic features of the DST can be traced back to the neonatal period before the senile period. Dysplastic changes in patients persist throughout life. Signs of dysplasia was in children are combined syndromes in primary school age. In adulthood (the first period) displays maximum of DST. Dysplastic symptoms gradually decrease in older age. Each age period has its own amount of points. Children have little dysplastic symptoms. They increase with age. In elderly persons, on the contrary, it decreases. Proposed new criteria and scoring system by age groups allows more objectively diagnose such differentiated forms of connective tissue dysplasia as Ehlers syndrome - Danlos, Marfan and other syndromes. Including undifferentiated forms in which a set of clinical signs does not fit into any of hereditary monogenic diseases. This study is related to dysplasia and with the reproductive system, by sex and age.

Keywords: connective tissue dysplasia, phenotypic features DST, diagnostic criteria reproductive system

Одним из актуальных направлений современной медицины является изучение дисплазии соединительной ткани. Данная патология имеет широкое распространение, прогрессивный характер течения, полиорганность поражения с неблагоприятным течением, сопровождая человека в течение всей жизни с момента рождения до смерти. Причины нарушения дефекта соединительной ткани могут быть самые различные. По мнению Т. И. Кадуриной имеется дифференцированные дисплазии соединительной ткани с четко очерченной клинической картиной, с установленным типом наследования, хорошо изученными генными и биохимическими дефектами и недифференцированные ДСТ, которые диагностируются тогда, когда набор фенотипических призна-

ков не укладывается ни в одно из известных наследственных заболеваний [1].

Данное исследование связано с дополнительной диагностикой дисплазии соединительной ткани со стороны репродуктивной системы по полу и по возрасту. Заподозрить дисплазию соединительной ткани можно по фенотипическим проявлениям, описанным многими авторами [1].

Целью данного исследования является: систематизированное описание клинических случаев у пациентов с фенотипическими проявлениями дисплазии соединительной ткани, с введением симптомов, характерных для репродуктивной системы.

В ходе выполнения работы определены: основные и дополнение признаки для диа-

гностики дисплазии соединительной ткани со стороны наиболее часто встречаемых синдромальных нарушений, а также симптомов, характерных для репродуктивной системы с учётом возраста и пола пациентов; выделены временные и постоянные признаки в диагностике дисплазии соединительной ткани с учётом возраста и пола пациентов; определена дифференциальная диагностика дифференцированных и недифференцированных форм дисплазии соединительной ткани с учётом количества баллов.

Материалы и методы: сравнительный, классификационный, систематизационный и корреляционный анализ (с использованием морфометрического, генеалогического, лабораторного, лучевой диагностики, клинического метода) исследуемых показателей направленных на определение синдрома ДСТ.

Данное исследование проведено в Краевом клиническом центре специализированных видов медицинской помощи. Выявлены и описаны клинические примеры по возрастной диагностике пациентов с дисплазией соединительной ткани с учётом репродуктивной системы. Фенотипические признаки можно проследить с периода новорожденности и до старческого периода. Известно, что диспластические изменения у пациентов сохраняются на протяжении всей жизни [2]. В детском возрасте признаки дисплазии нарастают, начиная с младшего школьного возраста признаки можно было сгруппировать в синдромы. В зрелом возрасте (в первом периоде) проявления ДСТ достигали максимума. В более старшем возрасте диспластические проявления постепенно уменьшались [6].

Результаты исследования. Пример 1. Пациент О. возраст 3 недели. Диагноз: дисплазия тазобедренных суставов. Воронкообразная грудная клетка. Установочная кривошея. Гипоспадия. Микропенис. Из генеалогического анамнеза известно: у бабушки и дедушки со стороны мамы диагностировано заболевание сосудов, у дедушки со стороны отца заболевание сердца, у бабушки заболевание позвоночника. У отца мальчика патология зрения. У мамы ребёнка пролапс митрального клапана. Из анамнеза жизни известно: мальчик от первой беременности, протекавшей на фоне отягощённого акушерского анамнеза, цитомегаловирусной инфекции, выявленной во второй половине беременности, лечение медикаментозное, амбулаторное. Ребёнок второй

