

УДК 616-018.2-007.17-008.6
DOI 10.11603/24116-4944.2022.1.13258

©М. Д. Процайло, І. Б. Черноמידз, І. М. Горішний, Т. О. Воронцова
Тернопільський національний медичний університет імені І. Я. Горбачевського
МОЗ України

СИНДРОМ ДИСПЛАЗІЇ СПОЛУЧНОЇ ТКАНИНИ В СИСТЕМІ ДИСПАНСЕРНОГО СПОСТЕРЕЖЕННЯ СІМЕЙНОГО ЛІКАРЯ

Мета дослідження – провести аналіз результатів наукових публікацій, що відображають взаємозв'язок системного ураження сполучної тканини та її різноманітних симптомокомплексів, допомогти сімейним лікарям окреслити основні напрямки обстеження лікування, профілактики дітей з синдромом дисплазії сполучної тканини.

Матеріали та методи. Проведено поглиблений аналіз результатів обстежень, лікування, реабілітації та профілактики науковців терапевтичного, хірургічного профілів, які описують системність ураження при даній патології та її основні клінічні критерії, які необхідно враховувати при лікуванні, профілактиці, реабілітації та соціальній адаптації таких дітей.

Результати дослідження та їх обговорення. Синдром дисплазії сполучної тканини відносно «молода» нозологія назва недуги, що поступово посідає цільне місце серед інших захворювань. Класичні методи розпізнавання даного захворювання не завжди спрацьовують, оскільки в даному випадку потрібно оцінювати одночасно стан декількох систем організму – кісткової, нервової, ендокринної, травної, кровотворної та інших. Ціль лікаря в даному випадку зуміти об'єднати отримані результати посиндромного обстеження з метою подальшого лікування такого пацієнта. Така схема обстеження є новою і викликає певні труднощі серед практичних лікарів, оскільки вимагає спільних зусиль травматологів, ендокринологів, педіатрів, генетиків, окулістів, гематологів, психологів, стоматологів та інших спеціалістів.

Висновки. При наявності даного синдрому (або одного з його типів) мінімальними, обов'язковими, базовими методами обстеження є оцінка гіпермобільності суглобів, ЕКГ або УЗД серця, УЗД органів черевної порожнини, контроль зору. Залежно від типу хвороби необхідна цілеспрямована консультація ортопеда, педіатра (кардіолога, гастроентеролога, ендокринолога), ЛОР-спеціаліста. Необхідно пам'ятати, що даний синдром є спадковим і може мати прихований перебіг з невираженою клінікою.

Ключові слова: дисплазія сполучної тканини; сімейний лікар; гіпермобільність суглобів; діагностика; реабілітація.

CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA SYNDROME IN THE DISPENSARY OBSERVATION SYSTEM OF THE FAMILY DOCTOR

The aim of the study – to analyze the results of scientific publications reflecting the relationship between systemic connective tissue damage and its various symptom complexes. To help family doctors outline the main areas of examination, treatment, prevention of children with connective tissue dysplasia syndrome.

Materials and Methods. An in-depth analysis of the results of examinations, treatment, rehabilitation and prevention by scientists of therapeutic and surgical profiles has been carried out, which describe the systemic nature of the lesion in this pathology and its main clinical criteria that must be taken into account in the treatment, prevention, rehabilitation and social adaptation of such children.

Results and Discussion. Connective tissue dysplasia syndrome is a relatively "young" nosologist's name for the disease, which is gradually taking its place among other diseases. Classical methods of recognizing this disease do not always work, since in this case it is necessary to evaluate the state of several body systems at the same time – bone, nervous, endocrine, alimentary, hematopoietic, and others. The goal of the doctor in this case is to be able to combine the results of the post-syndromal examination with the aim of further treatment of such a patient. Such an examination scheme is new and causes certain difficulties among practicing doctors, as it requires the joint efforts of traumatologists, endocrinologists, pediatricians, geneticists, ophthalmologists, hematologists, psychologists, dentists and other specialists.

