



Современные представления о дисплазии соединительной ткани

Канторович А.Ю.
4 курс 6 группа ЛФ

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.



Патогенез

Мутации генов, ответственных за синтез и распад белков соединительной ткани, ферментов

Изменение количества и состава компонентов внеклеточного матрикса

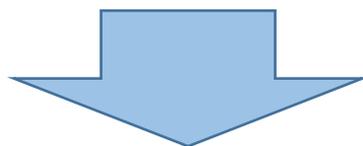
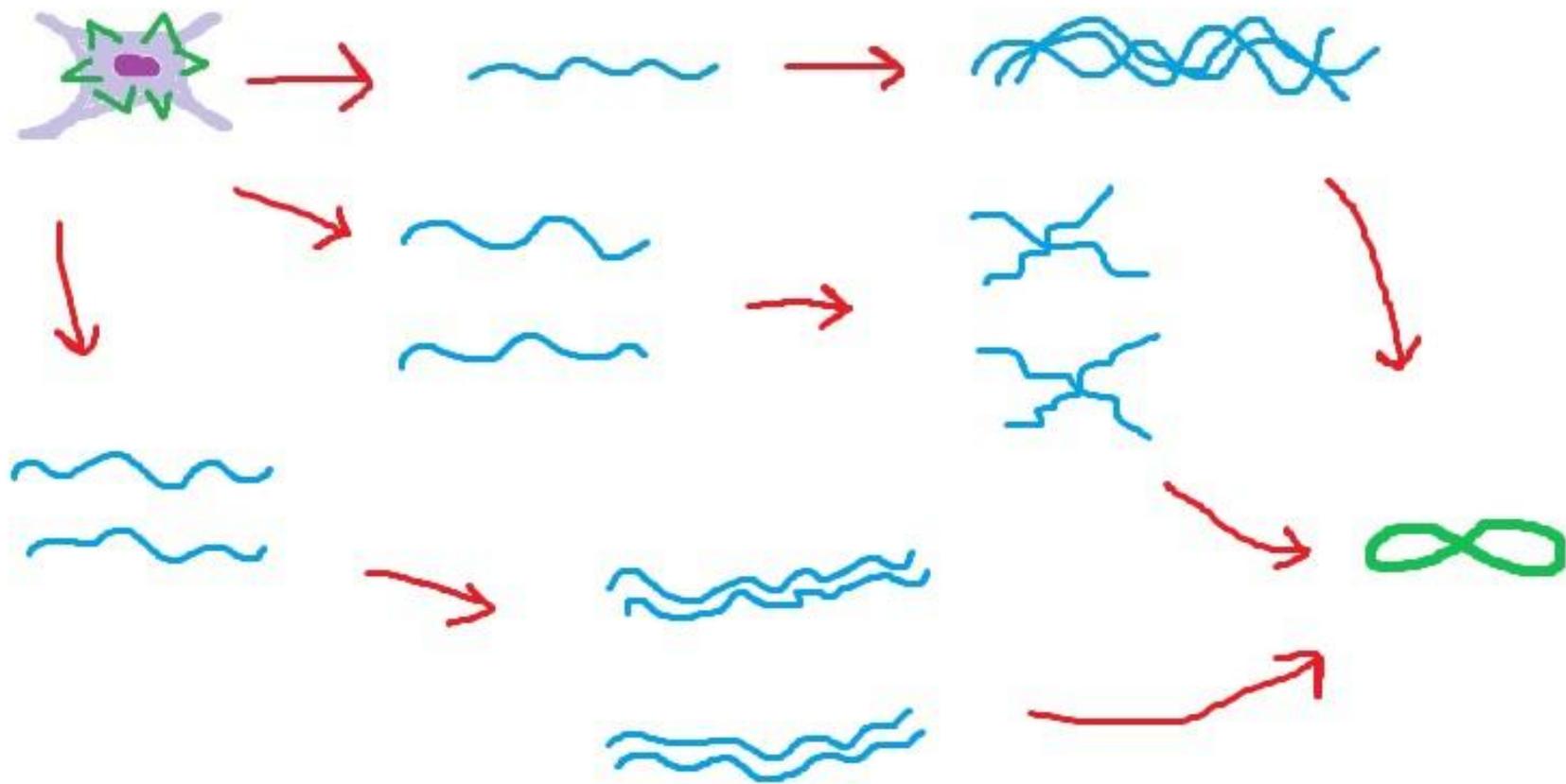
Нарушение фибрилlogenеза

Соединительная ткань не выполняет должным образом свои функции (опорную, метаболическую, морфогенетическую, репаративную)