из двойни, первая девочка умерла на вторые сутки после рождения от врождённого порока сердца. Роды преждевременные, в 32 недели, путём операции кесарева сечения. В роддоме неонатологом выставлен диагноз: воронкообразная грудная клетка. В возрасте 2-х недель выявлена дисплазия тазобедренных суставов. Ребёнок консультирован урологом, выставлен диагноз: гипоспадия, головчатая форма. Микропенис. Таким образом, возрастные клинические проявления дисплазии соединительной ткани в данном клиническом примере проявляются по 3-м симптомам из 9-ти возможных в возрасте новорожденности (от 0 до 3-4 недель): дисплазия тазобедренных суставов – 1б, установочная кривошея – 1б, воронкообразная грудная клетка – 1б. Симптомы репродуктивной системы составили 2 балла. Сумма соответствует 5-м баллам, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Пример 2. Пациентка К. грудной возраст. Диагноз: гемангиома волосистой части головы, быстрорастущая. Пупочная грыжа. Синехии половых губ. Из генеалогического анамнеза известно: у бабушки со стороны мамы имело место заболевание сердца и язва 12-перстной кишки, дедушка со стороны мамы умер после операции на позвоночнике. У дедушки со стороны отца депрессия, с завершённым суицидом, у бабушки заболевание суставов. У отца девочки врождённый порок сердца. У мамы дополнительная хорда. Из анамнеза жизни: ребёнок от второй беременности, протекавшей на фоне отягощённого акушерского анамнеза, первая беременность замерла на сроке 12-ти недель. Настоящая беременность протекала на фоне хронической никотиновой интоксикации. Роды преждевременные, в 36 недель, путём операции кесарева сечения. В роддоме неонатологом выставлена установочная кривошея, воронкообразная грудная клетка, гемангиома волосистой части головы. В возрасте одного месяца педиатром диагностирована пупочная грыжа, синехии малых половых губ. После выписки из родильного дома девочку беспокоили периодическая рвота и частые срыгивания. Таким образом, возрастные клинические проявления дисплазии соединительной ткани в данном клиническом примере проявляются в 6-ти симптомах из 13-ти возможных в грудном возрасте (с 3 — 4 недель до 12 мес.): дисплазией тазобедренных суставов – 1б, установочной кривошеей – 1б, воронкообразной грудной клеткой – 1б, геманги-

омой – 1б, пупочной грыжей – 1б, синдромом срыгивания и рвоты – 1б. Симптомы репродуктивной системы составили 1 балл. Общая сумма соответствует 7-ми баллам, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Пример 3. Пациент С., 2г. 6м. дошкольный возраст. Диагноз: паховая грыжа и липома белой линии живота. Воронкообразная грудная клетка. Гипоспадия, головчатая форма. Микропенис. Из генеалогического анамнеза известно: у дедушки со стороны мамы были операции по поводу рецидивирующих грыж передней брюшной стенки живота, бабушка со стороны мамы лечилась по поводу гинекологических заболеваний. У дедушки со стороны отца оперированная грыжа позвоночника, бабушка перенесла операцию в связи со стентированием коронарных сосудов. Отец мальчика оперирован по поводу варикоцеле. Мама ребёнка лечилась по поводу варикоза вен нижних конечностей. Из анамнеза известно: ребёнок от третьей беременности, протекавшей на фоне отягощённого акушерского анамнеза: первая беременность закончилась медицинским абортom. Вторая беременность завершилась родами здоровой, доношенной девочки. Но в возрасте одного года она умерла от ларинготрахеита, стеноза гортани. Настоящая беременность протекала на фоне гестоза средней степени во второй половине беременности, лечение стационарное. В роддоме ребёнку неонатологом выставлена воронкообразная грудная клетка (1б), гемангиома в области спины (1б), установочная кривошея (1б). В возрасте пяти месяцев гемангиома самостоятельно регрессировала. До трёхмесячного возраста мальчика беспокоили периодические срыгивания (1б). Мальчик консультирован урологом в возрасте 1-го года, выставлен диагноз: гипоспадия, головчатая форма (1б) и микропенис (1б). Оперирован в возрасте 1,5 года по поводу гипоспадии. В 2 года консультирован хирургом по поводу жалоб на хронические запоры (1б). В возрасте 2,5 лет оперирован по поводу паховой грыжи (1б) и липомы белой линии живота. Таким образом, клинические проявления дисплазии соединительной ткани, представленные в таблице №1 в данном клиническом примере, проявляются 2-мя симптомами из 13-ти возможных в данном дошкольном возрасте (от 1 года до 3 лет): хроническими запорами – 1б, воронкообразной грудной клеткой – 1б. Симптомы дисплазии с периода новорожденности до настоящего воз-

