

## ОСОБЕННОСТИ ДИСПЛАСТИЧЕСКОГО МАРША У РЕБЕНКА С НЕНАСЛЕДСТВЕННОЙ ДИСПЛАЗИЕЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

*Н.С. Черкасов<sup>1</sup>, О.В. Давыдова<sup>1</sup>, М.Я. Ледяев<sup>2</sup>, Ю.А. Луценко<sup>3</sup>, Я.М. Ледяев<sup>2</sup>*

<sup>1</sup> ФГБОУ ВО «Астраханский государственный медицинский университет» Минздрава России;

<sup>2</sup> ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» Минздрава России;

<sup>3</sup> ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 150» Департамента здравоохранения, г. Москва

В статье приводится клинический случай диспластического марша у ребенка с ненаследственной дисплазией соединительной ткани.

**Ключевые слова:** дисплазия, соединительная ткань, диспластический марш, дети.

DOI 10.19163/1994-9480-2021-1(77)-159-162

## FEATURES OF THE DYSPLASTIC MARCH IN A CHILD WITH NON-HEREDITARY DYSPLASIA CONNECTIVE TISSUE

*N.S. Cherkasov<sup>1</sup>, O.V. Davydova<sup>1</sup>, M.Ya. Ledyayev<sup>2</sup>, Yu.A. Lutsenko<sup>3</sup>, Ya.M. Ledyayev<sup>2</sup>*

<sup>1</sup> FSBEI HE «Astrakhan State Medical University» of Public Health Ministry of the Russian Federation;

<sup>2</sup> FSBEI HE «Volgograd State Medical University» of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation;

<sup>3</sup> SBIH «Children's city polyclinic № 150» Department of health, Moscow

The article presents a clinical case of dysplastic march in a child with non-hereditary connective tissue dysplasia.

**Key words:** dysplasia, connective tissue, dysplastic march, children.

В настоящее время для характеристики дисплазии соединительной ткани используется унифицированная терминология по рекомендациям проекта «Наследственные и многофакторные нарушения соединительной ткани у детей» 2016 г. [1]. Поэтому целесообразно выделять наследственные нарушения и ненаследственную дисплазию соединительной ткани (НДСТ). Дисплазия соединительной ткани считается ненаследственной тогда, когда набор клинических признаков ее не укладывается ни в одну из наследственных форм заболевания [1, 5].

Известно, что число клинических признаков НДСТ с возрастом нарастает, как и воздействие факторов окружающей среды [6, 7]. НДСТ манифестирует еще в младенчестве, по мере роста ребенка пополняясь новыми признаками. При НДСТ выделяют постоянные и периодические признаки, проявляющиеся в определенные возрастные периоды [1, 3, 5].

Термин «диспластический марш» обозначает хронологическую последовательность формирования и манифестации симптомов НДСТ в зависимости от возраста ребенка. Последовательность формирования признаков дисплазии у детей часто индивидуальная [6, 7].

Актуальность изучения диагностики НДСТ обусловлена высокой частотой встречаемости, неоднозначной интерпретацией внешних и внутренних проявлений дисплазии. Возрастные аспекты формирования

и манифестации НДСТ остаются малоизученными. Это определяет необходимость исследования возрастного «диспластического марша».

### ЦЕЛЬ РАБОТЫ

Рассмотреть клинический случай диспластического марша у ребенка с ненаследственной дисплазией соединительной ткани.

### Клиническое наблюдение

Ребенок С., возраст 8 лет. Из анамнеза известно, что девочка рождена на 39-й неделе гестации, от первых срочных родов, с массой тела при рождении 2840 г, ростом 49 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов, отмечалось однократное обвитие пуповины вокруг шеи. Беременность протекала на фоне угрозы прерывания в первом триместре, анемии легкой степени, хронического пиелонефрита. На сроке 19 недель гестации диагностировано расширение лоханок обеих почек у плода.

Период адаптации протекал в целом благоприятно. Определялись стигмы дизэмбриогенеза: уплощенный затылок, гипоплазия сосцевидных отростков, седловидный нос, раздвоенный подбородок, низко расположенные уши, короткая уздечка языка, длинная шея, короткий изогнутый пятый палец.

На первом году росла и развивалась соответственно возрасту. Из семейного анамнеза известно,

что у матери отмечаются признаки НДСТ, у отца – мочекаменная болезнь. Исключительно грудное вскармливание проводилось до 3 месяцев, далее смешанное, прикормы введены с 6 месяцев. Психомоторное развитие на 1-м году с умеренным отставанием. Респираторными заболеваниями болела редко.

