



ГОО ВПО
«ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»

Кафедра пропедевтики педиатрии

Алгоритм диагностики дисплазии
соединительной ткани, как
неотъемлемая часть мониторинга
физического развития детей

Докладчики: к.мед.н., доцент Пошехонова Ю.В.,
к.мед.н., доцент Москалюк О.Н.

Дисплазии соединительной ткани (ДСТ)

– это генетически детерминированные состояния, характеризующиеся дефектами волокнистых структур и основного вещества соединительной ткани, приводящие к нарушению формообразования органов и систем, имеющие прогрессивное течение, определяющие особенности ассоциированной патологии, а также фармакокинетики и фармакодинамики лекарственных средств

Национальные Рекомендации Российского научного медицинского общества терапевтов по диагностике, лечению и реабилитации пациентов с дисплазиями соединительной ткани, 2016, 2017

Комитет экспертов педиатрической группы «Дисплазия соединительной ткани» при Российском научном обществе терапевтов, 2014, 2015



(ранее недифференцированная дисплазия соединительной ткани)

ДСТ – это

не единая нозологическая единица, а группа состояний, при которой набор клинических признаков не укладывается ни в одно из наследственных моногенных заболеваний.

! Поэтому, дети, имеющие признаки ДСТ, требуют особых подходов к оценке уровня физического развития.

**В зависимости от особенностей
этиологического фактора в настоящее время
выделяют:**

- ❖ *наследственные нарушения соединительной ткани* (дифференцированные или моногенные заболевания)**
- ❖ *дисплазии соединительной ткани* (недифференцированные формы)**

Наследственные нарушения соединительной ткани (ННСТ)

гетерогенная группа моногенных заболеваний, обусловленных генетическими дефектами синтеза и/или распада белков внеклеточного матрикса либо нарушением морфогенеза

Врожденный порок развития

– морфологический или анатомический дефект органа, части органа или области тела в результате генетически детерминированного нарушения эмбриональной дифференцировки

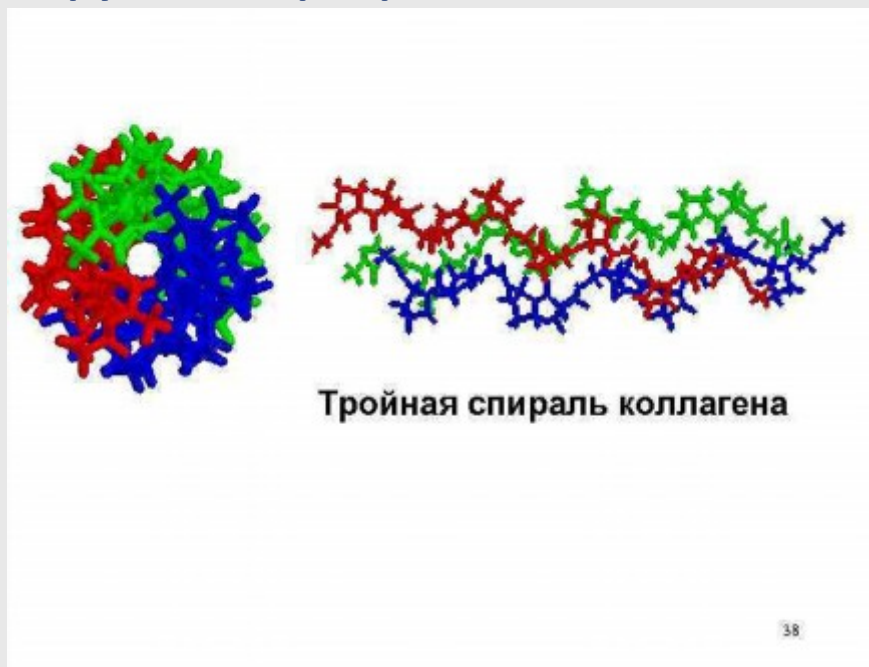
Малые аномалии развития (МАР)

— наследуемые или врожденные отклонения органов от нормального анатомического строения, не связанные с анатомо-физиологическими особенностями детского возраста, способные при определенных условиях стать причиной развития нарушений его функции

Национальные Рекомендации Российского научного медицинского общества терапевтов по диагностике, лечению и реабилитации пациентов с дисплазиями соединительной ткани, 2016, 2017

Комитет экспертов педиатрической группы «Дисплазия соединительной ткани» при Российском научном обществе терапевтов, 2014, 2015

В основе развития ННСТ и ДСТ лежат мутации генов, ответственных за синтез/катаболизм структурных белков соединительной ткани или ферментов, участвующих в этих процессах, количественное изменение образования полноценных компонентов экстрацеллюлярного матрикса, нарушения фибриллогенеза.



