

Ю.В. Марушко, д.м.н., професор, завідувач кафедри педіатрії № 3 Національного медичного університету ім. О.О. Богомольця, м. Київ

Дисплазії сполучної тканини

Одним із проявів дисплазії сполучної тканини (ДСТ) є гіпермобільність суглобів (ГС). ГС – це перевищення об'єму рухів в одному або декількох суглобах порівняно із середньостатистичною нормою.

Для діагностики ГС застосовують стандартні критерії С. Carter і J. Wilkinson (1964) у модифікації Р. Beighton (1983), які утворюють 9-бальну оцінку здатності обстежуваного виконати 5 рухів. Перші 4 рухи парні (1 бал за можливість виконати рух на одній сторони, 2 – за симетричну можливість) (табл. 1).

За рекомендацією авторів сума балів за вищезазначеними критеріями в 1-2 бали означає фізіологічний варіант норми, у 3-4 бали – розширюється як легка гіпермобільність, у 5-8 балів – середня гіпермобільність, 9 балів – виражена (генералізована) ГС.

Існує певна вікова динаміка рухливості суглобів. У дітей перших тижнів життя суглобову гіпермобільність виявити неможливо у зв'язку з гіпертонусом м'язів. Загалом дітям властива фізіологічна ГС через вікову незрілість сполучної тканини. ГС виявляють майже у 50% дітей віком до 2-3 років, але надалі відбувається зменшення частоти проявів ГС приблизно до 20 років, коли стан сполучної тканини стабілізується. У дітей до трирічного віку ГС спостерігається з однаковою частотою у хлопчиків і дівчаток, а в пубертатному періоді – частіше у дівчаток.

Під час епідеміологічних досліджень встановлено поширеність ГС у дорослих: у 10-15% представників європейської популяції і у 15-25% – африканської й азійської. У жінок частота і ступінь вираження ГС більші, ніж у чоловіків.

ГС – основна діагностична ознака синдрому гіпермобільності суглобів (СГМС), який включає комплекс скарг (епізодичні артралгії, пов'язані із статичним або фізичним навантаженням, суглобові шуми, можливі функціональні підвихи, тендиніти, епіконділіти, ентезопатії, бурсити, тунельні синдроми тощо) за відсутності ознак ревматичного захворювання.

Для розуміння взаємовідношень між СГМС і ГС необхідно пам'ятати формулу Р. Грехема (2003): СГМС = ГС + симптоматика.

Клінічні прояви СГМС представлено в таблиці 2.

У діагностиці СГМС важливо виключити системні ревматичні та інші захворювання із суглобовим синдромом. Важливо враховувати такі рекомендації (табл. 3).

Клінічне значення СГМС визначається його проявами та частотою у дітей і дорослих, ускладненнями з боку опорно-рухового апарату, поєднанням з іншими ознаками ДСТ. Так, поліартралгії при гіпермобільному синдромі фіксують майже у 30-50% дітей. У пацієнтів з епізодичним і неуточненим болем у суглобах поширеність СГМС досить висока – у 50-60% школярів із рецидивуючим артритом або артралгією неясної етіології.

Загалом СГМС спостерігають за наявності генетично зумовлених захворювань, низки патологічних станів, які умовно об'єднані в декілька клінічних груп:

1. Спадкові захворювання сполучної тканини (синдром Марфана, синдром Ehlers-Danlos, osteogenesis imperfecta, синдром Williams, синдром Stickler).

2. Хромосомні порушення (синдром Дауна, синдром Killian-Teschler-Nicola).

3. Інші генетичні синдроми:

- аутосомно-домінантні: велокардіолицевий синдром, синдром Hajdu-Czeney, псевдоахондропластична спондилоепіфізальна дисплазія, myotonia congenita;
 - аутосомно-рецесивні: синдром Cohen;
 - гетерогенні (аутосомно-домінантні або аутосомно-рецесивні): синдром Larsen, pseudoxanthoma elasticum;
 - Х-зчеплені домінують: синдром Coffin-Lowry;
 - спорадичні: синдром Goltz.
4. Метаболічні порушення: гомоцистинурія, гіперлізінемія.
5. Ортопедичні порушення: вроджена дисплазія стегна, рецидивуюча дислокація плеча, рецидивуюча дислокація надколінної чашки, клишоногість.

