

Министерство образования и науки РФ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
Высшее образование
Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова
Медицинский институт
Кафедра «Госпитальная терапия, профессиональные болезни и клиническая фармакология»

Научно-исследовательская работа
По специальности 31.05.01 Лечебное дело на тему

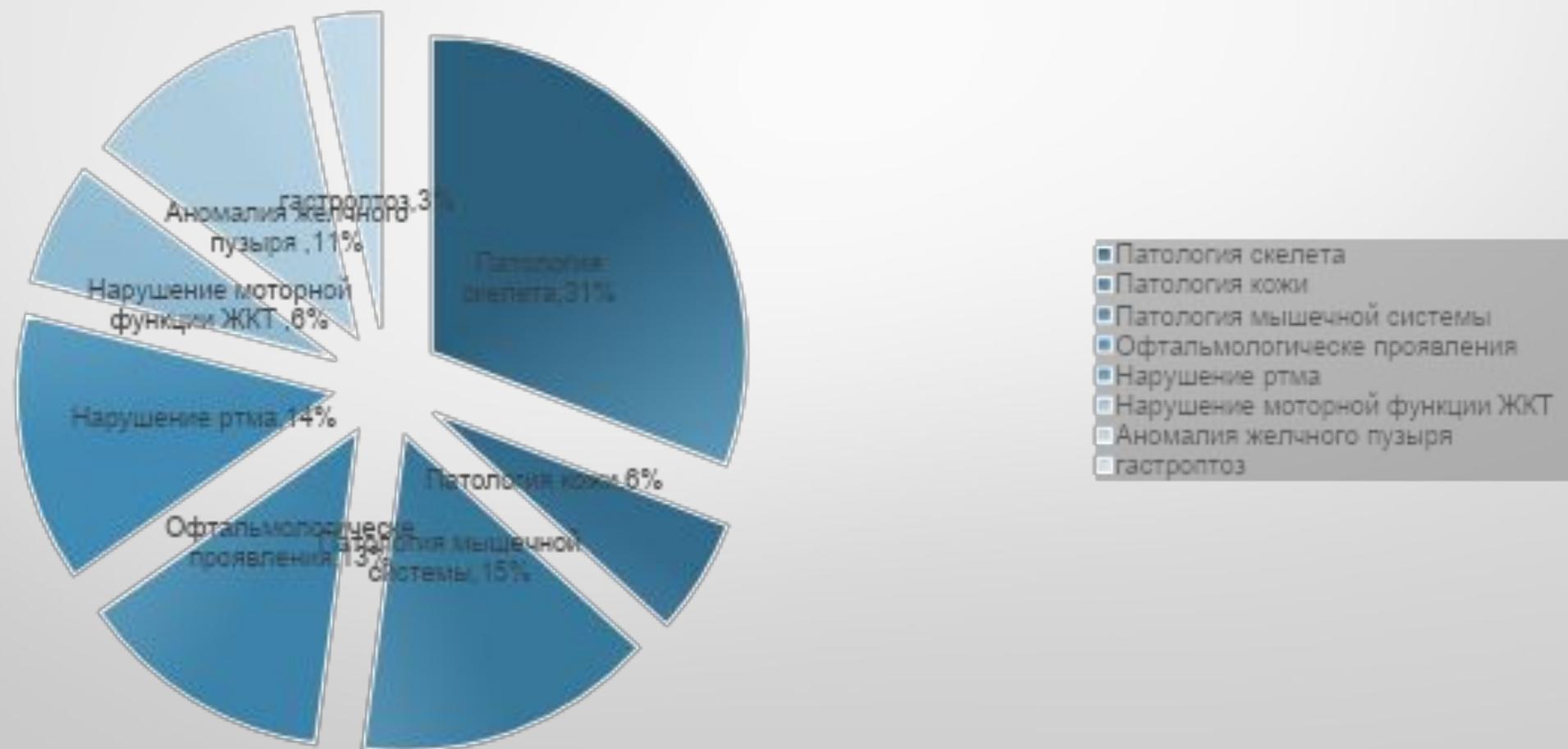
Недифференцированная дисплазия соединительной ткани желудочно-кишечного тракта и опорно-двигательной системы
(фенотипические проявления по системам).

