

ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ И КЛИНИКО-ПСИХОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ЛИЦ С НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННОЙ ДИСПЛАЗИЕЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

УДК 575.21:616-091.8-007.17:159.9

А.В. Акимова, В.А. Миронов, В.В. Гагиев, П.А. Палабугина, Е.В. Тарасова

Уральский государственный медицинский университет, г. Екатеринбург, Российская Федерация

В статье изложены результаты исследования клинических, фенотипических проявлений и психоэмоционального статуса молодых людей с дисплазией соединительной ткани.

Ключевые слова: дисплазия соединительной ткани, боль, тревога, депрессия, многостороннее исследование личности.

PHENOTYPIC, CLINICAL AND PSYCHOLOGICAL CHARACTERISTICS OF PERSONS WITH UNDIFFERENTIATED CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA

A.V. Akimova, V.A. Mironov, V.V. Gagiev, P.A. Palabugina, E.V. Tarasova

Ural state medical university, Yekaterinburg, Russian Federation

The article presents the results of the survey of persons with connective tissue dysplasia, and the results of MMPI in the main and control groups of the study.

Keywords: connective tissue dysplasia, pain, anxiety, depression, MMPI.

Введение

Дисплазия соединительной ткани (ДСТ) — это генетически детерминированное состояние, характеризующееся дефектами волокнистых структур и основного вещества соединительной ткани, приводящее к нарушению формообразования органов и систем, имеющее прогрессирующее течение, определяющее особенности ассоциированной патологии, а также фармакокинетики и фармакодинамики лекарств.

В зависимости от особенностей этиологического фактора целесообразно выделять наследственные нарушения соединительной ткани и недифференцированные формы. К дифференцированным формам относят синдромы Марфана и Элерса — Данло, несовершенный остеогенез и др. Клинические проявления недифференцированной дисплазии соединительной ткани (НДСТ) не укладываются ни в одну из известных дифференцированных наследственных болезней, поэтому выделяют марфанOIDный, элерсоподобный и MASS-подобный фенотипы (по первым буквам наиболее частых фенотипических признаков ДСТ — Mitral valve (митральный клапан), Aorta (аорта), Skeleton (скелет), Skin (кожа)), предполагая единую генетическую сущность данных состояний, а также пограничный пролапс митрального клапана, доброкачественную гипермобильность суставов и неклассифицируемый фенотип.

Распространенность наследственных форм невелика. Так, частота синдрома Марфана в популяции — 1:10000 — 1:15000. Напротив, НДСТ диагностируется в России достаточно часто: около 8,5%

в выборке из 400 человек [1]. По данным литературы, распространенность отдельных внешних признаков чрезвычайно высока: единичные внешние признаки обнаруживаются у 94% лиц молодого возраста. Данные о частоте встречаемости ДСТ у молодежи разноречивы: по мнению ряда авторов, колеблются от 13,0% до 85,4% [3]. Несмотря на возрастающий с каждым годом интерес к проблеме ДСТ, в самостоятельную нозологию данный синдром не выделен. Синдромы дифференцированной ДСТ и НДСТ можно найти в отдельных рубриках XIII, XVII классов МКБ-10 [4].

Выделяют следующие клинические синдромы, характерные для ДСТ: синдром неврологических нарушений, астенический, клапанный, торакодиафрагмальный, сосудистый, аритмический, бронхолегочный, висцеральный, синдром иммунологических нарушений, патологии органа зрения, патологии стопы, гипермобильности суставов, нарушения психической сферы [1].

НДСТ часто не диагностируется, протекает под маской другой патологии. В результате определение истинной частоты данного синдрома в популяции затруднено, так как ДСТ может проявляться у пациентов лишь несколькими малозаметными признаками [5].

Лица с ДСТ обращаются к врачам в 6 раз чаще ($t = 5,3$; $p < 0,001$), чем другие категории населения. Удельный вес пациентов с ДСТ среди лиц молодого возраста с синдромом внезапной смерти находится на уровне 18—24,7%. Считается, что основными синдромами, определяющими танатогенез у лиц с ДСТ, являются аритмический, клапанный, сосудистый, торакодиафрагмальный,

синкопе и пресинкопе [6].