- Изменение количества волокон
- Нарушение пространственной структуры эластических фибрилл, гликопротеидов, фибробластов и протеогликанов
- Формирование аномальных триммеров коллагена

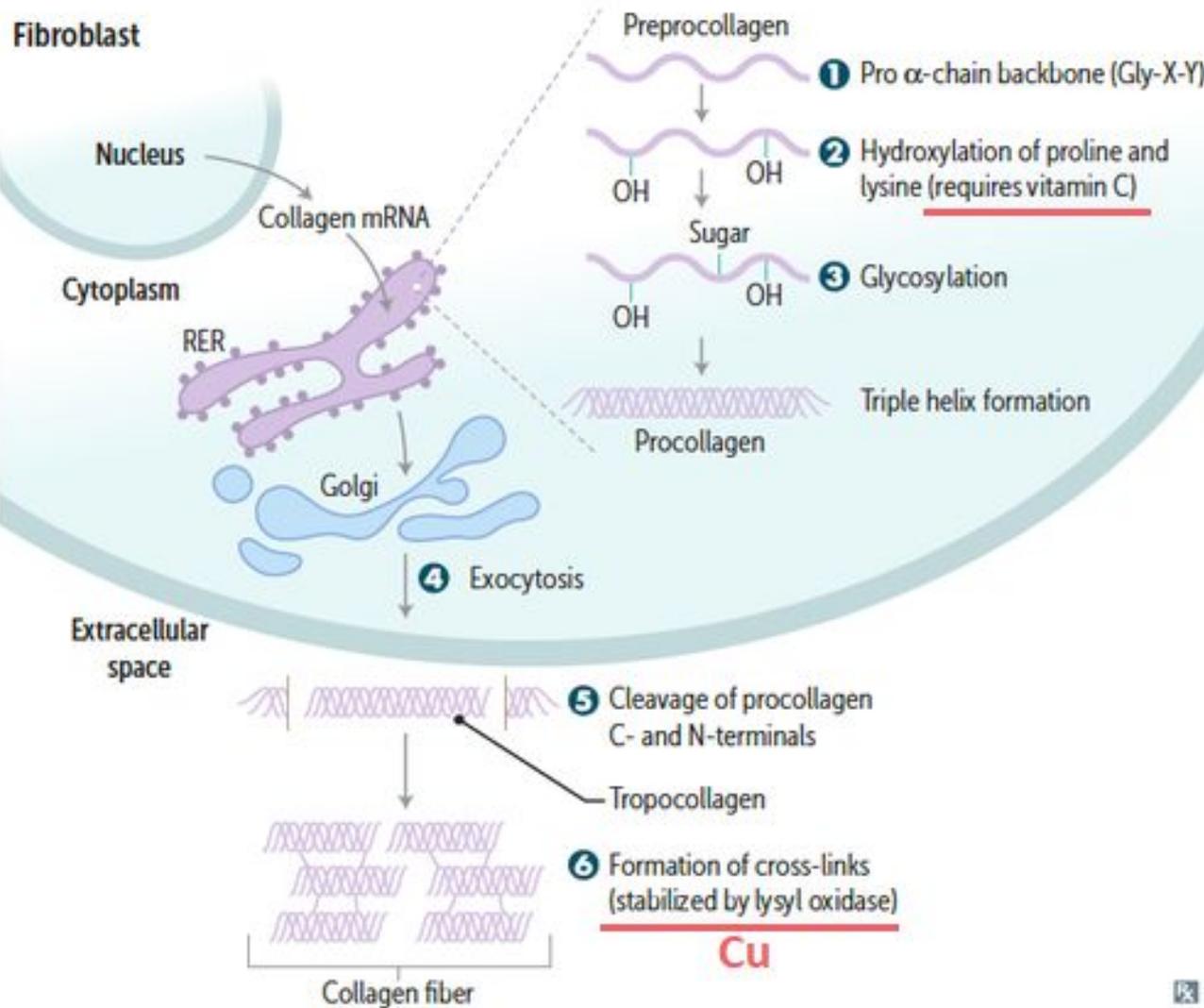
Влияние среды

Клинические проявления



ДСТ

Влияние среды



- Витамин С – участвует в образовании коллагена из проколлагена (лизин, пролин → оксипролин, оксипролин)

- Cu – входит в состав лизилоксидазы (образование нерастворимого коллагена)

Классификация

Общепризнанная классификация отсутствует

Выделяют дифференцированную и недифференцированную ДСТ

Дифференцированная:

- Определенный тип наследования
- Четкая клиническая картина
- Установленные генетические дефекты
- Генный дефект – единственный этиологический фактор

Синдром Марфана, синдром Элерса-Данлоса, несовершенный остеогенез, эластическая псевдоксантома, синдром вялой кожи

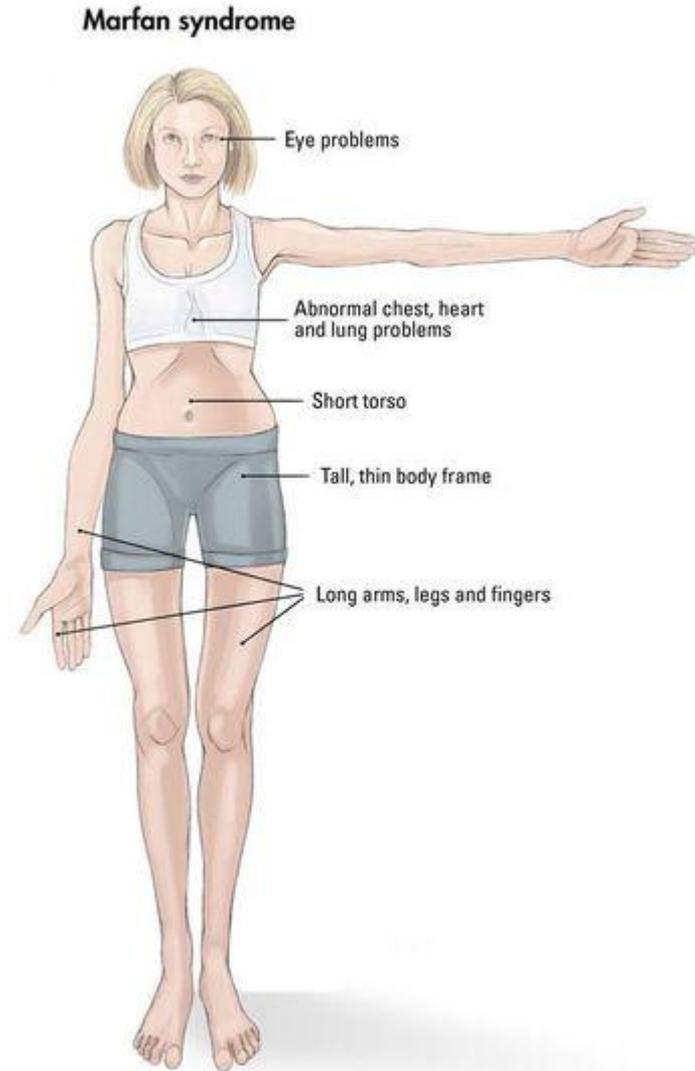
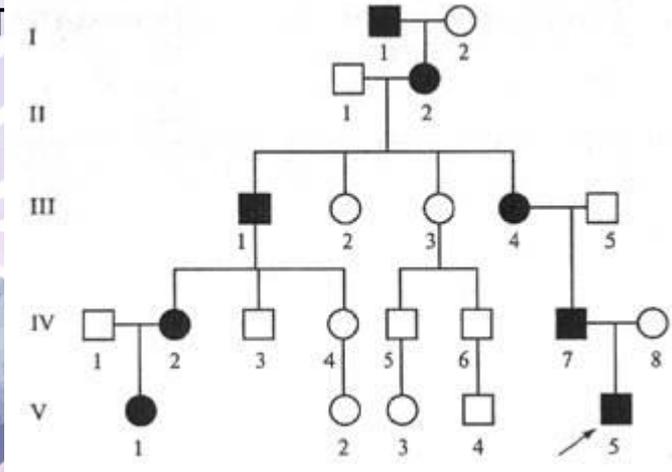
Недифференцированная

- Дефект нескольких генов
- Причина – сочетание нескольких генетических дефектов
- Отдельный дефект не приводит к заболеванию

Набор фенотипических признаков не укладывается ни в один из дифференцированных синдромов

Синдром Марфана – дифференцированная форма ДСТ

- Тип наследования – аутосомно-доминантный
- Клиника: подвывих хрусталика, ПМК, деформация позвоночника и т.д.
- Генетический дефект - мутация гена, кодирующего синт



Классификация

Общепризнанная классификация отсутствует

Выделяют дифференцированную и недифференцированную ДСТ

Дифференцированная:

- Определенный тип наследования
- Четкая клиническая картина
- Установленные генетические дефекты
- Генный дефект – единственный этиологический фактор

Синдром Марфана, синдром Элерса-Данлоса, несовершенный остеогенез, эластическая псевдоксантома, синдром вялой кожи

