

УДК 616.002.5-036.22 (571.54)

АНТОЛОГИЯ СИНДРОМА ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

© **Шабаева Елена Николаевна**

аспирант, Бурятский государственный университет
Россия, 670002, г. Улан-Удэ, ул. Октябрьская, 36а
E-mail: orto57@mail.ru

© **Краснояров Геннадий Алексеевич**

доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой
спортивной медицины, травматологии, ортопедии,
Бурятский государственный университет
Россия, 670000, г. Улан-Удэ, ул. Смолина, 24а
E-mail: orto57@mail.ru

Статья посвящена истории изучения проблемы дисплазий соединительной ткани. В статье затронуты вопросы терминологии и актуальности проблемы дисплазий соединительной ткани у разных авторов, а так же показано поэтапное научное накопление информации по данной теме. Понятие «дисплазия» объединяет все разновидности врожденных пороков развития, как органов, так и отдельных тканей. Отсутствие единой терминологии, классификации и наличие трудностей в диагностике, и принципах лечения усиливает интерес ученых к данной проблеме и вдохновляет на новые исследования и открытия. В настоящее время дисплазия соединительной ткани — это патология, в основе которой лежат дефекты синтеза или катаболизма компонентов внеклеточного матрикса или регуляторов морфогенеза соединительной ткани.

Ключевые слова: соединительная ткань; дисплазия; мышечный дисбаланс; патология.

За последние три десятилетия в отечественной практической медицине сформировалось новое клинико-генетическое направление — наследственные системные дисплазии соединительной ткани

По определению, данному Д. Саркисовым, «дисплазия» означает неправильное развитие (dysplasia — греч. dys- — какое-либо расстройство и plasis — формирование, образование).

Понятие «дисплазия» объединяет все разновидности врожденных пороков развития, как органов, так и отдельных тканей. Предпосылки для возникновения дисплазии складываются во внутриутробном периоде, однако клиническое значение она может приобрести в различные периоды жизни человека. Важную стимулирующую роль в такой «клинической реализации» пороков развития могут сыграть различные факторы внешней и внутренней среды [1].

В настоящее время дисплазия соединительной ткани (ДСТ) — это полиорганная и полисистемная патология с прогрессивным течением, в основе которой лежат дефекты синтеза или катаболизма компонентов внеклеточного матрикса или регуляторов морфогенеза соединительной ткани. ДСТ может иметь наследственную природу, причем в большинстве случаев с признаками аутосомно-доминантного типа наследования. Однако чаще встречается ДСТ

приобретенного генеза, которая возникает в результате разнообразных неблагоприятных воздействий на плод в период его внутриутробного развития при наличии генетической предрасположенности к нарушению нормального эмбриогенеза [2].

Удобным с практической точки зрения оказалось деление ДСТ на две группы: дифференцированные и недифференцированные дисплазии соединительной ткани [2; 3].

Дифференцированные ДСТ характеризуются определенным типом наследования, отчетливо очерченной клинической картиной, а в ряде случаев установленным и хорошо изученным генным или биохимическим дефектом. Недифференцированные дисплазии соединительной ткани (ДСТ) диагностируются тогда, когда у пациента набор клинических признаков не укладывается ни в одно из наследственных моногенных заболеваний. Недифференцированные ДСТ — это генетически гетерогенная группа нозологических форм, ассоциированных с развитием многочисленных хронических заболеваний [2].

Первенство по изучению дисплазии принадлежит России: в 1891 году дерматолог А. Н. Черногоубов обнаружил феномен гиперрастяжимости кожи. Это явилось началом изучения дисплазии соединительной ткани

Второй этап начался с открытия педиатром Антонио Марфаном патологии скелета 5-летней девочки, впоследствии названный синдромом Марфана.

В начале XX в. в 1901 г. Элерсом (Дания) и в 1908 г. Данло (Франция) был описан синдром суставной гиперрастяжимости, влекущий за собой подвывихи и вывихи суставов.

В 1929 г. физиолог Александр Богомолец обнаружил, что соединительная ткань выполняет множество функций в организме человека, назвав ее «царицей».

Группа наследственных заболеваний была впервые выявлена в 1955 г. Она состояла из нозологических форм: несовершенный остеогенез, синдром Марфана, синдром Элерса — Данло, эластическая псевдоксантома.

В 1967 г. Кирк, Анселл и Байватерс предложили термин «гиперподвижный синдром» для характеристики пациентов с гиперподвижными суставами. С данного времени началось систематическое изучение данной патологии.

В нашей стране профессор Алексеев предложил выйти из синдромального подхода к проблеме и создал всеобъемлющую теорию соединительной ткани, которая охватывает множество областей и систем.

Конец прошлого века назван аналитическим. Он характеризуется углубленным анализом химического и антигенного состава, молекулярной структуры, биосинтеза и катаболизма белков соединительной ткани и, наконец, генетически детерминированной и тератогенной патологии соединительной ткани. Этот период принес огромные познания, накопился большой фактический материал, который не систематизирован и по сей день.