Таким образом, не вызывает сомнений **актуальность** изучения различных вариантов синдрома ДСТ, так как проблема далека от окончательного решения и несомненно, что проведение полномасштабных эпидемиологических исследований распространенности ДСТ в популяции является насущной задачей.

Синдром ДСТ — патологическое состояние, на фоне которого течение других заболеваний имеет свои особенности, требующие тщательной оценки фенотипических проявлений в совокупности со своеобразием клинической картины (аритмия, спонтанный пневмоторакс, синдром вегетативной дисфункции и др.). Это диктует необходимость дальнейшего углубленного изучения данного синдрома не только для разработки его диагностических критериев, но и для создания профилактических и лечебных стратегий у данной категории пациентов [7].

Цель исследования

Проведение комплексной оценки клинических, фенотипических и психологических особенностей у лиц с недифференцированной дисплазией соединительной ткани.

Материал и методы исследования

На первом этапе проведено кросс-секционное исследование молодых людей в возрасте от 18 до 25 лет. В исследовании на основе добровольного информированного согласия приняли участие 67 молодых людей, студентов УГМУ и военнослужащих, с медианой возраста 22 (20ч23) года. У всех обследуемых определялись внешние фены ДСТ по карте, специально разработанной для данного исследования на основании Национальных рекомендаций Российского научного медицинского общества терапевтов 2015 года [5]. Учитывались следующие внешние фены ДСТ: долихостеномелия, арахнодактилия, симптомы 1 пальца и запястья, оттопыренные, «мятые» уши, приросшая мочка, высокое арковидное нёбо, аномальный рост зубов и прикус, диастема, нестабильность и подвывихи суставов, переразгибание коленных и локтевых суставов, тесты 1 пальца и разгибания кисти, genu valgum, genu valgus, поперечное плоскостопие, косолапость, плосковальгусная стопа, сандалевидная щель, синдактилия 2 и 3 пальцев стопы, короткий 1 палец стопы, hallux valgus, остеохондроз, нестабильность шейного отдела позвоночника, астеническая, воронкообразная или килевидная грудная клетка, сколиоз, крыловидные лопатки, «прямая» спина, гиперкифоз, гиперлордоз, варикозное расширение вен, варикоцеле, диастаз

прямых мышц живота, грыжи, косоглазие, голубые склеры, гипо/гипертелоризм, повышенная растяжимость кожи, белые стрии, множественные родинки, депигментации. При выявлении менее 6 фенов регистрировалось отсутствие ДСТ (ВНОК, 2012).

Всем обследуемым проводилось исследование психоэмоционального статуса с помощью Госпитальной шкалы тревоги и депрессии (HADS), Многостороннее исследование личности (МИЛ) на основании Миннесотского многофакторного личностного опросника ММПІ в модификации Ф.Б. Березина и соавт. [2]. Выраженность болевых синдромов различных локализаций определяли с помощью визуальной аналоговой шкалы боли.

На втором этапе проводилось сравнительное исследование. При выявлении 6 и более внешних фенов обследуемого включали в основную группу (n = 43); лица, имеющие менее 6 внешних фенов, составили группу контроля (n = 24).

Статистическая обработка данных проводилась с использованием программы Statistica 6.0 и Biostat, различия между группами оценивали с помощью непараметрического критерия Манна-Уитни, различия частоты признака в группах оценивали с помощью критерия χ^2 , достоверность различий значима при $p < 0,05$.

Результаты исследования и их обсуждение

Внешние фены ДСТ в разном количестве были выявлены у 100% обследованных. Частота НДСТ с количеством внешних фенов 6 и более составила среди молодых людей 64,2%, что не противоречит данным литературы [1,3,6].