Недифференцированная

- Дефект нескольких генов
- Причина – сочетание нескольких генетических дефектов
- Отдельный дефект не приводит к заболеванию

Набор фенотипических признаков не укладывается ни в один из дифференцированных синдромов

Клинические проявления

- Клапанный синдром – пролапсы клапанов сердца
- Торакодиафрагмальный синдром – деформации гр.клетки и позвоночника
- Сосудистый синдром – аневризма аорты, варикозное расширение
- Аритмический синдром – нарушения ритма и проведения
- Бронхолегочный синдром – нарушения вентиляции, спонтанный пневмоторакс
- Висцеральный синдром – дистопии и птозы органов
- Синдром патологии органа зрения
- Геморрагические гематомезенхимальные дисплазии
- Синдром патологии стопы
- Синдром гипермобильности суставов
- Вертеброгенный синдром
- Косметический синдром – аномалии прикуса, деформации конечностей
- Нарушения психической сферы

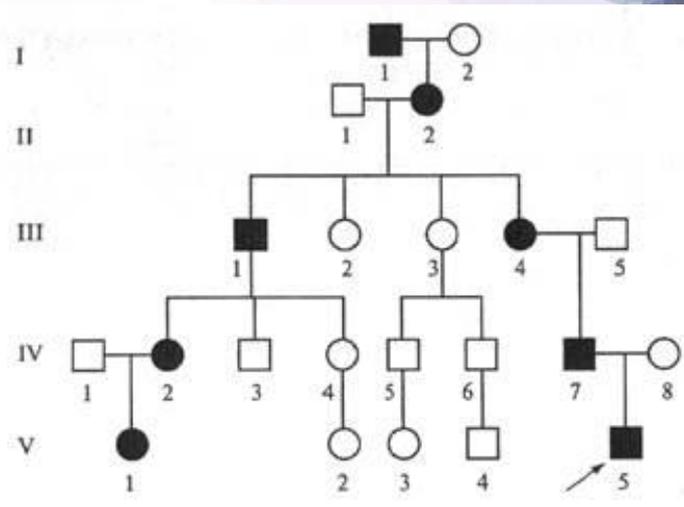
Классификация по молекулярно-генетическим нарушениям

- 1. Наследственные коллагенопатии
- 2. Наследственные фибриллинопатии
- 3. Наследственные эластинопатии
- 4. Наследственные фибулинопатии.
- 5. Наследственные ламинопатии
- 6. Наследственные тромбоспондинопатии
- 7. Наследственные протеогликанопатии
- 8. Наследственные ДСТ, обусловленные мутациями в генах фибробластных факторов роста, их рецепторов и антагонистов



Диагностика

- ✓ Клинико-анамнестическое обследование
- ✓ Клинико-генеалогическое обследование
- ✓ Лабораторные и инструментальные исследования
- ✓ Молекулярно-генетическое исследование



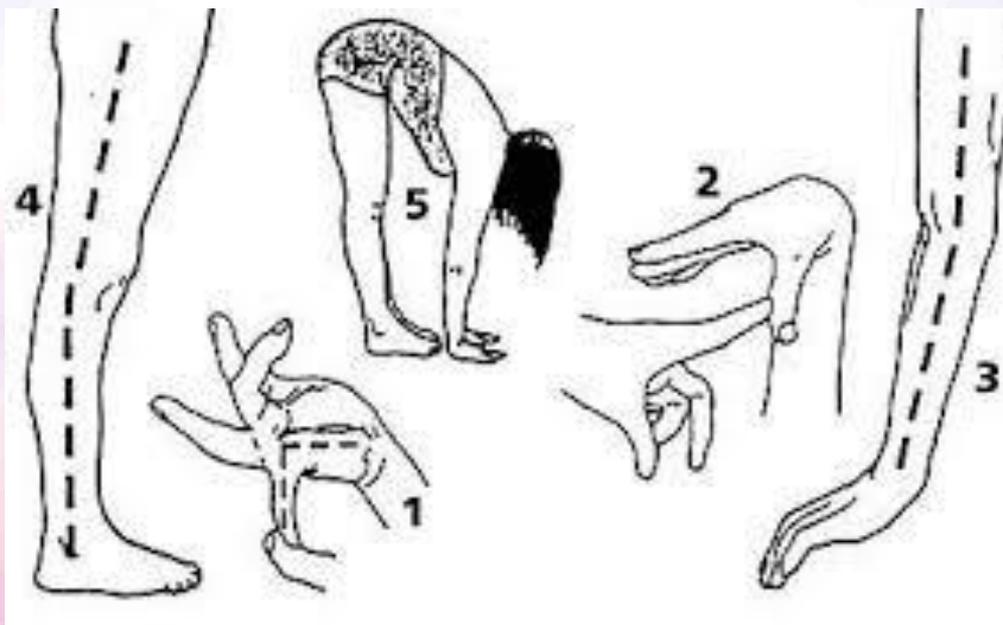
- ДДСТ – верификация диагноза
- НДСТ – выявление предрасположенности и степени риска