Выполнила: Неустроева Анастасия Константиновна
Студентка группы ЛД-604-1
Проверил: к.м.н, доцент Слепцов Александр Порфирьевич

2020г.

- **Актуальность темы.** Из-за клинического полиморфизма данной патологии проблема недифференцированной дисплазии соединительной ткани весьма актуальна. Отдельные внешние проявления дисморфогенеза соединительной ткани среди молодых по данным разных авторов составляет от 20 до 84%.

Распространенность ДСТ сначала изучалась путем выявления отдельных симптомов и определялась частотой от 8–9 до 26–86 %. Например, у 94 % лиц молодого возраста встречаются единичные внешние фенотипические признаки, однако при диагностике ДСТ по шести и более внешних признаков частота выявления ДСТ снижается до 20–25 %, а клиническая значимость выявленных аномалий возрастает. (http://ngmu.ru/cozo/mos/article/text_full.php?id=478)



- **Цель исследования:** Выявление клинико-анамнестические особенности недифференцированной дисплазии соединительной ткани по системам.
- **Задачи:** 1) Провести внешний фенотипический анализ.
- 2) Эффективность проводимой фармакологической терапии.

- **Материал и методы исследования:**
- В работе использованы следующие методы исследования:
- 1) Общие лабораторные
- 2) Рентгенологические методы, ирригоскопия, колоноскопия, УЗИ, молекулярно-генетическое исследование.

Результаты исследования

- По внешним фенотипическим признакам, по результатам неполных клинико-лабораторных и инструментальных исследований у пациентки по диагностическому алгоритму определена умеренная степень недифференцированной нДСТ.
- Для диагностирования синдрома нДСТ (6 и более фенов при вовлечении не менее 3 органов и систем организма) и определения степени тяжести был использован Байесовский классификатор по сумме баллов фенотипических признаков.
- Определить точную степень тяжести нДСТ с развернутым алгоритмом обследования с целью максимального выявления всех возможных признаков не удалось из-за отсутствия необходимых для этого диагностических данных.

- 1) При легкой степени не более 12 баллов
- 2) При умеренной не более 23 баллов
- 3) При выраженной не более 24 баллов.

По результатам исследования определена умеренная степень нДСТ. Таким образом, на основании жалоб, анамнеза, физикального осмотра, результатов лабораторных и инструментальных методов исследования сформулирован заключительный клинический диагноз.

Фенотипические признаки по системам.

Анализируемый показатель	Максимальное возможное количество баллов по отдельному показателю	Фактическое количество баллов
	Желудочно-кишечный тракт	
Дисплазия желчевыводящих путей. Изогнутый желчный пузырь.	2	2
Долихосигма. Левосторонний долихоколон. Правосторонний колоноптоз.	3	3
	Костно-суставная система	
Хондроз поясничного отдела позвоночника	3	2
Плоскостопие	3	3
Артралгии	2	2
Хруст в суставах	2	1
	Сердечно-сосудистая система	
ЭКГ-изменения: синусовая аритмия	2	2
Итого	17	15

Представлены методы инструментальной диагностики



Рис 1. Ирригоскопия.