Коллагены – одни из наиболее обильных белков во внеклеточной матрице и в соединительной ткани, придающие ей прочность и долговечность

Наиважнейший компонент внеклеточной матрицы – гелеобразная среда, формируемая протеогликанами

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

Признаки ДСТ проявляются в течение жизни:

- в период новорожденности выявление признаков ДСТ минимально
- в 4-5 лет - пролапсы клапанов сердца
- в 5-7 лет – торакодиафрагмальный синдром, плоскостопие, миопия
- в подростковом и молодом возрасте - сосудистый синдром и вегетативная дисфункция

ДСТ сопровождается различными отклонениями в физическом развитии

Клинические проявления ДСТ настолько разнообразны, что врач нередко затрудняется интегрировать множество отдельных симптомов и не может увидеть за ними единую системную патологию

Нередко такие пациенты наблюдаются у специалистов разного профиля, каждый из которых назначает свое лечение, которое во многих случаях оказывается несвоевременным и малоэффективным

Назрела явная необходимость выработки междисциплинарного подхода к решению данной проблемы

Критическим периодом проявлений ДСТ является подростковый возраст, когда прирост количества признаков несостоятельности соединительной ткани может составлять более 300%!

Подобная динамика объясняется прогредиентным характером манифестации признаков ДСТ в период максимального роста организма, связанного с увеличением общей массы соединительной ткани

Цель – помочь практикующему врачу-педиатру и детским узким специалистам разобраться в вопросах терминологии, классификации ДСТ, ознакомить их с основными принципами диагностики данного состояния

Синдром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани

Признаки:

изменения скелета с высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена



СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛОСА

- Описан в 1657 г.
- **Клинические признаки:** гиперрастяжимость соединительной ткани (нарушение синтеза коллагена): кожа тонкая как бумага; перегибание пальцевых суставов на 90°, а локтевого и коленного суставов на 10°; пороки внутренних органов. Существует 8 типов.
- Тип наследования: X-рецессив., АД, АР
- Популяционная частота – 1 : 100 000



Реализация генетических детерминант мало зависит от внешних условий в случае ННСТ

ПРОЛАПС МИТРАЛЬНОГО КЛАПАНА

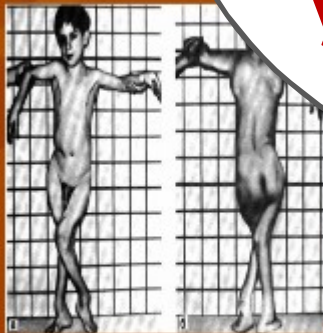


прогиб створки клапана



ОСТЕОГЕНЕЗ

- Клинические признаки: повышенная ломкость трубчатых костей, ребер и ключиц при минимальной травме, деформации конечностей, голубые склеры глаз, «янтарные зубы», треугольное лицо, «рыбий позвоночник». Рентгенологически выявляется истончение костей.
- Тип наследования: АД
- Популяционная частота – 7,2 : 10 000



СИНДРОМ ГИПЕРМОБИЛЬНОСТИ СУСТАВОВ



Дисплазии соединительной ткани –
гетерогенная группа заболеваний СТ
полигенно-многофакторной природы,
объединенных в **фенотипы на основе**
общности внешних и/или висцеральных
признаков, преобразования которых
происходят в течение всего периода
постнатального онтогенеза,
отражая возрастную динамику
физического развития

«ПОШАГОВЫЙ» АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ ДСТ

✓ 1. *Исключение ННСТ*

✓ 2. *Клинико-инструментальное обследование.*

Выявление ≥ 6 **малых внешних** (1-й этап) и/или **висцеральных проявлений системного вовлечения СТ с вовлечением ≥ 3 различных органов из разных систем** (2-й этап)

