

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ДИСПЛАСТИЧЕСКОГО ФЕНОТИПА СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ В ПОЖИЛОМ ВОЗРАСТЕ

Кузнецова Н.Б.¹, Яблонский В.Н.², Сбитнева Т.В.²

¹ГУО БелМАПО, г. Минск,
²ГУ «РКГ ИВОВ им. П. М. Машерова», г. Минск, РБ

Дисплазия соединительной ткани (ДСТ) – генетически детерминированное нарушение развития соединительной ткани различных органов и систем, приводящее к изменению их структуры и функций, реализующееся в многообразии фенотипических признаков и органных проявлений. Помимо редко встречающихся моногенных наследственных заболеваний соединительной ткани все чаще и чаще встречаются диспластические фенотипы с различными клиническими проявлениями полиорганной и полисистемной патологией, близкие по фенотипическим признакам к моногенным заболеваниям. Из-за присутствия соединительной ткани во всех органах и системах возникает полное разнообразие поражения внутренних органов и систем. В настоящее время предложено разделение наследственной патологии соединительной ткани на дифференцированную и недифференцированную. Дифференцированные дисплазии (ДДСТ) характеризуются установленным генным или биохимическим дефектом с определенным типом наследования и клинической картиной заболевания (синдром Марфана, Элерс-Данло, синдром Стиклера). Недифференцированные дисплазии соединительной ткани (НДСТ) характеризуются фенотипическими признаками, не соответствующими ни одному из дифференцированных синдромов. Исследователями предлагается выделить наиболее распространенные диспластические синдромы и фенотипы:

1. Марфаноподобная внешность.
2. Марфаноподобный фенотип.
3. Mass-фенотип.
4. Первичный (изолированный) пролапс митрального клапана (ПМК).
5. Элерсоподобный фенотип (классический).
6. Элерсоподобный гипермобильный фенотип.
7. Доброкачественная гипермобильность суставов.

8. Неклассифицируемый фенотип дисплазии соединительной ткани (ДСТ).

9. Повышенная диспластическая стигматизация.

10. Повышенная диспластическая стигматизация с висцеральными проявлениями.

Наиболее часто недифференцированная дисплазия соединительной ткани проявляется марфаноидным либо гипермобильным синдромом. Марфаноидный фенотип НДСТ проявляется астеническим телосложением, арахнодактилией, деформацией грудной клетки, позвоночника, плоскостопием, поражением клапанов сердца, нарушением зрения. Гипермобильный синдром (ГС) чаще всего встречается при НДСТ и сочетается с дисфункцией опорно-двигательного аппарата в виде артралгий, подвывихов, и фенотипическими признаками дисплазии соединительной ткани (ДСТ).

Особого внимания заслуживает роль НДСТ у лиц старших возрастных групп в формировании патологии внутренних органов. Приводим клинический пример пациентки К. 1934 г. р., находящейся на лечении в стационаре госпиталя.

Поступила в плановом порядке по направлению поликлиники с жалобами на слабость, утомляемость, хронические запоры, боли в суставах при физической нагрузке, недержание мочи. При объективном осмотре: пациентка астенического телосложения, грудная клетка килевидная, выражен кифоз позвоночника, мелкие суставы кистей рук гиперподвижны, подвывихи больших пальцев. Кожные покровы бледные, суховаты, легко берутся в складку. Высокое, куполообразное небо, эндофтальмия.

Со стороны сердца аускультативно – систолический шум на верхушке, в пятой точке. В легких везикулярное дыхание, слева выслушивается перистальтика кишечника в грудной полости.

При пальпации живот мягкий, брюшная стенка дряблая, печень и селезенка не увеличены.

Данные обследований:

Ан-з крови	Э Эр	НН в	ММСН	ТТр	Л Л	Э Э	ПП -я	СС- я	ЛЛи м	Мон	СОЭ
01.10.15	44,56	114 7	332,4	1119	77,6	55	33	337	445	10	2
09.10.15	44,14	112 3	229,8	1113	110,1	ед	11	555	338	6	3

Ан-з крови биохим.: 01.10.15. Общ. Белок –72; мочеви. – 4,6; креат. – 76,0; хол. – 6,6; ЛПВП-2,11; ЛПНП-4,1; коэф. атер. – 2,1; тригл. – 0,8; бил.общ. –10,3; глюк. – 5,0; АсАТ – 25; АлАТ – 14; натрий –143; калий – 5,4; хлориды-108; магний – 0,65.

Ан-з мочи	реакция	отн. пл.	эп.пл	эр.изм.	лейк.	оксалаты
01.10.15.	щелочн.	1.006	1-3/1	0-1/1	1-2/1	+

ЭКГ: 30.09.15. Синусовый ритм. Горизонтальная ЭОС. Единичная суправентрикулярная экстрасистола.

Р-гр ОГК. Высокое стояние левого купола диафрагмы (под ним определяются раздутые газом петли толстой кишки и газовый пузырь желудка). Легочные поля эмфизематозны, без явных дополнительных очаговых и инфильтративных теней. Легочный рисунок несколько усилен в прикорневых и нижних отделах с 2-х сторон, преимущественно за счет сосудистого компонента. Корни легких явно не расширены, малоструктурны. Сердце не расширено. Тень средостения оттеснена вправо, кальциноз дуги аорты, синусы свободны. Заключение: R-признаки диффузной эмфиземы, пневмосклероза. Атеросклероз аорты. Высокое стояние левого купола диафрагмы. Килевидная грудная клетка, выраженный кифоз грудного отдела позвоночника, остеопороз тел позвонков.

