

ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ У МУЖЧИН ПРИЗЫВНОГО ВОЗРАСТА

Паторская О.А., Полянская А.В.

Учреждение образования «Белорусский государственный медицинский университет», г. Минск

Актуальность. Несмотря на очевидность широкого распространения наследственных нарушений соединительной ткани (ННСТ) в популяции [1, 2], в том числе и среди лиц, считающих себя практически здоровыми [4], проблема выявления их признаков остается практически не решенной. Раннее выявление этой патологии является актуальной и социально значимой в плане улучшения качества жизни и сохранения функционального состояния всех систем и органов у лиц с признаками ННСТ [3, 5].

Цель. Определить особенности внешних проявлений ННСТ, частоту встречаемости различных фенотипов и количественные характеристики дисморфогенетических признаков у мужчин призывного возраста.

Материалы и методы. Проведено комплексное исследование 135 мужчин в возрасте 18–27 лет (средний возраст 20,5 года, 95% ДИ 20,5–21,3 лет). Диагностику ННСТ выполняли по результатам оценки фенотипа, а также инструментальных методов, выявляющих нарушение строения внутренних органов. ННСТ у пациентов диагностировали на этапе физикального обследования при комплексной оценке фенотипических маркеров. ННСТ диагностировали при наличии у одного пациента 5 и более фенов. Статистический анализ материала проводился с использованием пакета программы для обработки биомедицинских данных «AtteStat 13.1», «Statistica 10.0».

Результаты. Основную группу составили 117 мужчин с признаками ННСТ (86,9%); контрольная группа (18 человек) представлена практически здоровыми мужчинами без внутрисердечной патологии и с признаками дисморфогенеза менее 5. Посредством оценки совокупности врожденных морфогенетических признаков и результатов эхокардиографического исследования из пациентов основной группы сформированы 3 подгруппы по выявленным синдромам и фенотипам ННСТ: синдром ПМК (56,4%), марфаноидная внешность (36,7%), неклассифицируемый фенотип (6,9%).

При оценке врожденных морфогенетических признаков в основной группе изменения кожи выявлены у 91,5% обследованных (тонкость, гипертрихоз, стрии в области спины), изменения ушей – у 71,8% (оттопыренность, приращение мочки), изменения глаз и бровей – у 42,7% (птоз, синофриз, гетерохромия радужной оболочки), изменения носа – у 56,4% (искривление носовой перегородки, плоская переносица, клювовидный нос), изменения ротовой полости – у 71,8% (тонкие или толстые губы, неправильная форма и положение зубов, высокое небо), изменения грудной клетки – у 86,3% (асимметрия, экскавация грудины, уплощение естественных изгибов позвоночника), сколиоз грудного отдела позвоночника – у 74,4% (С- и S-образный), поперечное плоскостопие – у 82,9%. Наиболее часто у пациентов с ННСТ встречали костно-скелетные признаки, изменения головы, лица, кожи и ее придатков, реже висцеральные признаки. Лицевые признаки часто выражались изменением ушей (приращение мочки, деформированные, оттопыренные уши); неба (высокое, плоское); носа (искривление носовой перегородки); зубов (неправильный рост, диастемы, ретрогнатия). Скелетные признаки у пациентов с ННСТ часто проявлялись несимметричностью грудной клетки за счет асимметрии ребер, S- и С- образным сколиозом грудного отдела позвоночника, продольным и поперечным плоскостопием, сандалевидной щелью между 1 и 2 пальцами стоп, уплощением естественных изгибов позвоночника.

В среднем у пациентов с ННСТ выявлено 12 признаков из 200 (Q25:75 10,9–12,7), причем количество признаков у пациентов с неклассифицируемым фенотипом (Me 11,5, Q25:75 8,8–15,2) достоверно превышало их число у пациентов с марфаноидной внешностью (Me 7, Q25:75 7,0–8,5, $p < 0,05$).

Висцеральные фены ННСТ выявлены у 25,6% лиц основной группы, из них миопия обнаружена у 36,7% обследованных ($p < 0,01$), аномалии органов брюшной полости (по данным УЗИ) – 26,7% ($p < 0,05$), изменения органов дыхания – у 6,7%, что превышало встречаемость данных признаков в контрольной группе. Миопию установили у 87,5% пациентов с неклассифицируемым фенотипом, что значимо превышало количество выявленных случаев миопии у лиц с синдромом ПМК (19,7%, $p < 0,01$) и марфаноидной внешностью (4,7%, $p < 0,01$). Наличие спонтанных пневмотораксов в анамнезе и буллы верхушек легких выявлены только у пациентов с неклассифицируемым фенотипом (25,0%, $p < 0,01$ по сравнению с другими фенотипами).

Выводы. У мужчин призывного возраста признаки ННСТ выявлены в 86,9%, часто встречается синдром ПМК (56,9%), реже марфаноидная

внешность (36,2%) и изредка – неклассифицируемый фенотип (6,9%). Среди внешних признаков ННСТ преобладали изменения кожи (91,5%), ушей (71,8%), ротовой полости (71,8%), грудной клетки (86,3%), сколиоз позвоночника (74,4%), поперечное плоскостопие (82,9%); среди висцеральных признаков – миопия (36,7%) и аномалии органов брюшной полости (26,7%). В среднем у пациентов с ННСТ обнаруживали 12 признаков дисморфогенеза.

Литература

1. Верещагина, Г. Н. Системная дисплазия соединительной ткани. Клинические синдромы, диагностика, подходы к лечению : метод. пособие для врачей / Г. Н. Верещагина. – Новосибирск : [б. и.], 2008. – 37 с.
2. Диагностика и лечение наследственных и многофакторных нарушений соединительной ткани. Национальные клинические рекомендации / Белорус. науч. о-во кардиологов ; Белорус. гос. мед. ун-т. – Минск : Доктор Дизайн, 2015. – 59 с.
3. Жидков, С. А. Актуальные вопросы медицинского освидетельствования граждан при призыве на срочную военную службу, службу в резерве / С. А. Жидков, О. В. Слипченко // Воен. медицина. – 2011. – № 1. – С. 2–4.
4. Земцовский, Э. В. Диспластические фенотипы. Диспластическое сердце / Э. В. Земцовский. – СПб. : Ольга, 2007. – 80 с.
5. Кадурина, Т. И. Дисплазия соединительной ткани : рук. для врачей / Т. И. Кадурина, В. Н. Горбунова. – СПб. : Элби, 2009. – 704 с.