На этапе клинико-anamnestического обследования:

- используются критерии Т. Милковска-Димитровой и А. Каркашева (главные и второстепенные признаки ДСТ)
- Вильфраншские критерии (большие и малые диагностические критерии)
- Оценка гипермобильности суставов по критериям Бейтона
- Определение степени тяжести ДСТ (Смольнова, 2003)

Критерии Бейтона

Тест на способность	Сустав	
	Правый	Левый
1. Пассивно отогнуть назад V палец в пястно-фаланговом суставе более чем на 90°	1	1
2. Пассивно привести I палец к ладонной поверхности руки	1	1
3. Пассивно разогнуть локтевой сустав >10°	1	1
4. Пассивно разогнуть коленный сустав >10°	1	1
5. Интенсивно прижать ладони к полу, не сгибая коленей	1	1
Итого	9	



Критерии степени выраженности дисплазии соединительной ткани (по Т.Ю. Смольновой, 2003)

<p>Малые признаки (по 1 баллу)</p>	<p>Астенический тип телосложения или недостаточная масса тела Отсутствие стрий на коже переднебрюшной стенки у женщин, имевших в анамнезе роды Нарушение рефракции в возрасте до 40 лет Мышечная гипотония и низкие показатели манометрии Уплотнение свода стопы Склонность к легкому образованию синяков, повышенная кровоточивость тканей Кровотечения в послеродовой период Вегетососудистые дисфункции Нарушение сердечного ритма и проводимости (ЭКГ)</p>
<p>Большие признаки (по 2 балла)</p>	<p>Сколиоз, кифоз, кифосколиоз Плоскостопие 2–3-й степени Эластоз кожи Гиперподвижность суставов, склонность к вывихам, растяжением связочного аппарата суставов Склонность к аллергическим реакциям и простудным заболеваниям Тонзилэктомия Варикозная болезнь, геморрой Дискенезия желчевыводящих путей Нарушение эвакуационной функции желудочно-кишечного тракта Угроза преждевременных родов на сроке 32–35 недель беременности, преждевременные роды Быстрые и стремительные роды в анамнезе с гипотоническим кровотечением в 3-й период родов или без него Пролапс гениталии и грыжи у родственников первой линии</p>
<p>Тяжелые проявления и состояния, приводящие к хирургическим вмешательствам или имеющие показания к ним, а также изменения анатомических взаимоотношений, приведшие к нарушению функции органов (по 3 балла)</p>	<p>Грыжи Спланхноптоз Варикозная болезнь и геморрой (оперативное лечение), хроническая венозная недостаточность с трофическими нарушениями Привычные вывихи суставов или вывихи более двух суставов Нарушение моторной функции желудочно-кишечного тракта, подтвержденное лабораторными методами исследования (R-логические, R-скопические) Дивертикулы, долихосигма Поливалентная аллергия, тяжелые анафилактические реакции</p>

- при сумме баллов до 9 - ДСТ легкой степени тяжести (маловыраженная)
- от 10 до 16 баллов – средней степени тяжести (умеренно выраженная)
- от 17 и выше – тяжелой степени (выраженная)

Биохимические маркеры

- Уровень оксипролина, гидроксипролина в моче и крови – маркер деструкции коллагена
 - Пептидосвязанный гидроксипролин – распад + синтез коллагена
 - Сульфатированные и суммарные гликозаминогликаны – деструкция и интенсивность катаболизма костной ткани
 - Уровень витаминов, микро- и макроэлементов
- Инструментальные исследования:

- Денситометрия
 - Rg
 - УЗИ
 - МРТ

Принципы лечения

Немедикаментозная терапия

- Психотерапия
- Диетотерапия
- Правильные физ. нагрузки
- Хирургическое лечение

Медикаментозная терапия

- Этиологической нет
- Патогенетическая (витамины, микроэлементы)
- Симптоматическая (НПВС, бета-адреноблокаторы, седативные препараты)



**Нет ничего хуже, чем упустить возможность,
которая могла изменить твою жизнь**

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