растного периода составили 6 баллов. Изменения в репродуктивной системе 2 балла. Общая сумма соответствует 10-ти баллам, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Пример 4. Пациент К., дошкольный возраст 5л. Диагноз: хронические запоры. Нарушение осанки. Плосковальгусные стопы. Пропалс митрального клапана с регургитацией 1-й степени. Фимоз. Гипермобильность яичек. Энурез. Из генеалогического анамнеза известно: у бабушки со стороны мамы было заболевание позвоночника, дедушка со стороны мамы оперирован по поводу грыжи позвоночника. У дедушки со стороны отца заболевание сердца. У отца мальчика патология зрения. Мама ребёнка оперирована по поводу желчнокаменной болезни, послеоперационный период осложнён послеоперационной грыжей. Из анамнеза жизни: ребёнок от первой беременности, протекавшей на фоне отягощённого акушерского анамнеза: токсикоз средней степени тяжести первой половины беременности, гестоз средней степени во второй половине беременности, лечение стационарное в обоих случаях. Роды срочные, в 39 недель. В роддоме неонатологом выставлен диагноз: установочная кривошея (1б). До 3-х месячного возраста кривошея регрессировала. До года мальчика беспокоили периодические срыгивания (1б). До года наблюдался ортопедом по поводу дисплазии тазобедренного сустава справа (1б). Ребёнок получал лечение у педиатра с годовалого возраста по поводу хронических запоров и ночного энуреза. Консультирован ортопедом в 4 года, выявлено нарушение осанки, плосковальгусные стопы. В возрасте 4,5 лет консультирован кардиологом, на УЗИ сердца определён пролапс митрального клапана с регургитацией 1 степени. Консультирован урологом в возрасте 4,5 лет, выставлен диагноз: фимоз, гипермобильность яичек. Таким образом, клинические проявления дисплазии соединительной ткани, представленные в таблице №1 в данном клиническом примере, проявляются в 5-ти симптомах из 14-ти возможных в данном дошкольном возрасте (с 3 до 6 лет): хронические запоры – 1б, ночной энурез – 1б, плосковальгусные стопы – 1б, нарушение осанки – 1б, пролапс митрального клапана – 3б. Диспластические симптомы с периода новорожденности до настоящего возрастного периода составили 3 балла. Изменения в репродуктивной системе 2 балла. Общая сумма соответствует 12-ти баллам, из 14

возможных, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Пример 5. Пациентка Т., 10л., младший школьный возраст. Диагноз: врождённый S-образный сколиоз грудного отдела. Гипермобильность суставов. Плосковальгусные стопы. X-образная деформация конечностей. Экстрасистолия, пароксизмальная тахикардия. Дуодено-гастральный рефлюкс. Астигматизм. Из генеалогического анамнеза известно: у бабушки со стороны мамы заболевание желудка, бабушка со стороны мамы оперирована по поводу грыжи позвоночника. У бабушки со стороны отца варикоз вен нижних конечностей, у бабушки артериальная гипертензия. Из анамнеза жизни: ребёнок от второй беременности, протекавшей на фоне отягощённого акушерского анамнеза: первая беременность внеамниоточная, тубэктомия слева, токсикоз лёгкой степени первой половины настоящей беременности, во второй половине беременности угроза прерывания, лечение стационарное. Роды срочные, в 38 недель. В роддоме неонатологом выставлен диагноз: воронкообразная грудная клетка, гемангиома надбровной области слева (1б). Наблюдалась ортопедом до 1.5 лет по поводу дисплазии тазобедренных суставов (1б), воронкообразной грудной клетки. В 8-ми месячном возрасте проведено склерозирование по поводу гемангиомы надбровной области слева. На ФГДС в 7 лет выявлен дуодено-гастральный рефлюкс. Консультирована ортопедом в 7 лет, выставлено нарушение осанки, плосковальгусные стопы, гипермобильность суставов. В возрасте 7-ми лет на ЭКГ выявлена экстрасистолия и пароксизмальная тахикардия. На УЗИ сердца обнаружена дополнительная хорда. Окулистом в 7 лет диагностирован астигматизм. На УЗИ яичников в 10 лет описана гипоплазия обоих яичников. Суммарный объём яичников 6,6 см³. В 10 лет ортопедом выставлен диагноз: S-образный сколиоз грудного отдела, X-образная деформация конечностей. Консультирована психиатром в возрасте 10-ти лет, выявлен астенический синдром. Таким образом, клинические проявления дисплазии соединительной ткани, представленные в таблице №1 в данном клиническом примере, проявляются в 10-ми синдромах из 10-ти возможных младшего школьного возраста (с 7 до 11 лет): висцеральный синдром – 2б, гипермобильность суставов – 3б, клапанный синдром – 3б, астенический синдром – 2б, торакодиафрагмальный синдром – 2б, патология органов