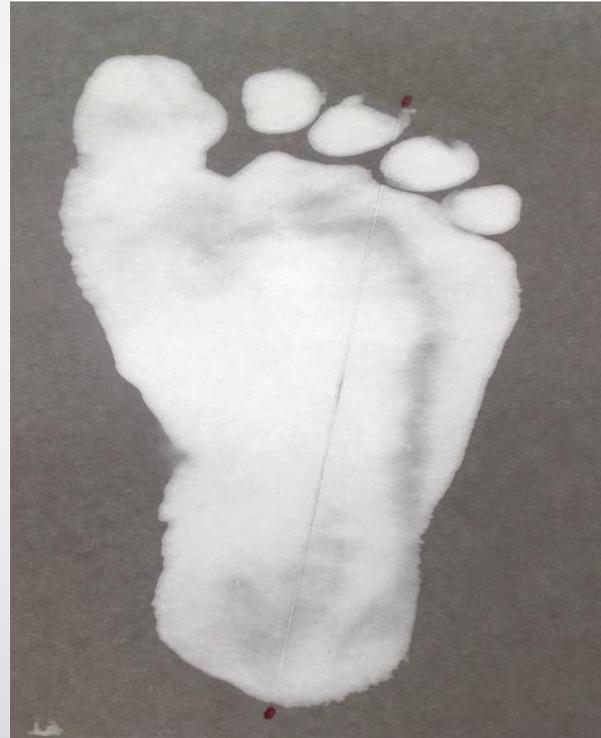
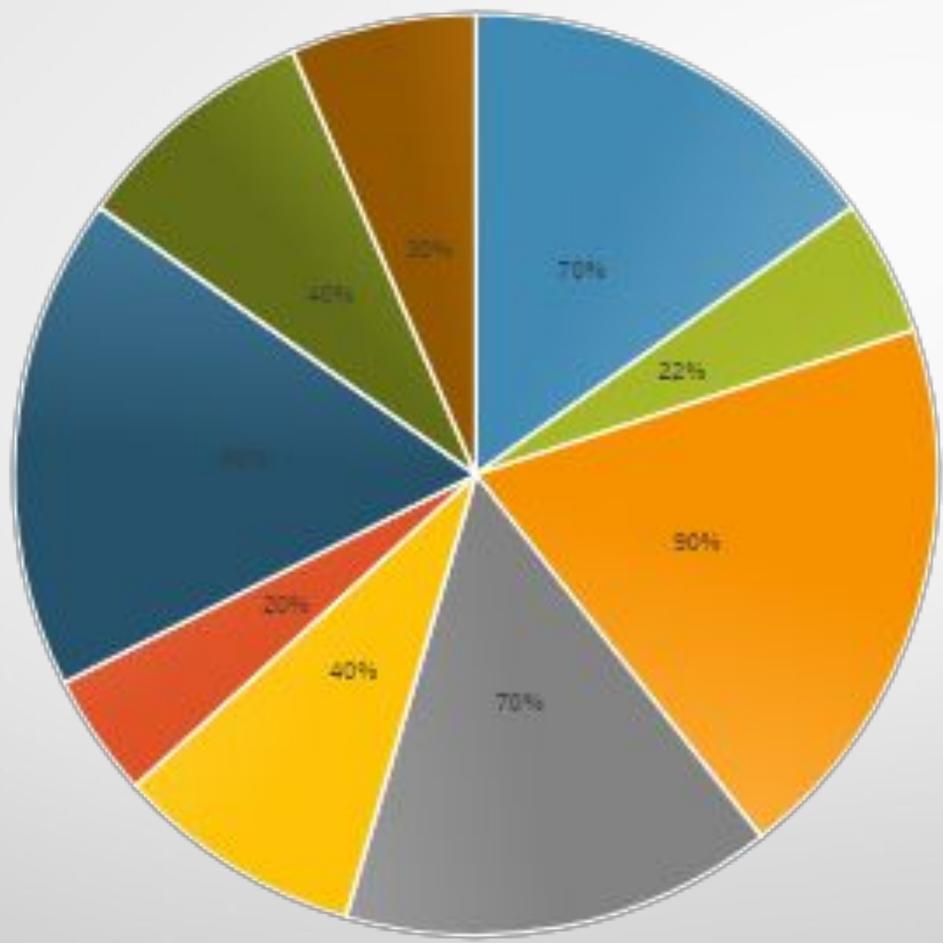


Рис 2. Плоскостопие 2 степени.



Рис 3. Изогнутый желчный пузырь

Ведущие жалобы



- слабость
- запор
- боль в позвоночной области
- запор
- суставные боли
- боль в стопах
- уступаемость
- снижение работоспособности
- сердцебиения