✓ 3. *Анализ родословной.*

Установление факта накопления признаков соединительнотканной патологии в семье

✓ 4. *Желательно лабораторное обследование.*

Выявление биохимических маркеров нарушения метаболизма соединительной ткани

Балльная оценка внешних признаков системного вовлечения СТ у детей (скрининг, 1-й этап)

	1. Внешние признаки	МКБ-10	Баллы
1.1. Костно-суставные.			
	Воронкообразная деформация грудной клетки	M94.4	3,5
	Килевидная деформация грудной клетки	Q67.7	2,5
	Долихостеномелия	Q87.4	2,5
	Сколиоз	M41.0	2
	Кифоз	M40.0	2
	Гипермобильность суставов	M35.7	2
	Вальгусная деформация первого пальца стопы	Q66.4	2
	Арахнодактилия	Q87.4	1,5
	Другая деформация грудной клетки	Q67.8	1,5
	Плоскостопие	Q66.5	1
1.2. Эктодермальные.			
	Гиперпигментация кожи над остистыми отростками позвонков	L81.9	2
	Повышенная растяжимость кожи	L99.8	1,5
	Экхимозы, петехии, носовые кровотечения	D69.0	по 1,5
	Келлоидные рубцы	L91.0	1,5
	Атрофические стрии	L90.6	1,5
	«Натоптыши» на тыльной поверхности стоп	L91.9	1,5
	Видимая венозная сеть	L80.0	1
	Аномалии прорезывания зубов	K07.3	2

Балльная оценка внешних признаков системного вовлечения СТ у детей (скрининг, 1-й этап)

	1. Внешние признаки	МКБ-10	Баллы
1.3. Мышечные.			
	Диастаз прямых мышц живота	Q79.5	2
	Грыжа пупочная	K42.9	2
	Грыжа паховая/мошоночная	K40.9	2
	Мышечная гипотония	G98.0	1,5
Максимальное количество баллов — 42; диагностически значимы — ≥ 12			

Балльная оценка висцеральных признаков системного вовлечения СТ у детей (2-й этап)

2. Висцеральные признаки

Остеопения выраженная/умеренная	M81.0	2,5/2
ПМК/ другие МАС	I34.1	2
Ювенильный остеохондроз	M42.0	2
Вертебро-базиллярная недостаточность	G63.4	2
Другие МАС	Q24.8	1.5
Нестабильность шейного отдела позвоночника	G55.3	1,5
Мальформация сосудов	D18.0	1,5
Патология органов зрения (миопия, отслойка сетчатки, астигматизм)	H52	1.5
Дискинезия желчевыводящих путей на фоне аномалии развития желчного пузыря	K82.8	1,5
Расширение корня аорты	I71.9	1
Нефроптоз или птозы других органов	N28.8	по 1
Рефлюксная болезнь	R21.0	1
Спонтанный пневмоторакс	J93.0	1
Мегаколон или долихосигма	K59.1	по 0,5

Максимальное количество баллов — 24; диагностически значимы — ≥ 3 органов в разных системах

Оценка степени тяжести ДСТ по суммарному числу баллов:

**Первая
степень**
(вариант нормы)

от 12 до 20 баллов

**Вторая
степень**

от 20 до 30 баллов

**Третья
степень**

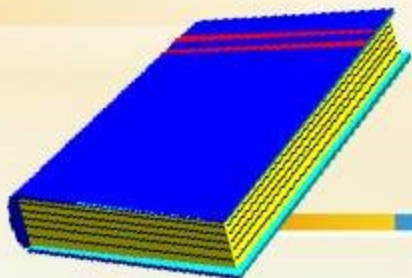
более 30 баллов

Оценка степени тяжести ДСТ по суммарному числу баллов:

Следует помнить, что достоверность диагностики ДСТ возможна только при комплексной оценке внешних и висцеральных признаков, а получение очень высоких баллов требует дополнительной верификации диагноза для исключения ННСТ

ВЫВОДЫ

- ❑ **Диагностика ДСТ является неотъемлемой составной частью оценки физического развития детей на современном этапе**
- ❑ **Ранняя диагностика ДСТ определяет эффективность ведения таких детей со своевременной профилактикой развития возможных осложнений и замедлением прогрессивности течения данной патологии**



*Благодарим
за
внимание!*