Клінічне значення СГМС визначається не тільки ускладненнями з боку опорно-рухового апарату, а й поєднанням з іншими ознаками ДСТ. У таких випадках використовують термін «гіпермобільний синдром». Цей синдром відображає стан не тільки опорно-рухового апарату, а й усього сполучнотканинного матриксу (ГС, підвихи, порушення хребта, зміни шкіри, з боку очей тощо).

У сучасних Брайтонських критеріях діагностики гіпермобільного синдрому акцентується увага на позасуглобових проявах гіпермобільного синдрому, що дає змогу фактично провести межу між конституціональною гіпермобільністю і власне гіпермобільним синдромом (табл. 4).

Для діагностики гіпермобільного синдрому необхідна наявність двох великих критеріїв або одного великого і двох малих, або чотирьох малих критеріїв.

Визначають такі прояви ДСТ з боку внутрішніх органів (Е.В. Земцовский, 2000):

- Пресинкопальні стани.
- Серцебиття й перебої в роботі серця.
- Гіпервентиляційний синдром.
- Порушення терморегуляції.
- Порушення діяльності шлунково-кишкового тракту.
- Судинні порушення в кінцівках.
- Геморагічний синдром.
- Синкопальні стани.
- Мігрени.
- Вегетативні кризи.
- Кардіалгічний синдром із вегетативними проявами.
- Біль у кінцівках за дизестетичним типом.

У дітей це також часті респіраторні вірусні інфекції, повторні бронхіти, пневмонії, формування хронічних вогнищ інфекції (хронічний тонзиліт, аденоїди, синусит тощо).

Діагностика ДСТ – це комплексний підхід з використанням клініко-генеалогічного методу, анамнезу хвороби й життя пацієнта,



Ю.В. Марушко

клінічного обстеження хворого і членів родини, біохімічна та молекулярно-генетична діагностика. Обов'язковою є консультація генетика та інших фахівців у разі потреби.

Скарги. Часта причина звернення до лікаря – кардіальні прояви. Визначають вегетативну симптоматику, артеріальну гіпотензію, загальну слабкість, головний біль, ортостатичні прояви тощо. Часто пацієнти скаржаться на диспепсичні явища, біль у животі, закрепи, здуття живота.

Поширені такі скарги:

- з боку дихальної системи: часті гострі респіраторні захворювання, бронхіти, повторні пневмонії;
- скарги косметичного характеру: зміни форми й розмірів вух, носа, нижньої щелепи;
- з боку суглобів: артралгії, підвихи тощо.

З анамнезу з'ясовують наявність м'язової гіпотонії, гриж, спостереження в ортопеді з приводу кіфосколиозу, у кардіолога з приводу болю в серці, слабкість, погану переносимість навантажень, зниження апетиту. Важливо уточнити стан зору, ступінь міопії, патологію ЛОР-органів тощо.

Під час огляду виявляють фенотипові ознаки ДСТ:

- ознаки астенії – спостерігають дефіцит маси тіла;
- деформації грудної клітки – воронкоподібна або килеподібна;
- патологія хребта – сколіоз, «пряма спина», гіперкіфоз, гіперлордоз (ці зміни підтверджують рентгенологічно);
- ознаки доліхостеномелії. Її діагностують під час визначення довжини сегментів скелета: відношення кисть/зріст $\times 100\%$ – більше 11%, стопа/зріст $\times 100\%$ – більше 15%, різниця «розмах рук – зріст» – більше 7 см.
- ознаки арахнодактилії. Скринінг-тест великого пальця:
 - великий палець легко вкладається поперець долоні і в цьому положенні виступає за її ульнарний край;
 - довжина середнього пальця кисті перевищує 10 см. Тест зап'ястя: пацієнт легко охоплює зап'ястя мизинцем і великим пальцем;
- ознаки ГС – більше 3 балів за 9-бальною шкалою за С. Carter і J. Wilkinson (1964) у модифікації Р. Beighton (1983);
- ознаки СГМС;
- великі й малі ознаки СГМС (Брайтонські діагностичні критерії, 1998);
- деформації кінцівок – вальгусна (Х-подібна) й варусна (О-подібна) – та стопи (плоскостопість, наявність hallux valgus й натоптишів). Сандалеподібна щілина між I і II пальцями стопи;

