

ВВЕДЕНИЕ

Последнее десятилетие характеризуется ростом синдромальной патологии, в основе которой лежит дисплазия соединительной ткани (ДСТ). В формировании функциональной и органической патологии немаловажное значение принадлежит так называемым фоновым состояниям, среди которых в педиатрии особое внимание уделяется аномалиям конституции, особенностям обмена, связанным с наследственными факторами, воздействиями окружающей среды и конституциональными фенотипическими особенностями. Любое патологическое экзо- и эндогенное воздействие у детей с преморбидным фоном может реализоваться в виде какого-либо заболевания с вовлечением в процесс одной или нескольких систем организма. В большинстве случаев фоновые состояния — это проявление разной степени временной компенсации, при которой за счет повышения или снижения влияния одной регуляторной системы на другую и поддерживается баланс жизнеобеспечивающих констант. Формирование приспособительных механизмов зависит от компенсаторных возможностей, и поэтому одни фоновые состояния утрачивают свою патологическую значимость с возрастом, значение других по мере взросления, к сожалению, возрастает. Одним из таких состояний является дисплазия соединительной ткани. Нарушения формирования и метаболизма соединительной ткани внутриутробно могут приводить к нарушениям дифференциации и развития многих органов: сердца, сосудов, легких, почек, скелета, мочевыводящих путей, желудочно-кишечного тракта и пр.

По всей вероятности, первым упоминанием о ДСТ являются наблюдения древнегреческого врача Гиппократата. Более чем за четыре века до нашей эры им был описан характерный морфотип у представителей древнего народа скифов, проживавших у побережья Черного и Каспийского морей. Мужчины этой народности имели астеническую конституцию, выраженную подвижность суставов и мышечную слабость, не позволявшую им наклониться для метания дротика или натянуть тетиву лука. Интересно, что в популяции возможных нынешних потомков скифов — современных жителей Ирака повышенная суставная подвижность встречается почти вдвое чаще, чем в европейской.

Лица с гипермобильностью суставов стали привлекать внимание клиницистов с конца XIX века. Именно тогда было положено начало интенсивному изучению наследственных заболеваний соединительной ткани. Соединительнотканная дисплазия как синдром была описана J. Van Meekeren в 1862 г. В 1891 г. московский дерматолог А.Н. Черногубов сообщил о своеобразном симптомокомплексе у семнадцатилетнего подростка, проявлявшимся повышенной растяжимостью и высокой ранимостью кожи, хрупкостью сосудов, «разболтанностью» суставов со склонностью к формированию подвывихов в них. Это сочетание клинических признаков автор связал с неполноценностью соединительной ткани, которая в настоящее время известна под названием синдрома Элерса — Данло. В 1896 г. французский педиатр Антонио Марфан впервые представил клиническое наблюдение 5-летней девочки Габриэль с необычными непрерывно прогрессирующими аномалиями скелета. Девочка умерла в юном возрасте, вероятно, от туберкулеза. Габитус Габриэль и подобных пациентов с тех пор стали именовать синдромом Марфана. Позже выяснилось, что в действительности девочка страдала врожденной контрактурной арахнодактилией. Через 20 лет были описаны фенокопии марфаноподобных синдромов, еще через 30 лет — синдром дилатации и расслоения аорты, синдром пролапса митрального клапана. Позже феномен суставной гиперподвижности был отмечен и при других наследственных дифференцированных соединительнотканых синдромах: несовершенного остеогенеза, Stickler, Williams, Larsen и др.

Из-за отсутствия широкомасштабных популяционных исследований истинная распространенность ДСТ в настоящее время неизвестна. В литературе приводятся данные о частоте отдельных признаков, которые входят в структуру синдрома: пролапс митрального клапана у детей, по данным разных исследователей, встречается с частотой от 1,4 до 38 %, сколиозы и нарушения осанки достигают 27,3 %, частота миопии в старших возрастных группах составляет 25,0 %. Если принять во внимание, что в группе детей с пролапсом митрального клапана частота выявляемости других стигм ДСТ достигает 91,3 %, то условно можно считать, что частота ДСТ в популяции близка к таковой пролапса митрального клапана и составляет от 2 до 17 %.

Согласно другим источникам, распространенность синдрома ДСТ колеблется от 13 до 35–65 %, и, таким образом, показатели рас-

пространенности ДСТ сопоставимы с распространенностью основных социально значимых неинфекционных заболеваний.

Данные литературы свидетельствуют, что лица с ДСТ обращаются к врачам в 6 раз чаще ($t = 5,3$; $p < 0,001$), чем другие категории населения, а общая летальность больных с ДСТ (5,83 на 1000 человек в год) выше, чем смертность населения от новообразований (2,10–2,13 на 1000 человек в год), болезней органов дыхания (0,87–0,93 на 1000 человек в год), самоубийств, отравлений алкоголем, и уступает только болезням системы кровообращения (6,91–7,25 на 1000 человек в год). При этом 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.

Следует учитывать и тот факт, что клинические проявления любого из заболеваний из-за диспластического фона существенно отличаются от течения болезни в отсутствие ДСТ, и недооценка этого факта является одной из причин неудовлетворительных результатов лечения пациентов с ДСТ.

Таким образом, актуальность проблемы ДСТ определяется ее широкой распространенностью, тенденцией к накоплению генетических дефектов в каждом последующем поколении, снижением качества жизни, предрасположенностью к возникновению приобретенной патологии, ранней и тяжелой инвалидизации и, наконец, внезапной смертью подростков и лиц молодого возраста.

Недооценка значимости ДСТ ведет к несвоевременной диагностике прогностически важных состояний, неполноценности профилактических мероприятий, неверному выбору тактики ведения и лечения пациентов.