Conclusions. In the presence of this syndrome (or one of its types), the minimal, mandatory, basic methods of examination are assessment of joint hypermobility, ECG or ultrasound of the heart, ultrasound of the abdominal organs, vision control. Depending on the type of disease, targeted consultation of an orthopedist, pediatrician (cardiologist, gastroenterologist, endocrinologist), ENT specialist is necessary. It is necessary to remember that this syndrome is hereditary and may have a hidden course with an unexpressed clinic.

Key words: connective tissue dysplasia; family doctor; joint hypermobility; diagnosis; rehabilitation.

ВСТУП. У процесі обстеження дитячого населення сімейні лікарі стикаються з рядом симптомокомплексів, які складно оцінити з точки зору класичної медицини.

Аналіз останніх даних генетики, селекції, ортопедії, біохімії, кардіології та інших наук показали, що, в окремих випадках, має місце загального ураження сполучної тканини усього організму, яка має спадкову схильність – синдромом природженої дисплазії сполучної тканини [1, 2].

Поділяють на дві великі групи: диференційовані та недиференційовані.

До першої групи належать спадкові диференційовані хвороби – синдром Елерса – Данлоса, Марфана, Стіклера, природжений недосконалий остеогенез [2, 3]. Ці хвороби трапляються рідко, тому вважаємо за доцільне розглянути другу групу захворювань, оскільки практичні лікарі будуть стикатися з ними досить часто [4, 5].

Друга група – недиференційована дисплазія сполучної тканини, в англійській літературі він іменується MASS-синдромом [6, 7].

Абревіатура складається з перших букв найбільш основних фенотипічних ознак цього синдрому. Mitral valve, Aorta, Skeleton, Skin, тобто виокремлюють чотири основних симптомокомплекси (типи): зв'язково-суглобовий, кістково-м'язовий, шкірний та кардіальний. Ці симптомокомплекси в кожного пацієнта можуть поєднуватися в різних комбінаціях [8–10].

Зв'язково-суглобовий тип. Характеризується надзвичайною рухливістю в суглобах – великих пальців на кистях, ліктьових, колінних суглобах, хребта. Такі відхилення називаються синдром гіпермобільності суглобів. Ступінь гіпермобільності оцінюють за критеріями P. Beighton: 1) пасивний згин п'ятого пальця на 90 градусів в обидва боки; 2) пасивний згин першого пальця в бік передпліччя при згинанні в променезап'ясовому суглобі; 3) перерозгинання обох ліктьових суглобів понад 10 градусів; 4) перерозгинання обох колінних суглобів понад 10 градусів; 5) при нахилі вперед долонями торкнутися підлоги при фіксованих колінних суглобах. Результати оцінюються за 9-бальною системою. Перерозгинання в одному з суглобів оцінюється як один бал. Якщо з обох боків є перерозгинання, то по два бали. За п'ятий пункт – 2 бали.

Нормою вважається 1-2 бали. Легка гіпермобільність – 3-4 бали. Мобільність середнього ступеня – 5–8, виражена (генералізована) – 9 балів. Чим більше балів, тим тяжчий синдром [9, 11, 12]. Це необхідно враховувати, оскільки незначні фізичні навантаження можуть спровокувати біль у суглобах, розтягнення зв'язкового апарату суглобів, підвихи, вивихи. Таким дітям необхідно забезпечити полегшене фізичне навантаження в школі та побуті.

Кістково-м'язовий тип характеризується різноманітними статичними деформаціями хребта – сколіоз, кіфоз, лордоз, сплющення вигинів хребта. Найчастіше проявами даного варіанту на стопах є плоскостопість, плоскостопість гусна деформація стоп, вальгусна деформація великих пальців стоп [2–8]. Таким дітям не рекомендується займатися такими видами спорту – батут, стрибки, важка атлетика, тривалий біг, парашутний спорт, тобто ті вправи, які зумовлюють надмірні навантаження на стопи. З профілактичною метою вони повинні користуватися ортопедичними устілками, ортопедичним взуттям, зміцнювати мускулатуру стоп, гомілок (ЛФК, масаж, різноманітні фізпроцедури, санаторне лікування).

