

ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ЗНАЧИМОСТЬ СТИГМ ДИСМОРФОГЕНЕЗА ДЛЯ ПРОФИЛАКТИКИ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ

Матийцив Н.С., студент

научный руководитель – доц. Зайцев И.Э.

Сумской государственной университет,

кафедра педиатрии с курсом медицинской генетики

Одним из факторов риска возникновения расстройств в состоянии здоровья детей и подростков являются аномалии организма, связанные с дисплазией соединительной ткани (ДСТ). ДСТ – процесс, генетически детерминированный, т.е. в основе всего лежат мутации генов, отвечающих за синтез волокон. Мутации могут быть самые разнообразные и в самых разных генах. В результате мутаций цепи коллагена формируются неправильно. То они короче (делеция), то длиннее (инсерция), то в них включилась не та аминокислота (точечная мутация). Получаются так называемые аномальные тримеры коллагена, которые не выдерживают должных механических нагрузок. То же и с эластином. Клиническая значимость аномалий, возникших на почве ДСТ, может прогрессивно нарастать на протяжении жизни. Фенотипические признаки ДСТ могут отсутствовать при рождении или иметь очень незначительную выраженность, но с годами количество признаков ДСТ и их выраженность нарастает, что свидетельствует о постепенном превращении этих аномалий из факторов риска возникновения патологии в патогенетические факторы. Клиническая картина будет определяться количеством и качеством мутаций. Вполне вероятно, что наличие функционально неполноценных волокон вначале никак не проявится. Но патологический генный материал накапливается в поколениях, и у членов семьи появляется то один, то другой характерный признак ДСТ. Пока этих признаков немного, они воспринимаются, как индивидуальная особенность, не привлекая внимания врачей и пациентов. К сожалению, к проявлениям ДСТ относятся не только специфический внешний вид и косметические дефекты, но и тяжелые патологические изменения внутренних органов и опорно – двигательного аппарата.

Целью нашей работы было изучить морфофункциональную значимость аномалий, возникших на почве ДСТ. Для этого было обследовано 67 подростков с первичной артериальной гипотензией. Юношей 24 (35,8%), девушек – 43 (64,2%).

В группе подростков в возрасте от 10 до 18 лет среднее артериальное систолическое давление (АСД) составило $107,7 \pm 9,10$ мм. рт. ст., среднее артериальное диастолическое давление (АДД) равнялось $56,9 \pm 5,14$ мм. рт. ст. Анализ субъективной симптоматики, предъявлявшийся обследованными пациентами, показал, что примерно треть подростков беспокоило наличие утомляемости, слабости, снижения работоспособности, чувство перебоев сердца, сердцебиение, колющие или ноющие боли в области сердца. С такой же частотой пациенты с артериальной гипотензией жаловались на головную боль. Примерно пятая их часть жаловалась на эмоциональную нестабильность, неустойчивое настроение, склонность к депрессии. Во многих случаях пациента - диспластика можно было распознать по внешнему виду. Для 65% из числа обследованных была характерна бледность кожных покровов, в более чем половине случаев отмечался дефицит массы тела, и только в 2 случаях имело место ожирение 1-й степени, у остальных пациентов масса тела была нормальной. Заметной особенностью у этих больных было наличие диспластикозависимых дисморфий челюстно-лицевой области: прогнатия; аномалии формы, величины и количества зубов; аномалии прикуса, заболевания пародонта. Обращала на себя внимания высокая (80%) распространенность среди этих пациентов плоскостопия, сколиоза, кифоза, чрезмерная подвижность (гипермобильность) суставов. Среди тех, кому была сделана ЭхоКГ (65 подростков), у 47,3% выявлен пролапс митрального клапана и (или) дополнительные ложные хорды, у 12, 3% гипо- и диспластические явления в почках, удвоение почек, нефроптоз. Неврологический осмотр позволил выявить у абсолютного большинства пациентов с артериальной гипотензией наличие отдельных неврологических симптомов, которые мы отнесли к группе конституциональных, являющихся топическими ориентирами преморбидной отягощенности на уровне ЦНС. В большинстве случаев существование этой симптоматики заставляло предполагать наличие дисфункциональных особенностей на уровне стволового отдела головного мозга, что подтверждалось данными ЭЭГ-обследования.

Полученные данные позволяют сделать следующие выводы:

1. При пропедевтическом осмотре детей и подростков следует фиксировать стигмы морфофункциональной аномальности организма, связанные с ДСТ.

2. Стигмы дисморфогенеза имеют двойную значимость: во-первых, как признак локального неблагополучия в организме (например, зубочелюстные аномалии, которые необходимо корригировать до окончания периода активного роста челюстей), а во-вторых, как признак системного неблагополучия, которое необходимо выявить с точки зрения проекции на другие органы, так как очевидно, что наличие ДСТ влияет на особенности течения различных заболеваний внутренних органов.