зрения – 2б, косметический синдром – 2б, бронхолегочный синдром – 2б, аритмический синдром – 2б, синдром патологии стопы – 2б. Диспластические симптомы с периода новорожденности до настоящего возрастного периода составили 2 балла. Изменения в репродуктивной системе 3 балла. Общая сумма соответствует 25 баллам из 26-ти возможных, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Пример 6. Пациент П. 15 лет. Старший школьный возраст. Диагноз: синдром Марфана. Аневризма восходящего отдела аорты. Пролапс митрального клапана 2 степени. Митральная регургитация 2ст. Недостаточность аортального клапана 1 ст. Нарушение кровообращения 1 степени. Вегето-сосудистая дисфункция. Подвывих хрусталика обоих глаз. Амблиопия высокой степени обоих глаз. Сколиоз грудного отдела позвоночника 3 ст. Бронхиальная астма. Плосковальгусные стопы. Спазм аккомодации. Астенический синдром. Из генеалогического анамнеза известно: у бабушки и бабушки со стороны отца заболевание сердца, у бабушки со стороны мамы заболевание позвоночника. У отца мальчика заболевание желудка, патология зрения. У мамы ребёнка в сердце дополнительная хорда. Из анамнеза жизни: ребёнок от первой беременности, протекавшей на фоне отягощённого акушерского анамнеза, хронической гипоксии плода, с угрозой прерывания на сроках в 14 и 28 недель на фоне стационарного лечения. В периоде новорожденности выявлена установочная кривошея (1б), шум в сердце, микропенис (1б), крипторхизм справа (1б). В возрасте до года получал гимнастику по поводу установочной кривошеи и массаж грудной клетки. Наблюдался до года педиатром с жалобами на систематические срыгивания и периодическую рвоту (1б). Хирургом диагностирована гемангиома в области верхнего века (1б), которая появилась в 3 месяца и регрессировала к 2-х летнему возрасту. До 3-х летнего возраста у ребёнка отмечались частые простудные заболевания, осложнённые бронхообструктивным синдромом. В дошкольном возрасте отмечались жалобы на хронические запоры (1б) и ночной энурез (1б). В возрасте 5-ти лет мальчик осматривался по месту жительства ортопедом по поводу нарушения осанки и плосковальгусных стоп. В 7-ми летнем возрасте при осмотре урологом перед школой выявлен фимоз (1б) и гипермобильность яичек (1б). При обследовании у кардиолога на УЗИ выявлен про-

лапс митрального клапана с регургитацией 1-й степени. Окулистом выставлен спазм аккомодации. Аллергологом-иммунологом диагностирована бронхиальная астма, атопическая, лёгкой степени тяжести. С 8-ми летнего возраста ортопедом выставлен сколиоз грудного отдела позвоночника 1 степени, синдром гипермобильности суставов, по Бейтону 12 баллов. Диагностированы выраженные проявления косметического синдрома: диспластикозависимые дисморфии челюстно-лицевой области (аномалии прикуса, готическое небо, выраженные асимметрии лица); X-образная деформация конечностей; изменения кожных покровов (тонкая просвечивающаяся и легко ранимая кожа, и её повышенная растяжимость). На ФГДС выявлен дуодено-гастральный рефлюкс. В возрасте 14-ти лет на УЗИ простаты выявлена гипоплазия, на УЗИ яичек – гипоплазия яичек. Размеры яичек соответствуют 9-ти годам. На консультации андролога выявлен крипторхизм, паховая эктопия правого яичка. Гидатида правого яичка. Задержка полового развития. 2б;G3;A2;P3. Таким образом, клинические проявления дисплазии соединительной ткани, представленные в таблице №1 в данном клиническом примере, проявляются по 12-ти синдромам из 12-ти возможных в данном старшем школьном возрасте (с 12 до 17—18 лет): висцеральный синдром – 2б, гипермобильность суставов – 3б, сосудистый синдром – 2б, клапанный синдром – 3б, астенический синдром – 2б, торакодиафрагмальный синдром – 2б, патология органов зрения – 2б, косметический синдром – 2б, бронхолегочный синдром – 2б, аритмический синдром – 2б, синдром патологии стопы – 2б. Диспластические симптомы с периода новорожденности до настоящего возрастного периода составили 9 баллов. Изменения в репродуктивной системе составляют 5 баллов. Общая сумма соответствует 38 баллам из 33 возможных, т.е. дифференцированной дисплазии соединительной ткани, синдром Марфана.

Пример 7. Пациентка А. 17л. Старший школьный возраст. Диагноз: сколиоз 2 ст., справа, прогрессирующая форма. Левопредсердная фокусная тахикардия. Нарушение ритма сердца: миграция ритма по предсердиям. Пролапс митрального, трикуспидального клапанов с митральной регургитацией 1 ст. Нарушение кровообращения 1 ст. Синдром вегетативной дисфункции. Мастоцитоз, системная форма, ремиссия. Продольное плоскостопие. Астенический синдром. Астигматизм. Генеалогический