У лиц с НДСТ достоверно чаще встречаются следующие фены: плоскостопие ($p = 0,004$), положительный тест запястья ($p = 0,000$), астеническая грудная клетка ($p = 0,022$), гипермобильность I пальца кисти ($p = 0,002$), тест I пальца ($p = 0,02$), переразгибание локтевого сустава ($p = 0,000$), переразгибание кисти ($p = 0,01$), высокое арковидное нёбо ($p = 0,05$), синдактилия II—III пальцев стопы ($p = 0,05$). Эти фены можно считать наиболее значимыми при диагностике НДСТ. При высокой встречаемости приросшей мочки уха и сколиоза, данные признаки сравнимо часто встречаются в обеих группах ($p > 0,05$). Выявлена тенденция к более высокой частоте аномалий прикуса, переразгибания коленных суставов и множественных родинок в группе ДСТ.

Результаты сравнительного исследования клинических и психологических особенностей у лиц с НДСТ: группы были сравнимы по возрасту, но группа НДСТ имела достоверно меньшие

показатели ИМТ ($p = 0,007$). Это может быть связано с мышечной гипотрофией и с более низкой плотностью костной ткани при ДСТ. Обследуемых с НДСТ больше беспокоят артралгии ($p = 0,037$). Частота болей других локализаций в основной и контрольной группах не различалась.

По результатам МИЛ пациенты с НДСТ достоверно отличались более низкими показателями по шкале социальной интроверсии ($p = 0,029$). По шкалам психопатии и феминности также наметилась тенденция к более низким результатам по сравнению с группой контроля ($p = 0,07$ и $p = 0,16$ соответственно), а по шкале ипохондрии — к более высоким показателям ($p = 0,1$). Таким образом, лица с НДСТ показали себя менее открытыми, менее склонными к демонстративным реакциям и конфликтам, и вместе с тем они больше обращают внимание на свои симптомы.

Литература

1. Национальные рекомендации Российского научного медицинского общества терапевтов по диагностике, лечению и реабилитации пациентов с дисплазиями соединительной ткани // Медицинский вестник Северного Кавказа. — 2016. — Т. 11, № 1. — С. 2—76.
2. Березин, Ф. Б. Методика многостороннего исследования личности (в клинической медицине и психогигиене) / Ф. Б. Березин, М. П. Мирошников, Р. В. Рожанец. — М.: Медицина, 1976. — 186 с., ил.
3. Земцовский, Э. В. Диагностика наследственных нарушений соединительной ткани / Э. В. Земцовский, Э. Г. Малев, С. В. Реева и др. // Трансляционная медицина. — 2015. — № 2 (5). — С. 73—82.
4. Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем: десятый пересмотр. ВОЗ. — М.: Медицина, 1995. — 1 (3). — 665 с.
5. Каргаполова, М. П. Особенности ремоделирования сердца и сосудов в зависимости от наличия дисплазии соединительной ткани при различных уровнях артериального давления: дис. ... канд. мед. наук / М. П. Каргаполова. — Челябинск, 2013. — 153 с.
6. Евтушенко, С. К. Дисплазия соединительной ткани в неврологии и педиатрии (клиника, диагностика, лечение). Руководство для врачей / С. К. Евтушенко, О. С. Евтушенко, Е. В. Лисовский. — М., 2009.
7. Тябут, Т. Д. Недифференцированная дисплазия соединительной ткани / Т. Д. Тябут, О. М. Каратыш // Современная ревматология. — 2009. — № 2.

Адрес для переписки : anna_v_akimova@mail.ru

ДИАГНОСТИКА СЕРДЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ С СОХРАНЕННОЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ ФРАКЦИЕЙ ВЫБРОСА В ПРАКТИКЕ ВРАЧА

УДК 616.12-008.46

А.Н. Андреев, А.И. Милащенко, М.С. Ибрагимов, А.В. Ветров

Уральский государственный медицинский университет, г. Екатеринбург, Российская Федерация

В обзоре обобщены данные современной литературы по диагностике сердечной недостаточности с нормальной и промежуточной фракцией выброса. Более половины пациентов с симптомами сердечной недостаточности имеют фракцию выброса более 40%, что не является значительным снижением сократимости миокарда. Подтверждение диагноза ХСН в данном случае сложно и основывается на тщательной оценке клинических проявлений, результатов тканевого доплера, доплер-эхокардиографии, уровня биомаркеров, а также инвазивных методов оценки гемодинамики.

Ключевые слова: фракция выброса, диастолическая дисфункция, хроническая сердечная недостаточность.