Критерій	Пасивне розгинання п'ястнофалангового суглоба V пальця понад 90°
II критерій	Пасивне згинання I пальця у бік передпліччя (при згинанні у променево-зап'ястному суглобі)
III критерій	Перерозгинання літкового суглоба понад 10°
IV критерій	Перерозгинання колінного суглоба понад 10°
V критерій	Нахил вперед при фіксованих колінних суглобах, при цьому долоні сягають підлоги

Клінічний прояв	Характеристика клінічного прояву
Поліартралгії	Найчастіший варіант прояву гіпермобільного синдрому. Виявляються в симетричних, часто колінних суглобах (моно-, олигоартралгії), мають не запальний характер і не завжди відповідають на лікування протизапальними засобами
Підвихи суглобів	Найчастіше гомілковоступневих і колінних суглобів
Рецидивуючий випіт	Переважає у середніх суглобах, рідше – у дрібних
Хрускіт («кляцання») суглобів	Може бути єдиним проявом СГМС
Дорсалгії	Нерідко поєднуються зі сколіозом і спондилолітезом
Симптоматична плоскостопість	Плоскостопість (подовжена, поперечна й комбінована). Характерною ознакою є відчуття втоми ніг наприкінці дня. У старшому віці розвиваються ортопедичні ускладнення плоскостопості – натоптиші, молоткоподібна деформація пальців стоп, hallux valgus, вторинний артроз гомілковоступневих суглобів
Периартикулярні ураження	Тендиніти, епіконділіт, ентезопатії, бурсити, тунельні синдроми

Ознака	СГМС	Запальна артропатія
Скарги	Невідповідність скарг хворого та ступеня вираження болю часто за умови повної відсутності об'єктивних ознак патології суглобів, окрім власне ГС	Скарги на біль і припухлість відповідають об'єктивним ознакам ураження суглобів
Рентгенологічні ознаки ураження суглобів	Відсутні, незважаючи на багаторічний анамнез	Набряк навколосуглобових тканин, збільшення суглобової щілини, затемнення навколосуглобових просторів тощо
Зв'язок суглобових симптомів	З епізодами незвичного фізичного навантаження	З перенесеною інфекцією, ревматизмом
Збільшення гострофазових показників сироватки крові	Немає	Є
Фенотипові ознаки ДСТ	Є	Здебільшого немає
Приєм нестероїдних протизапальних препаратів (НПЗП)	Відсутність, як правило, зменшення болю від прийому НПЗП	Зменшення болю від прийому НПЗП

Великі критерії	Рахунок за шкалою Бейтона 4 або більше (на момент огляду або в минулому) Артралгія понад 3 місяці в чотирьох і більше суглобах
Малі критерії	Рахунок за шкалою Бейтона 1-3 (для людей віком понад 40 років) Артралгія менше 3 місяців в 1-3 суглобах або лямбалгія, спондилолітез, спондилолітез Вивих/підвихи більше ніж в одному суглобі або повторні вивихи в одному суглобі Периартикулярні ураження більше ніж двох локалізацій (ентезопатія, теносиновіт, бурсит) Марфаноїдність (високий зріст, худорлявість, арахнодактилія, співвідношення розмаху рук/зросту > 1,03, співвідношення верхнього/нижнього сегментів тіла < 0,83) Аномальна шкіра (тонкість, гіперрозтяжність, стрії, атрофічні рубці) Прояви з боку очей: нависаючі повіки або міопія, або антимонголідна складка Варикозні вени, грижі або опущення матки/прямої кишки