анамнез: у дедушки по линии отца заболевание позвоночника. Дедушка по материнской линии страдает бронхиальной астмой. У бабушки со стороны мамы заболевание сердца. У папы снижение зрения. У мамы артериальная гипертония. Из анамнеза жизни: в периоде новорожденности выставлена дисплазия тазобедренных суставов (1б), выслушан шум в сердце. В возрасте до 5-ти месяцев отмечались периодические срыгивания и рвота (1б). В 3-х летнем возрасте была диагностирована пупочная грыжа (1б). В дошкольном возрасте отмечались частые простудные заболевания. При оформлении в школу ортопедом выставлено нарушение осанки, плоскостопие. Кардиологом диагностированы нарушение ритма сердца и пролапс митрального клапана с митральной регургитацией 1 ст. С 7-ми летнего возраста девочка наблюдается педиатром по поводу дискинезии желчевыводящих путей по гипомоторному типу. В 13 лет ортопедом выставлен диагноз: сколиоз 2 ст., справа, прогрессирующая форма, гипермобильность суставов, по Бейтону 10 баллов. Menzis с 15,5 лет, не регулярные, однократно получала стационарное лечение по поводу ювенильного маточного кровотечения. Суммарный объём яичников 10,6 см³, половое развитие Ma2P2Ax2Me+, на УЗИ органов малого таза гипоплазия яичников и матки. Выставлена задержка полового развития. Таким образом, клинические проявления дисплазии соединительной ткани, представленные в таблице №1 в данном клиническом примере, прослеживаются в 9-ти синдромах из 12-ти возможных в данном старшем школьном возрасте (с 12 до 17—18 лет): висцеральный синдром – 2б, гипермобильность суставов – 3б, сосудистый синдром – 2б, клапанный синдром – 3б, астенический синдром – 2б, торакодиафрагмальный синдром – 2б, патология органов зрения – 2б, косметический синдром – 2б, аритмический синдром – 2б, синдром патологии стопы – 2б. Диспластические симптомы с периода новорожденности до настоящего возрастного периода составили 3 балла. Изменения в репродуктивной системе 7 баллов. Общая сумма соответствует 32 баллам из 33 возможных, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Пример 8. Пациент К. 28 л. Зрелый возраст (первый период). Диагноз: S-образный сколиоз 3 ст. слева, оперированный. Нарушение ритма сердца: единичные экстрасистолы. Хронический гастродуоденит вне обострения. Пролапс митрального клапана

с регургитацией 1 ст. Продольное плоскостопие. Астенический синдром. Миопия высокой степени. Генеалогический анамнез: бабушка и бабушка по линии отца умерли от инфаркта. Дедушка по материнской линии умер после операции на позвоночнике. У бабушки со стороны мамы заболевание сердца, миопия, гинекологические заболевания. У отца молодого человека миопия, заболевание суставов, заболевание предстательной железы. У матери гипертония. Из анамнеза жизни: в периоде новорожденности выслушан шум в сердце. В возрасте до одного года отмечались периодические срыгивания и рвота (1б). В 2-х летнем возрасте пациент был оперирован по поводу пахово-мошоночной грыжи (1б). В 7-ми летнем возрасте ортопедом диагностирован S-образный сколиоз 2 степени слева, плоскостопие. Кардиологом выявлено нарушение ритма сердца и пролапс митрального клапана с регургитацией 1 ст. С 10-ти летнего возраста молодой человек наблюдался педиатром по поводу хронического гастродуоденита. В 14 лет ортопедом выставлен диагноз: S-образный сколиоз 3 ст. слева прогрессирующая форма. Гипермобильность суставов, по Бейтону 12 баллов. В 16 лет оперирован по поводу варикоцеле (1б). Консультирован андрологом: 2б;G3;A2;P3. Суммарный объем яичек 11,08 см³, гипоплазия яичек, задержка полового развития (2б). В настоящее время наблюдается андрологом по поводу эректильной дисфункции. Таким образом, клинические проявления дисплазии соединительной ткани, представленные в таблице №1 в данном клиническом примере, проявляются в 7-ми синдромах из 14-ти возможных в данном зрелом (первый период) возрасте (от 18 до 30-35 лет): висцеральный синдром – 2б, гипермобильность суставов – 3б, клапанный синдром – 3б, астенический синдром – 2б, торакодиафрагмальный синдром – 2б, патология органов зрения – 2б, синдром патологии стопы – 2б, аритмический синдром – 2б. Симптомы с периода новорожденности до настоящего возрастного периода составили 5 баллов. Симптомы репродуктивной системы составили 5 баллов. Общая сумма соответствует 28 баллов, из 34-х возможных, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Пример 9. Пациентка О. 34г. Зрелый возраст (первый период). Диагноз: S-образный поясничный кифосколиоз 2 ст. Гипертоническая болезнь 1 степени. Левопредсердная фокусная тахикардия. Нарушение ритма