Статичні деформації хребта підлягають ретельному диспансерному спостереженню, оскільки вони мають тенденцію до «злюякісного» перебігу, а саме до прогресування викривлень особливо в підлітковому віці (рис.). Тому таких дітей необхідно не менше одного разу на рік оглядати дитячі ортопеди з метою рентгенологічного контролю за станом хребта та вчасної його корекції. Комплекс ЛФК, масажу, фізпроцедур, руховий режим, різноманітні корсети допоможуть утримувати вісь хребта у правильному положенні. Зміцнення мускулатури тулуба є головним у системі лікування даного типу.

Слабкість мускулатури очей в таких дітей, клінічно проявляється міопією, астигматизмом, косоокістю, гіперметропією, ністагмом, відшаруванням сітківки, підвивихом та вивихом кристалика. Консультація окуліста обов'язкова, правильна корекція зору окулярами, відповідні вправи дещо допоможуть усунути такі прояви.

Шкірний тип – характеризується підвищеною еластичністю шкіри, її ранимістю, множинними стріями на тулубі особливо в період статевого дозрівання, що може бути елементом гіпоталамічного синдрому пубертатного віку. Надмірна еластичність передньої черевної стінки є причиною виникнення пупкової киля, білої лінії живота, пахової, діафрагмальної [4–13].

Спостерігається схильність до рубцювання – надмірна еластичність зумовлює утворення рубців; надмірна еластичність вух, язика.

Незначні травми спричиняють синяки, підшкірні гематоми, що зумовлено підвищеною крихкістю судин. Тому в таких пацієнтів часто спостерігаються немотивовані носові кровотечі. Мають місце аневризми судин головного мозку, що є загрозою субарахноїдальних крововиливів.

У батьків таких дітей, як правило, спостерігається варикозна хвороба, що потрібно враховувати при прогнозуванні розвитку дітей.

Кардіальний тип. Згідно зі статистичними даними, ОХП у 80 % поєднується з патологією серцево-судинної систем. До них належать синдром дисплазії сполучної тканини серця (СДСТС), який включає пролапс мітрального клапана (ПМК), пролапс трикуспідального клапанів (ПТ), аортального (ПА) та легеневого клапанів (ЛК), анормально розташовані хорди та інше [7–12].

Аритмічний синдром – екстрасистолія, аритмія, міграція водія ритму, атріовентрикулярні та інші блокади. Рекомендації кардіолога є надзвичайно цінними, потрібне динамічне спостереження за станом такого малюка.

Ряд симптомів, які не враховані даними типами, але вони часто спостерігаються. Понад 70 % таких пацієнтів хворіє на дискінезію жовчовидільної системи. Вісцеральний синдром – нефроптоз, дистопія нирки, птоз органів



Рис. S-подібний груднопоперековий сколіоз на ґрунті недиференційованої дисплазії сполучної тканини (MASS-синдром).

черевної порожнини, дуоденальногастральні та гастро-езофагальні рефлюкси, дивертикули стравоходу, кили діафрагми, птоз статевих органів у жінок [4–10]. Тому своєчасна консультація гастроентеролога, нефролога, гінеколога допоможуть правильно скласти план реабілітації та лікування таких пацієнтів.

Важливою складовою даного синдрому є психо-неврологічні прояви. Депресії, іпохондрія (дисморфобія), тривожні фобічні розлади, нервова анерексія. Такі відхилення в стані здоров'я дитини зумовлюють емоційну нестабільність, песимізм; зниження соціальної адаптації, якості життя, соціальної активності особливо в молодому і підлітковому віці [5–11].