- **Результаты:** У пациентки при лечении отмечалось хорошая переносимость лекарственных препаратов. За весь период приема «Урсодезоксихолиевой кислоты» в дозе 10 мг/кг в 2 приема в течение до 2 мес. За весь период приема УДХК не зарегистрировано нежелательных явлений (кальцинирование желчных камней, преходящее (транзитное) повышение активности печеночных трансаминаз, тошнота, рвота, абдоминальная боль, аллергические реакции). В экспериментальных работах показана не только способность снижать насыщение желчи холестерином, но и способность увеличивать сократимость желчного пузыря, а также подавлять процессы ПОЛ и воспаления (снижать уровень простагландина E2 и каталазную активность).
- Форлак назначался ежедневно утром по 2 пакетика по требованию 1 раз в 2-3 дня. Со 2-3 дня приема Форлакса наблюдались ежедневные дефекации. Слабительное действие Форлакса не сопровождалось болями в животе и болезненными тенезмами. Отмечена мягкое и продолжительное действие препарата, его хорошая переносимость, ускорения двигательной функции кишечника.

ВЫВОД

У пациентки имеются признаки поражения соединительной ткани по инструментальным данным (патологии системы пищеварения (дисплазия желчевыводящих путей. Изогнутый желчный пузырь. Долихосигма. Левосторонний долихоколон. Правосторонний колоноптоз), вертеброгенный (хондроз поясничного отдела позвоночника), синдром патологии стопы (плоскостопие), суставной (артралгии, хруст в суставах), а также обнаружены признаки накопления дисплазии в семье. Имеющиеся у пациентки синдромы укладываются в ДСТ. Представленный пример доказывает трудность диагностики, лечения, постановки диагноза. Молодая пациентка наблюдалась у значительного количества специалистов с различными диагнозами. Конечно не все признаки нДСТ имеются у пациентки. Фенотипические проявления могут отсутствовать при рождении и проявляться в течение жизни. Прогноз зависит от самой пациентки от ее образа жизни. При соблюдении диеты занятием ЛФК прогноз благоприятный.

ПРАКТИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Конечно, не все признаки ДСТ имеются у нашей пациентки. Но еще раз напомним, что одна из основополагающих характеристик ДСТ как дисморфогенетического феномена-фенотипические признаки ДСТ могут отсутствовать при рождении и проявляться в течение жизни. С годами количество признаков ДСТ и их выраженность могут нарастать прогрессирующе.

- 1) Клинические рекомендации РНМОТ «Дисплазия соединительной ткани» / утверждены на XII Национальном конгрессе терапевтов 22-24 ноября-2017г.
- 2) Научная статья: Демидов.Р.О, Лапшина.С.А, Якупова.С.П, «Дисплазия соединительной ткани: современные подходы к клинике, диагностике и лечению» Казанский государственный медицинский университет-2015.-№4-С.86.том 2
- 3) Научная статья: Тетенева А.В, Беспалова И.Д, Сердюков Н.А «Особенности проявлений бронхолегочного синдрома у пациента с дисплазией соединительной ткани и врожденной дисфункцией коры надпочечников (клиническое наблюдение)»// Российский медицинский журнал -2020.-№4 – С.37-42
- 4) Научная статья: Кравченко А.И « Недифференцированная дисплазия соединительной ткани опорно-двигательной системы(диагностика, лечение)/, Кравченко А.И.-Донецкий национальный медицинский университет им М. Горького-2014.-№1-том 15
- 5) Научная статья: Репина Н.Б, Салха.М.Б «Клиническая диагностика недифференцированной дисплазии соединительной ткани»/ Российский медико-биологический вестник имени академика И.П. Павлова-2016-№4-том 24
- 6) Научная статья: Нечаева Г.И, Лялюкова Е.А, Рожкова М.Ю «Дисплазия соединительной ткани: основные гастроэнтерологические проявления»/ Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология-2010-№6- С.66-69
- 7) История болезни8) Земцовский Э.В. Недифференцированная дисплазия соединительной ткани. Без права на диагноз! // Врачебные ведомости. 2010. № 3(53). С. 76-80.
- 9) Mosca M., Tani C., Vagnani S., Bombardieri S. The diagnosis and classification of undifferentiated connective tissue diseases // J. Autoimmun. 2014. Vol. 48- 49. P. 50-52.
- 10) . Недифференцированная дисплазия соединительной ткани. Электронные данные. Режим доступа: Doctorspb. 2010. Available at: http://www.doctorspb.ru/articles.php?article_id=1591 (accessed 27 August 2010).



Спасибо за внимание!