сердца. Пролапс митрального клапана с регургитацией 1 ст. Нефроптоз. Хронический пиелонефрит вне обострения. Мочекаменная болезнь. Астенический синдром, средней степени тяжести. Миопия слабой степени. Бесплодие первичное. Генеалогический анамнез: бабушка и бабушка по линии отца умерли от инфаркта. Дедушка по материнской линии умер от рака предстательной железы. У бабушки со стороны мамы завершённый суицид. У отца гипертоническая болезнь, опущение почки, хронический пиелонефрит, мочекаменная болезнь. У матери гипертоническая болезнь, миопия высокой степени, гинекологические заболевания. Из анамнеза жизни: в возрасте до года несколько месяцев проводилось лечение по поводу дисплазии тазобедренных суставов (1б). С возраста одного года девочка наблюдалась педиатром по поводу шума в сердце. С 2-х лет на УЗИ выявлено опущение почки, хронический пиелонефрит. В 3-х летнем возрасте была оперирована по поводу пупочной грыжи (1б). С 7-ми летнего возраста ортопедом выставлено нарушение осанки, плоскостопие. Кардиологом диагностированы нарушение ритма сердца и пролапс митрального клапана с регургитацией 1 ст. С 7-ми летнего возраста наблюдается педиатром по поводу хронического гастродуоденита. В 14 лет ортопедом выставлен диагноз: S-образный поясничный сколиоз 1 ст. Гипермобильность суставов. Повышенная ранимость, гиперрастяжимость кожи. Оценка по Бейтону 10 баллов. Menzis с 16 лет, не регулярные, неоднократно получала стационарное лечение по поводу ювенильного маточного кровотечения (1б). Суммарный объем яичников 10,7 см³, на УЗИ выявлена гипоплазия матки и яичников. Первичное бесплодие выставлено в 30 лет. Кардиологом диагностирована гипертоническая болезнь 1 степени в 32 года. Таким образом, клинические проявления дисплазии соединительной ткани, представленные в таблице №1 в данном клиническом примере проявляются по 9-ти синдромам из 13-ти возможных в данном зрелом (первый период) возрасте (от 30-35 лет до 55 лет): висцеральный синдром – 2б, гипермобильность суставов – 3б, клапанный синдром – 3б, астенический синдром – 2б, торакодиафрагмальный синдром – 2б, патология органов зрения – 2б, косметический синдром – 2б, синдром патологии стопы – 2б, аритмический синдром – 2б. Непостоянные симптомы составили 3б. Симптомы репродуктивной системы составили 5 баллов. Общая

сумма составляет 28 баллов, из 34 возможных, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Пример 10. Пациент П. 44 г. Зрелый возраст (второй период). Диагноз: ишемическая болезнь сердца, нестабильная стенокардия напряжения 2 функционального класса. Постинфарктный кардиосклероз (инфаркт в 2012г). Гипертоническая болезнь 3 степени. Риск 3. Хроническая сердечная недостаточность 2А стд. S-образный грудной сколиоз 3 ст., справа. Нарушение ритма сердца. Хронический эзофагит вне обострения. Астенический синдром, средней степени тяжести. Миопия лёгкой степени. Доброкачественная гиперплазия предстательной железы. Генеалогический анамнез: дедушка и бабушка по линии отца умерли от заболевания сердца. Дедушка по материнской линии умер от рака предстательной железы. У бабушки со стороны матери умерла от инсульта. У отца патология зрения, заболевание почек и предстательной железы. У матери гипертоническая болезнь и гинекологические заболевания. Из анамнеза жизни: в дошкольном возрасте пациент оперирован по поводу фимоза (1б) и паховой грыжи (1б). В младшем школьном возрасте ортопедом выставлено нарушение осанки, плоскостопие. С 10-ти летнего возраста наблюдался педиатром по поводу хронического эзофагита. В 14 лет ортопедом выставлен диагноз: S-образный грудной сколиоз 2 степени справа. Кардиологом в 15 лет диагностирована юношеская артериальная гипертензия 1 ст. На УЗИ сердца диагностирована дополнительная хорда. На ЭКГ синусовая аритмия. Эндокринологом в 16 лет выставлено ожирение 1 ст, угревая болезнь, повышенная растяжимость кожи (2б). В 16 лет оперирован по поводу варикоцеле слева (1б), в 35 лет обращался к андрологу по поводу эректильной дисфункции (2б) и доброкачественной гиперплазии предстательной железы. В 42 года перенёс инфаркт миокарда. Таким образом, возрастные клинические проявления дисплазии соединительной ткани, представленные в таблице №1 в данном клиническом примере проявляются по 8-ти синдромам из 14-ти возможных в данном зрелом (второй период) возрасте (от 30-35 до 60 лет): висцеральный синдром – 2б, сосудистый синдром – 2б, клапанный синдром – 3б, астенический синдром – 2б, торакодиафрагмальный синдром – 2б, патология органов зрения – 2б, синдром патологии стопы – 2б, аритмический синдром – 2б. Симптомы