Комплексна міждисциплінарна реабілітація повинна враховувати такі основні елементи. 1. Правильна професійна орієнтація. При легких формах ДСТ діти та підлітки можуть бути артистами цирку, акробатами, танцівниками, балеринами, де необхідна надмірна гнучкість, еластичність. При тяжких формах ДСП інвалідизація невідворотна, особливо при силових вправах. 2. При планових операційних втручаннях необхідно враховувати те, що мають місце схильність до кровотеч і труднощі з прошивання судин (гемостатична терапія аскорбінова кислота, дицінон (етамзілат), антифібринолітики). Екстрена гемостатична терапія – трансфузія тромбоцитів, препарати VII фактора, еритромаза. Часто спостерігається розходження анастомозів кишечника, погане загоєння ран, повторне розходження післяопераційних швів. 3. Диспансерне спостереження повинно охоплювати таких основних спеціалістів залежно від проявів ДСП: кардіолога, гастроентеролога, ортопеда, хірурга, дерматолога невропатолога, психолога, офтальмолога [2–12].

Якщо узагальнити дані типи цього синдрому, то дитина матиме такий вигляд. Вона носить окуляри, ортопедичні устілки, має викривлення хребта, страждає від частих носових кровотеч, синяки на ногах, швидко втомлюється, млява, погано їсть, дуже вразлива, плаксива, слабосильна, скаржиться на періодичний біль в суглобах після незначних фізичних навантажень.

Крайній ступінь MASS-синдрому передається спадково – це синдромом Елерса – Данлоса, якому притаманні усі перелічені симптоми, але вони проявляються надзвичайно сильно. Консультація генетика обов'язкова. Якщо перебіг хвороби має домінуючий тип успадкування, то в перспективі можлива корекція гену [14] UGT1A1 – CRISPS-Cas9 у віці до двох років.

ВИСНОВКИ. 1. При наявності даного синдрому (або одного з його типів) мінімальними, обов'язковими, базовими методами обстеження є оцінка гіпермобільності суглобів, ЕКГ або УЗД серця, УЗД органів черевної порожнини, контроль зору.

2. Залежно від типу хвороби необхідна цілеспрямована консультація ортопеда, педіатра (кардіолога, гастроентеролога, ендокринолога), ЛОР-спеціаліста.

3. Необхідно пам'ятати, що даний синдром є спадково схильним і може мати прихований перебіг з невираженою клінікою.