Р-гр кистей рук. Подвывихи в пястно-фаланговом и запястно-пястном суставах 1-го пальца левой кисти. Резко (до 1 мм) сужены суставные щели дистальных и проксимальных межфаланговых, 1-го ПФС слева, 1-2-х запястно-пястных суставов с обеих сторон, трапециевидно-ладьевидных суставов запястий; менее выражено (до 1,5 мм) сужены суставные щели ПФС (кроме 1-го слева), 3-5-х запястно-пястных с обеих сторон, лучезапястных суставов с обеих сторон. Признаки субарахноидального склероза и краевые остеофиты суставных поверхностей во всех указанных суставах с обеих сторон. В остальном без явных костно-деструктивных изменений. *Заключение:* R-картина в пользу проявлений остеоартроза 2-3 ст. в МФС обеих кистей, 1-го ПФС слева, 1-2-х запястно-пястных суставах обеих кистей, трапециевидно-ладьевидных суставах; 1-2 ст. в ПФС с обеих сторон, 3-5-х запястно-пястных и лучезапястных

суставах. Подвывихи в пястно-фаланговом и запястно-пястных суставах 1-го пальца левой кисти. Лучевая нагрузка – 0,44 МЗв.

ФВД: 05.10.15. *Заключение:* легкие нарушения ФВД по обструктивному типу. Реакция на бронходилатационную пробу положительная.

УЗИ органов брюшной полости, почек: 13.10.15.

Печень	Кон-тур	КВР	ТЛД	ПЗР	Структура	Эхогенность	Ворот вена	Печен вена	НПВ
	ров-ный								
					одно-родная	обычная	10мм	N	20мм
Желчный пузырь:		сокращен после еды, желчные протоки норма, общий желчный проток 3,9 мм							
Брюшная аорта		контур неровный, стенка от 3 мм до 4 мм, неоднородная, двухконтурная, в проксимальном отделе 19 мм, в области бифуркации 13 мм, пристеночные бляшки до 6 мм							
Почки:		Правая почка				Левая почка			
Положение		Опущена, в малом тазу				Расположена обычно			
Контур		Волнистый				волнистый			
Размер		90x33 мм				92x36 мм			
Толщина паренхимы		11 мм				11 мм			
ЧЛС		не расширена				не расширена			
Кисты		-				синусовая 20 мм			

Заключение: Правосторонний нефроптоз.

Д-з основной: Дисплазия соединительной ткани: гипермобильность суставов кистей с подвывихом 1 пястно-фалангового сустава левой кисти, кифоз грудного отдела позвоночника, килевидная грудная клетка. Грыжа пищеводного отверстия диафрагмы с выходом фундального отдела желудка и петель кишечника в грудную клетку, остеопороз грудного и поясничного отделов позвоночника, пролапс стенок влагалища 1-2 ст. Пролапс митрального клапана 1 ст. (по данным амбулаторной карты).

Д-з сопутствующий: ИБС: Атеросклеротический кардиосклероз, суправентрикулярная экстрасистолия. Атеросклероз аорты, коронарных артерий. H2A XCH FK2 (NYHA). Гиперхолестеринемия. Артериальная гипертензия 2 ст., риск 3. Первичный остеоартроз, полиостеоартроз: двусторонний коксартроз Rh3 ст., артроз лучезапястных, пястно-фаланговых и межфаланговых суставов Rh 2-3 ст., ФНС 2 ст. Вертеброгенная торакалгия на фоне кифозной деформации грудного отдела позвоночника, умеренный болевой синдром. Хроническая обструктивная болезнь легких, легкое течение, ДН1.

Неудержание мочи. Правосторонний нефроптоз. Двусторонний нефроангиосклероз. ХПН 1.

Лечение: рамилонг, аспикард, эмоксипин в/в, церебролизат+натрия хлорид в/в кап, омепразол, биофлор, панкреатин, карведилол, натрия хлорид+преднизолон+дротаверин+аналгин+новокаин в/в кап, новитропан, амклав, фурациллин, витаминотерапия с микроэлементами.

ФТЛ: настой трав, СМТ, светолечение, УФО. ЛФК.

Исходя из вышеизложенного, правомерен вывод, что дисплазия соединительной ткани имеет прогрессирующий характер и лежит в основе формирования соматической патологии, которая выходит на первое место и определяет качество жизни, прогноз основного заболевания.

Таким образом, знание патологических проявлений наследственных заболеваний соединительной ткани позволит вовремя диагностировать данные фенотипические дефекты соединительной ткани, проводить профилактику и соответствующее лечение по прогрессированию патологического процесса органов и систем, вовлеченных в патологический процесс.

Литература:

1. Земцовский Э. В. Диспластические фенотипы. Диспластическое сердце. Аналитический обзор. - Санкт-Петербург, 2007. – 80 с.
2. Ревматология. Учебное пособие. - Под ред. проф. Шостак Н.А., 2012.- С.418-428.
3. Кадурина Т. И. Наследственные коллагенопатии (клиника, диагностика, лечение и диспансеризация). – СПб.: Невский диалект, 2000.- 271 с.
4. Трисветова Е. Л., Бова А. А. Предпосылки и причинные факторы развития пролапса митрального клапана // Клиническая медицина. - 2003.- №3. - С.4-8.