

УДК 616-018.2-007.17-008.6

Т. М. БЕНЦА

/Національний університет охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика, Київ, Україна/

## Дисплазія сполучної тканини: особливості клінічних проявів, діагностики та лікування

### Резюме

Дисплазія сполучної тканини належить до числа складних питань сучасної медицини. Дисплазія сполучної тканини є унікальною аномалією розвитку організму, яка включає велику гетерогенну групу станів. Системність ураження зумовлена значним розповсюдженням в організмі сполучної тканини. Диспластичні зміни сполучної тканини різноманітних органів і систем діагностуються тоді, коли у пацієнта виявляється набір ознак, які не вписуються у жодне з диференційованих захворювань. У статті представлений огляд літератури, присвячений визначенню, причинам розвитку, клінічним формам, загальним підходам до діагностики та лікування дисплазії сполучної тканини.

**Ключові слова:** дисплазія сполучної тканини, діагностика, лікування

Дисплазія сполучної тканини (ДСТ) – патологія, яка трапляється у практиці лікаря будь-якої спеціальності. Клінічні прояви ДСТ різноманітні, тому часто складно об'єднати численні симптоми та виявити системну патологію. Вроджені та/або спадкові дефекти сполучної тканини нерідко призводять до порушення життєво важливих функцій і зумовлюють несприятливий прогноз для життя та працездатності пацієнта.

Сполучна тканина (СТ) за своєю значимістю займає в організмі особливе місце, оскільки складає близько 50 % всієї маси тіла. Джерелом утворення СТ є мезенхіма (ембріональна СТ), з якої формуються шкіра та кістки, кров і лімфа, гладенькі м'язи і хрящі. На відміну від будь-якого іншого типу тканин, СТ має унікальну структуру, яка складається з добре розвиненої позаклітинної матриці та порівняно невеликої кількості клітин. Будь-який дисбаланс у цій системі може призводити до ДСТ.

Термін ДСТ широко використовується в медичній літературі з кінця 1980-х років: його запропоновано як констатацію клінічних проявів порушення синтезу та функціонування похідних колагенових і еластичних білків, що свідчить про порушення розвитку органів і тканин в ембріональному та постнатальному періодах [13]. У розвитку ДСТ провідне значення мають мутації генів, які кодують синтез і просторову організацію колагену, відповідають за формування структурних компонентів матриксу та ферментів, які беруть участь у процесах фіброгенезу. Морфологічно всі ці зміни характеризуються неправильним формуванням ланцюгів колагену, внаслідок чого утворюються так звані аномальні тримери колагену, які не витримують належного механічного навантаження; зміни також відбуваються у еластичних фібрилах, глікопротеїдах і протеогліканах з фібробластами [5].

У цілому дані щодо поширеності ДСТ уривчасті та суперечливі, що зумовлено різними методологічними підходами та класифікаціями, якими користувалися дослідники. Однак можна припустити, що частота виявлення ознак даної патології різного ступеня вираження досить велика. Так, поширеність ДСТ у осіб молодого віку коливається від 14 до 85 %. За даними дослідження більше 600

померлих, недиференційовану ДСТ виявляли у 95 % випадків [17].

Американський генетик V. A. McKusick виділив стани, пов'язані зі зміною колагену, та назвав їх спадковими захворюваннями СТ, яким виділено окремий розділ у базі даних спадкових захворювань людини «On-line Mendelian Inheritance In Man» (OMIM) [23]. Розроблена база медико-генетичних досліджень ДСТ і запропоновано ряд поліморфізмів, які можуть використовуватися при подальших дослідженнях [11]. Установлено, що поперечно аномально розташовані хорди шлуночків серця обмежують діастолічне розслаблення серцевого м'яза, що створює передумови для розвитку гострої серцевої недостатності при надмірному фізичному навантаженні [17]. За даними інших дослідників, у хворих на ішемічну хворобу серця (ІХС) за наявності ознак ДСТ частіше виявляються подовження інтервалу QT, надшлуночкові та шлуночкові порушення ритму, а при поєднанні пролабування атріовентрикулярних клапанів із аномально розташованими хордами шлуночків серця частота аритмічних ускладнень збільшується в 2–2,5 рази [10].

ДСТ – це генетично детерміновані стани, які характеризуються дефектами волокнистих структур і основної речовини сполучної тканини, що призводять до порушення формування утворення органів і систем, мають прогресивний перебіг та визначають особливості асоційованої патології, а також фармакокінетику та фармакодинаміку лікарських засобів [3, 15, 21]. Характер успадкування ДСТ – полігенно-мультифакторіальний (захворювання зі спадковою схильністю), коли мають місце мутації великої кількості генів, а випадкова перекомбінація алелей від батька та матері кожного разу призводить до формування нового унікального генотипу. Ознаки ДСТ проявляються протягом життя, в період новонародженості виявлення ознак ДСТ мінімальні, у віці 4–5 років починає формуватися пролапс клапанів серця, в 5–7 років – торакодифрагмальний синдром (деформації грудної клітки та хребта), плоскостопість, міопія, в підлітковому та молодому віці – судинний синдром [1]. Критичним періодом проявів ДСТ є підлітковий вік, коли приріст кількості ознак неспроможності сполучної тканини