ПЕРСПЕКТИВИ ПОДАЛЬШИХ ДОСЛІДЖЕНЬ. Недиференційована дисплазія сполучної тканини має спадкову схильність, тому в перспективі можлива корекція низки дефектних генів, що зумовлюють спотворення синтезу колагенових волокон сполучної тканини методом генної інженерії.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Воловар О. С. Фенотипічні ознаки дисплазії сполучної тканини у пацієнтів з захворюваннями скронево-нижньощелепного суглоба // Укр. мед. часопис. – 2013. – № 2 (94). URL: <https://www.umg.com.ua> > article>f...
2. Дисплазія сполучної тканини – сучасний погляд на проблему // Журнал «Біль. Суглоби. Хребет». – 2012. № 1 (05). URL: <https://www.mif-ua.com> > article...
3. Процайло М. Д. Недосконалий остеогенез / М. Д. Процайло, П. В. Гоцинський, С. А. Жук // Вісник наукових досліджень. – 2015. – № 3. – С. 8 – 10.
4. Процайло М. Д. Випадок двобічної брахіоплексопатії / М. Д. Процайло, І. О. Крицький, П. В. Гоцинський // Здобутки клінічної і експериментальної медицини. – 2021. – № 2. – С. 203–205.
5. Процайло М. Д. Синдром полісистемної дисплазії сполучної тканини при остеохондропатії / М. Д. Процайло // Вісник наукових досліджень – 2003. – № 3. – С. 17 – 20.
6. Особливості формування кульшових суглобів з ознаками дисплазії сполучної тканини / І. В. Рой, В. В. Зінченко, Т. Е. Русанова, О. І. Баяндіна // Збірник наукових праць XV з'їзду ортопедів-травматологів України. 16-18 вересня. Дніпропетровськ. – 2010. – С. 442.
7. Чуриліна А. В. Синдром дисплазії сполучної тканини серця у дітей / А. В. Чуриліна // Педіатрія, акушерство та гінекологія – 2003. – № 1 – С. 20 – 22.
8. К вопросу о классификации неврологических проявлений врожденной слабости соединительной ткани у детей / Е. В. Лисовский, С. К. Евтушенко, О. Л. Яворская, О. С. Евтушенко // Медицинский неврологический журнал. – 2005. – № 3. – С. 33–35.
9. Омельченко Л. И. Дисплазия соединительной ткани у детей / Л. И. Омельченко, В. Б. Николаенко // Doctor – журнал для практикующих врачей – 2004. – № 1. – С. 44 – 47.
10. Підхід до диспансерного спостереження дітей з пролапсом мітрального клапана / А. В. Чуриліна, С. П. Артеменко, Д. І. Масюта [та ін.] // Мат. наук.-практ. конф. «Профілактика та реабілітація найбільш поширених захворювань у дітей та удосконалення їх диспансеризації». – Київ, 26 – 27 жовтня 2002. – С. 60.
11. Веселова Т. В. Недиференційована дисплазія сполучної тканини – проблеми та шляхи її вирішення // Дитячий лікар. – 2017. – № 3 (54). – URL: <https://d.l.com.ua> > pages 26-32
12. Веселова Т. В. Метаболічні та вегетативні розлади у дітей пубертатного віку з недиференційованою дисплазією сполучної тканини. Їх діагностика та корекція: автореф. дис. на здобуття наук. ступеня канд. мед. наук. – Київ, 2015.
13. Труднощі діагностики недиференційованої дисплазії сполучної тканини у практиці лікаря-ревматолога / В. К. Казимирко, Л. М. Іваницька, А. Г. Дубкова [та ін.] // Український