ДСТ с детского возраста до настоящего возрастного периода составили 7б. Симптомы репродуктивной системы составили 1 балл. Общая сумма соответствует 25-ти баллам, из 30-ти возможных, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Пример 11. Пациентка М., 63 года. Пожилой возраст. Диагноз: ишемическая болезнь сердца, стабильная стенокардия напряжения 3 функционального класса. Постинфарктный кардиосклероз (инфаркт миокарда в 2002 и 2009). Хроническая аневризма аорты. Гипертоническая болезнь 3 степени. Риск 4. Хроническая сердечная недостаточность 2А стадии. Сахарный диабет 2 тип легкое течение субкомпенсация, S-образный грудопоясничный кифосколиоз 3 ст. Из генеалогического анамнеза известно, что обе бабушки умерли в возрасте 60-ти лет от заболеваний сердца. У мамы пациентки было заболевание позвоночника, в молодости она работала в цирке цирковой гимнасткой, в более старшем возрасте болела бронхиальной астмой. У отца отмечались частые переломы конечностей, заболевание сердца и суставов. Из анамнеза жизни известно, что в возрасте 2-х лет пациентка была прооперирована по поводу пупочной грыжи (1б). В младших классах школы занималась лёгкой атлетикой, но после травмы колена занятия спортом пришлось прекратить. Росла высокой, худощавой, до взрослого возраста отмечалась повышенная гибкость суставов (3б). Страдала от угревой сыпи, в настоящее время отмечаются рубцы на коже, в области щёк, особенно в области подбородка (2б). В старших классах выявлена миопия слабой степени, которая со временем прогрессировала. Появились периодические боли в животе, связанные с едой, беспокоили головные боли. Menzis с 16 лет, с кровотечениями (1б), лечение симптоматическое. Первая беременность в возрасте 27 лет закончилась выкидышем на раннем сроке (1б). Вторая беременность в 34 года закончилась преждевременными родами, ребёнок умер в младенческом возрасте. Прогрессирующий остеохондроз поясничного отдела позвоночника выставлен в 35 лет, с 37 летнего возраста получает лечение по поводу сахарного диабета 2 типа. Гипертоническая болезнь с 39 лет. Ишемическая болезнь сердца с 45-ти лет. Лечение по поводу стенокардии напряжения получает с 52-х лет. Наблюдается неврологом по поводу астено-невротического синдрома с 50-ти лет. С 50 лет наблюдается гинекологом по поводу опущения матки. На УЗИ ор-

ганов брюшной полости выявлен нефроптоз 2 ст. Постинфарктный кардиосклероз в 53 года. На УЗИ органов малого таза в 60 лет яичников определено не было. Таким образом, клинические проявления дисплазии соединительной ткани, представленные в таблице №1 в данном клиническом примере, проявляются 5 синдромами из 10-ти возможных в данном пожилом возрасте (от 55-60 лет до 75 лет): висцеральный синдром – 2б, сосудистый синдром – 2б, патология органов зрения – 2б, вертеброгенный синдром – 2б, нарушения психической сферы – 2б. Симптомы с детского возраста до настоящего возрастного периода составили 8б. Общая сумма соответствует 18 баллов, из 23-х возможных, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Пример 12. Пациент С. 77 лет. Старческий возраст. Диагноз: ишемическая болезнь сердца. Нестабильная стенокардия напряжения. Постинфарктный кардиосклероз. Инфаркт миокарда в 2010г. Стенозирующий атеросклероз коронарных артерий. Гипертоническая болезнь 3 стд., риск 4. Хроническая сердечная недостаточность 2А стд., 3 функционального класса. Сахарный диабет 1 типа легкое течение. S-образный сколиоз 4 степени. Остеохондроз поясничного отдела позвоночника. Грыжа диска L5 S1. Состояние после удаления грыжи диска. Нефроптоз. Ишемическая болезнь почек. Стенозирующий атеросклероз почечных артерий: окклюзия левой, стеноз 90% правой почечной артерии. Мочекаменная болезнь. Камни правой почки. Миопия средней степени. Алиментарно-конституциональное ожирение 1 ст. Астено-депрессивный синдром. Из генеалогического анамнеза известно, что у матери больного было заболевание суставов, снижено зрение, гипертония в пенсионном возрасте, и заболевание сердца. Отец страдал язвенной болезнью желудка, умер от рака простаты. Из анамнеза жизни известно, что с детского возраста у больного был фимоз (1б) и энурез (1б) до начала обучения в школе. В дошкольном возрасте он был оперирован по поводу пахово-мошоночной грыжи (1б). В подростковом возрасте успешно занимался лёгкой атлетикой, в связи с повышенной гибкостью в суставах (3б), но после окончания школы пациент С. спортом больше не занимается. Был комиссован из армии по поводу мочекаменной болезни. С 30 лет страдает эректильной дисфункцией (2б). С 40 лет беспокоит прогрессирующий S-образный сколиоз, остеохондроз поясничного отдела (2б). В 50 лет