До сих пор не существует единой идеологии и методологии анализа и обобщения научных данных; отсутствуют методы и методологии на стыке наук клинической медицины и генетики.

В последние десятилетия события, характеризующие состояние данной проблемы, развивались спонтанно. Прошлый и настоящий этапы развития

учения о ДСТ не раскрывают суть патогенеза. Существует терминологическая, понятийная, диагностическая и классификационная несогласованность и неопределенность. К настоящему времени не определено место дисплазий в МКБ-10.

Парадокс проблемы не только в научно-практическом хаосе, в том, что проблему изучают терапевты, кардиологи, ортопеды, педиатры, научно обосновать и познать проблемы ДСТ можно только совместно с клиническими генетиками. В настоящее время благодаря достижениям генетики изучено свыше 200 заболеваний.

Диагноз ДСТ можно установить даже при внешнем осмотре, иногда он просто «виден на глаз», еще задолго до того, как пациент откроет рот и начнет говорить. Нужно только научиться правильно и целенаправленно смотреть на него. Внешние фенотипические признаки условно можно разделить на костно-скелетные, кожные, суставные и малые аномалии развития.

Из **внешних признаков** наиболее часто встречаются: выраженная гипермобильность или разболтанность суставов, повышенная растяжимость кожи, деформация позвоночника в виде сколиоза или кифоза, плоскостопие, плосковальгусная деформация стоп, выраженная венозная сеть на коже (тонкая, нежная кожа), патология зрения, деформация грудной клетки (килевидная, воронкообразная). А также склонность к появлению синяков или носовые кровотечения, слабость мышц живота, мышечная гипотония, искривление или асимметрия носовой перегородки, нежность или бархатность кожи, «полая» стопа, грыжи, неправильный рост зубов. Уже в возрасте 5–7 лет дети предъявляют множество жалоб на слабость, недомогание, плохую переносимость физических и психических нагрузок, снижение аппетита. Появляются «болевы жалобы»: головные боли, боли в шейном и поясничном отделах позвоночника, в животе, суставах.

Изменения со стороны внутренних органов формируются с возрастом. Характерны опущение внутренних органов (почек, желудка), со стороны сердца — пролапс митрального клапана, шумы в сердце, со стороны желудочно-кишечного тракта — дискинезия желчевыводящих путей, рефлюксная болезнь, склонность к запорам, варикозному расширению вен нижних конечностей и т. д. Геморрагический синдром проявляется носовыми кровотечениями, склонностью к появлению синяков при малейшей травме. Со стороны нервной системы отмечаются синдром вегетативной дистонии, склонность к обморокам, эмоциональная лабильность, вертебробазилярная недостаточность на фоне нестабильности шейного отдела позвоночника, синдром гипервозбудимости с дефицитом внимания.

ДСТ является крайне актуальной проблемой в связи со следующими факторами [3]:

- 1) высокая обращаемость пациентов с системной дисплазией к врачам разных специальностей,
- 2) отсутствие преемственности и комплексности оказания специализированной помощи,
- 3) игнорирование или недооценка генетических методов исследования в клинике внутренних болезней,

- 4) отсутствие диагностических, лечебных, профилактических стандартов по оказанию медико-социальной помощи пациентам с ДСТ,
- 5) крайне недостаточное количество медико-генетических консультаций,
- 6) отсутствие подготовки врачей по вопросам ДСТ в программе обучения студентов медиков,
- 7) отсутствие реабилитационных центров для таких пациентов.

При всей актуальности и значимости проблемы нет глобального пути решения этого «многоликого» и непредсказуемого состояния человеческого организма двадцать первого века.

Возможные пути развития включают [3]:

- 1) разработку идеологии системного изучения наследственной ДСТ,
- 2) создание единой терминологии и клинико-генетической классификации,
- 3) проведение научных форумов по теме дисплазий соединительной ткани,
- 4) издание научной периодики по системным дисплазиям соединительной ткани с рекомендациями клинического применения результатов научных исследований по данной теме,
- 5) упорядочивание основных принципов комплексного лечения пациентов с ДСТ.

На сегодня при решении проблемы терапии ДСТ большую роль играет разработка принципов немедикаментозного лечения: диета, режим, профессиональная ориентация подростков. Всем пациентам с ДСТ нельзя заниматься профессиональным спортом и танцами, так как чрезмерные нагрузки на соединительную ткань приведут к быстрому наступлению декомпенсации, в связи с чем целью нашего предполагаемого исследования является: изучение корреляционной связи между фенотипическими признаками недифференцированной дисплазии соединительной ткани и функциональной недостаточностью стоп у учащихся хореографического колледжа (артистов балета). Основной контингент: учащиеся хореографического колледжа и молодые артисты балета. Учитывая чрезмерные профессиональные перегрузки учащихся колледжа и артистов балета, выявление явных и скрытых признаков ДСТ позволит провести корреляционный анализ между фенотипическими особенностями данного контингента и формирующейся ортопедической патологией стопы. Прежде всего, это касается пояса нижних конечностей, так как все начинается с нижних этажей, т. е. стоп.