REFERENCE

1. Volovar, O.S. (2013). Fenotypichni oznaky dysplazii spoluchnoi tkanyny u patsientiv z zakhvoriuvanniamy skronevo-nyzhnoshchelepnoho suhloba [Phenotypic signs of connective tissue dysplasia in patients with diseases of the temporomandibular joint present]. *Ukr. med. chasopys – Ukrainian Medical Bulletin*, 2, 94. Retrieved from: <https://www.umg.com.ua> > articl>f... [in Ukrainian].
2. (2012). Dysplaziia spoluchnoi tkanyny – suchasnyi pohliad na problemu [Dysplasia of connective tissue – a modern view of the problem]. *Zhurnal Bil. Suhloby. Khrebet – Journal Pain. Joints. Spine*, 1, 05. Retrieved from: <https://www.mif-ua.com> > articl [in Ukrainian].
3. Protsailo, M.D., & Goshchynskyi, P.V., & Beetle, S.A. (2015). Nedoskonalyi osteohenez [Osteogenesis imperfecta]. *Visnyk naukovykh doslidzhen – Herald of Scientific Research*, 3, 8-10 [in Ukrainian].
4. Protsailo, M.D., & Krytskyi, I.O., & Goshchynskyi, P.V. (2021). Vypadok dvobichnoi brachiopleksopatii [A case of bilateral brachioplexopathy]. *Zdobutky klinichnoi i eksperymentalnoi medytsyny – Achievements of Clinical and Experimental Medicine*, 2, 203-205 [in Ukrainian].
5. Protsailo, M.D. (2003). Syndrom polisystemnoi dysplazii spoluchnoi tkanyny pry osteokhondropatii [Syndrome of polysystem dysplasia of connective tissue in osteochondropathy]. *Visnyk naukovykh doslidzhen – Herald of Scientific Research*, 3, 17-20 [in Ukrainian].
6. Roy, I.V., Zinchenko, V.V., Rusanova, T.E., & Bayandina, O.I. (2010). Osoblyvosti formuvannia kulshovykh suhlobiv z oznakamy dysplazii spoluchnoi tkanyny [Features of the formation of hip joints with signs of connective tissue dysplasia]. *Zbirnyk naukovykh prats KHU ziizdu ortopediv-travmatolohiv Ukrainy – Collection of Scientific Papers of the Congress of Orthopedic Traumatologists of Ukraine*. Dnipropetrovsk [in Ukrainian].
7. Churilina, A.V. (2003). Syndrom dysplazii spoluchnoi tkanyny sertsia u ditei [Syndrome of connective tissue dysplasia of the heart in children]. *Pediatrica, akusherstvo ta hinekolohiia – Pediatrics, Obstetrics and Gynecology*, 1, 20-22 [in Ukrainian].
8. Lysovsky, E.V., Yevtushenko, S.K., Yavorskaya, O.L., & Yevtushenko, O.S. (2005). K voprosu o klassifikatsii nevrologicheskikh proyavleniy vrozhdennoy slabosti soyedinitelnoy tkani u detey [To the question of the classification of neurological manifestations of congenital weakness of the connective tissue in children]. *Mezhdunarodnyy nevrologicheskyy zhurnal – International Neurological Journal*, 3, 33-35 [in Ukrainian].
9. Omelchenko, L.I., & Nikolaenko, V.B. (2004) Displaziya soyedinitelnoy tkani u detey [Connective tissue dysplasia in children]. *Doctor – zhurnal dlya praktikuyushchikh vrachey – Doctor – Journal for Practicing Doctors*, 1, 44-47 [in Ukrainian].
10. Churilina, A.V., & Artemenko, S.P., & Masyuta, D.I., & Chaga, L.F. (2002). Pidkhd do dyspansernoho sposterezhennia ditei z prolapsom mitralnoho klapana [Approach to dispensary observation of children with mitral valve prolapse]. *Mat. nauk. – prakt. – konf. Profilyaktyka ta reabilitatsiia naibilsh poshyrenykh zakhvoriuvan u ditei ta udoskonalennia yikh dyspanseryzatsii – Materials of Scien.-pract. Conf. Prevention and Rehabilitation of the Most Common Diseases in Children and Improvement of their Dispensation*. Kyiv [in Ukrainian].
11. Veselova, T.V. (2017). Nedyferentsiiovana dysplaziia spoluchnoi tkanyny – problemy ta shliakhy yii vyrishennia [Undifferentiated connective tissue dysplasia – problems and ways to solve it]. *Dytiachyi likar – Children's Doctor*, 3, 54. Retrieved from: <https://d.l.com.ua> > pages 26-32 [in Ukrainian].
12. Veselova, T.V. (2015). Metabolichni ta vehetatyvni rozlady u ditei pubertatnoho viku z nedyferentsiiovanou dysplaziieiu spoluchnoi tkanyny. Yikh diahnozyka ta korektsiia [Metabolic and autonomic disorders in pubertal children with undifferentiated connective tissue dysplasia. Their diagnosis and correction]. *Candidate's thesis*. Ministry of Health of Ukraine, National Medical University named after O.O. Bohomolets. Kyiv [in Ukrainian].
13. Kazymyrko, V.K., & Ivanytska, L.M., & Dubkova, A.G. (2013). Trudnoshchi diahnozyky nedyferentsiiovanou dysplazii spoluchnoi tkanyny u praktytsi likaria-revmatoloha [Difficulties in diagnosing undifferentiated connective tissue dysplasia in the practice of a rheumatologist]. *Ukrainskyi revmatolohichnyi zhurnal – Ukrainian Journal of Rheumatology*, 53, 3. Retrieved from <https://www.rheumatology.kiev.ua/articl/6344/> trudno. [in Ukrainian].
14. Nobelivsku premiiu z khimii za 2020 rik otrymaly [The 2020 Nobel Prize in Chemistry was awarded to]. Retrieved from <https://www.unesco.org> [in Ukrainian].

Отримано 26.11.2021

Прийнято до друку 29.11.2021

Електронна адреса для листування: protsaylo@tdmu.edu.ua