оперирован по поводу грыжи диска L5 S1. Получает лечение у невролога по поводу астено-депрессивного синдрома с 50 лет. С 55-ти лет страдает ишемической болезнью почек, гипертонической болезнью. С 60 лет наблюдается кардиологом по поводу стенозирующего атеросклероза коронарных артерий, эндокринологом по поводу сахарного диабета 1 типа. В 64 года диагностирована нестабильная стенокардия напряжения, постинфарктный кардиосклероз в 2010г и артроз коленных суставов 2 степени. В 65 лет андрологом выставлена доброкачественная гиперплазия предстательной железы. Таким образом, клинические проявления дисплазии соединительной ткани, представленные в таблице №1 в данном клиническом примере, проявляются 5-ю синдромами из 10-ми возможных в данном старческом возрасте (от 75 лет): висцеральным синдром – 2б, сосудистым синдром – 2б, патологией органов зрения – 2б, вертеброгенным синдром – 2б, нарушениями психической сферы – 2б. Симптомы с детского возраста до настоящего возрастного периода составили 10б. Симптомы репродуктивной системы составили 1 балл. Общая сумма соответствует 21 балл, из 23 возможных, т.е. недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Обсуждение результатов. Для каждого возрастного периода определена своя сумма баллов, поскольку, по результатам данного исследования в младшем школьном возрасте количество симптомов ДСТ относительно невелико; затем количество симптомов (а, соответственно, и баллов) нарастает, а в пожилом и старческом возрасте – наоборот, уменьшается.

У новорожденных (от 0 до 3-4 недель) минимальная сумма составляет 4 балла, достаточная для выявления синдрома ДСТ, максимальная составляет 9 баллов.

В грудном возрасте (от 3-4 недель до 12 месяцев): от 7 до 11 баллов.

Преддошкольный возраст (от 1г до 3-х лет): от 8 до 13 баллов.

Дошкольный (от 4-х до 6-ти лет): от 9 до 14 баллов.

Младший школьный возраст (от 7-ми до 11 лет): от 11 до 26 баллов.

Старший школьный возраст (от 12-ти до 17-18-ти лет): от 12 до 33 баллов.

Зрелый - первый период (от 18 до 30-35 лет): от 14-ти до 36-х баллов.

Зрелый - второй период (от 35 до 55 лет у женщин и от 35 до 60 лет): от 14 до 30-ти баллов.

Пожилой возраст (от 55-60 до 75 лет у женщин и мужчин): от 10-ти до 24-х баллов.

Старческий возраст (от 75 лет и старше): от 10 до 23 баллов.

Вывод. Таким образом, предлагаемые новые критерии и система балльной оценки по возрастным группам позволяют более объективно диагностировать такие дифференцированные формы дисплазии соединительной ткани, как синдром Элерса — Данло, синдром Марфана и другие, а также недифференцированные формы, при которых набор клинических признаков не укладывается ни в одно из наследственных моногенных заболеваний.

Список литературы

1. Кадурина Т.И., Горбунова В.Н. ДСТ – СПб., 2009. – 518с.
2. Международные рекомендации диагностики синдрома Марфана — Гентские критерии (Ghent criteria, De Paere A. et al., 1996г.) и в издании Loeys B.L. et al., 2010г.
3. Наследственные и многофакторные нарушения соединительной ткани у детей алгоритмы диагностики, тактика ведения. Проект Российских рекомендаций. Разработан комитетом экспертов педиатрической группы «Дисплазия соединительной ткани» при Российском научном обществе терапевтов // Журнал Педиатрия имени Г.Н. Сперанского. 2014. Т. 93. № 5 сентябрь – октябрь 2014. - 39с.
4. Наследственные нарушения соединительной ткани. Российские рекомендации экспертов Всероссийского науч. общ-ва кардиологов. М.: Вёрваг Фарма. Приложение № 5 к журналу “Кардиоваскулярная терапия и профилактика”. 2009. - 22с.
5. Наследственные нарушения соединительной ткани// Российский кардиологический журнал № 1 (99), приложение 1. М. 2013. - 32с.
6. Яворская М.В., Кравцов Ю.А. Способ повозрастной диагностики различных форм синдрома дисплазии соединительной ткани Патент на изобретение 2 543 166(13) от 12.03.2013.