Исследование позволит разработать принципы скрининговой клинической диагностики НДСТ, оценить информативность предлагаемого диагностического комплекса признаков, изучить особенности биомеханики стопы исследуемого контингента с ДСТ и определить ее роль в генезе дисфункции. В конечном итоге полученные данные определяют комплексную программу диагностики и реабилитации учащихся хореографического колледжа, молодых артистов балета, позволят убедить пациентов, что наблюдаемые изменения требуют особого образа жизни, качество которого во многом определяется усилиями в желании помочь себе и без страха смотреть в будущее. Это особенно актуально у лиц с ДСТ опорно-двигательного аппарата, тем более если они выбирают профессию, связанную со значительными перегрузками.

Мышечный дисбаланс приводит к дисфункции всех сегментов, что, в свою очередь, влечет раннюю низкую результативность движений и влияет на творческое долголетие.

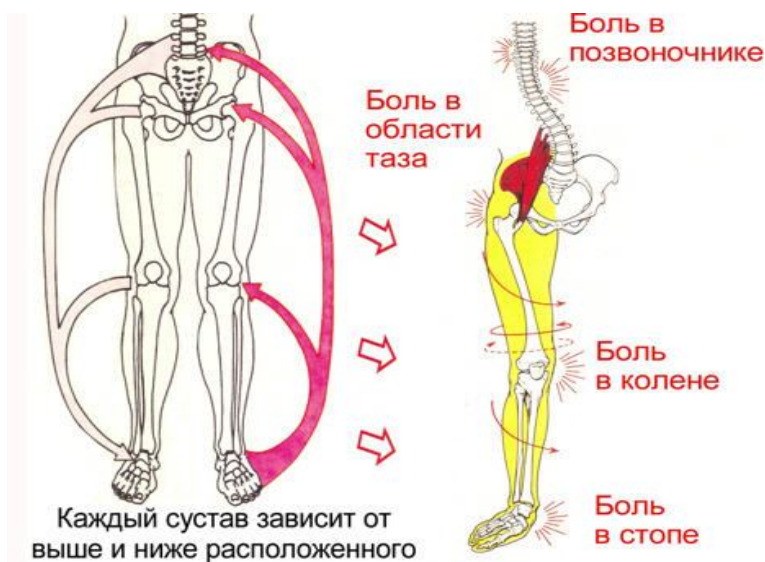


Рис. 1. Мышечный дисбаланс, обусловленный патологией стопы, приводит в восходящим дисфункциям всех вышележащих структур. Принцип «домино»

Из вышесказанного можно отметить, что проблема дисплазии соединительной ткани остается чрезвычайно актуальной в настоящее время. Значительные колебания статистических показателей разных авторов встречаемости данной патологии только подчеркивает сложность проблемы. Отсутствие единой терминологии, классификации и наличие трудностей в диагностике и принципах лечения усиливает интерес ученых к данной проблеме и вдохновляет на новые исследования и открытия.

Литература

1. Травматология и ортопедия: руководство для врачей // Травмы и заболевания нижних конечностей. / под ред. Н. В. Корниловой, Э. Г. Грязнухиной. — СПб.: Гиппократ, 2006. Т. 3. 896 с.
2. Кадурина Т. И., Горбунова В. Н. Дисплазия соединительной ткани / Руководство для врачей. СПб.: ЭЛБИ-СПб, 2009. 702 с.
3. Яковлев В. М. Системные ДСТ: Актуальность проблемы в клинике внутренних болезней / Ставропольская государственная медицинская академия. URL: www.keeptslide.com/no_category/73453 (дата обращения: 10.05.16).
4. Гуттаперчевые дети. Дисплазия соединительной ткани. URL: www.osteomed.su (дата обращения: 10.05.16).

AN ANTHOLOGY OF CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA SYNDROME

Elena N. Shabaeva

Research Assistant, Buryat State University
36a Oktyabrskaya St., Ulan-Ude 670002, Russia
E-mail: orto57@mail.ru

Gennadiy A. Krasnoyarov

Dr. Sci. (Medicine), Prof., Department of Sports Medicine, Traumatology, Orthopedics
Buryat State University
24a Smolina St., Ulan-Ude 670000, Russia
E-mail: orto57@mail.ru

The article deals with the history of studying the syndrome of connective tissue dysplasia. We touch upon the issues of terminology and relevance of the investigated problem in works of different authors, as well as gradual accumulation of scientific knowledge in this field. The concept of "dysplasia" unites all varieties of congenital malformations of both organs and individual tissues. The absence of standardized terminology, classifications, difficulties in diagnosis and the principles of treatment strengthen scientists' interest in this problem and contribute to new research and discoveries. Currently, the syndrome of connective tissue dysplasia is a pathology, which declare itself in defects of the synthesis or catabolism of extracellular matrix components or regulators of connective tissue morphogenesis.

Keywords: connective tissue; dysplasia; muscle imbalance; pathology.