В возрасте 2 месяцев проведено УЗИ почек – выявлена двусторонняя пиелозктазия (левая лоханка 7 мм, правая 8 мм). На УЗИ почек в 6 месяцев и в 1 год сохранялось расширение лоханок с обеих сторон. Следовательно, диспластический марш начал формироваться еще внутриутробно в виде пиелозктазии и стигм дизэмбриогенеза, которые сохранялись и на первом году жизни.

С 1 года ребенок находился на диспансерном учете у нефролога, проходил стационарное обследование в отделении уронефрологии. Исключены все 7 наследственных синдромов дисплазии соединительной ткани при обследовании генетиком.

В возрасте 3 лет выявлены дополнительные проявления НДСТ в виде гипермобильности межфаланговых суставов, переразгибания плюсовых суставов, умеренного сколиоза, нарушения формирования зубов. В общеклинических анализах отклонений от нормы не выявлено. На ЭКГ: ритм синусовый, отклонение электрической оси сердца вправо. На Эхо-КГ – пролапс митрального клапана (ПМК) с 1-й степенью регургитации, дополнительная хорда левого желудочка (ДХЛЖ) (рис. 1, 2).



Рис. 1. Эхокардиограмма ПМК



Рис. 2. Эхокардиограмма ДХЛЖ

В возрасте 4 лет отмечалось девять признаков стигматизации: на лице, кистях рук, на ногах, мочке уха, умеренные проявления симптома гипермобильности суставов.

Визуальные микроаномалии: длинная глазная щель, длинные ресницы, широкий кончик носа, асимметрия ушных раковин, нарушение прикуса, бледность кожи.

Определялись: грудной кифоз, вальгусная девиация локтевых суставов, симптом гипермобильности межфаланговых суставов.

Отмечались явления дизурии в виде эпизодов ночного недержания мочи.

На УЗИ брюшной полости выявлен перегиб желчного пузыря в нижней трети. На УЗИ почек выявлена пиелозктазия 2–3-й степени справа.

На ЭКГ: ритм синусовый, электрическая ось сердца отклонена вправо.

На Эхо-КГ выявлен ПМК с регургитацией 2-й степени, ДХЛЖ (рис. 3).



Рис. 3. Эхокардиограмма в 4 года (обследование в динамике)

Данные обследования свидетельствуют о прогрессировании с возрастом симптомов НДСТ и могут расцениваться как новый этап диспластического марша, который проявляется к 4 годам жизни девятью фенотипическими (внешними) и тремя висцеральными признаками.

При дуплексном сканировании правой почки было выявлено, что через пиелоуретеральный сегмент проходит aberrантный сосуд артериального спектра кровотока. УЗИ почек с диуретической нагрузкой: степень расширения чашечно-лоханочной системы не возвращается к исходным значениям на 90-й минуте от введения диуретика (рис. 4).

При статической сцинтиграфии почек отмечены очаговые изменения паренхимы обеих почек средней степени выраженности, общий объем функционирующей паренхимы незначительно снижен (рис. 5).



Рис. 4. УЗИ почек с диуретиком

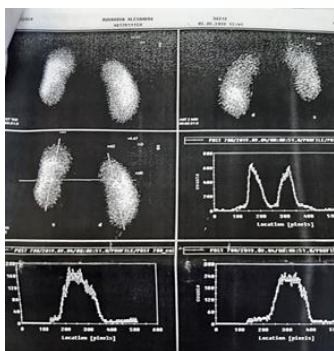


Рис. 5. Статическая сцинтиграфия почек

Нефрологом выставлен диагноз: «Гидронефротическая трансформация правой почки на фоне стриктуры лоханочно-мочеточникового сегмента, умеренная пиелозктазия слева, aberrантный сосуд правой почки».

Ортопедом обнаружены нарушение осанки, кифоз грудного отдела 1-й степени, плоско-вальгусные стопы. Детским кардиологом выставлен диагноз: «ПМК с регургитацией 2-й степени, ДХЛЖ».

Гастроэнтерологом диагностирован «Хронический гастродуоденит, перегиб желчного пузыря в нижней трети, вторичная билиарная дисфункция».

Следовательно, выявлены фенотипические и висцеральные признаки НДСТ, изменяющиеся с возрастом, как последовательная соединительно-тканная перестройка.

В возрасте 8 лет отмечается ранее выявленные симптомы с прогрессированием патологического процесса.

Это можно считать следующим этапом прогредиентного течения дисплазии (развернутых проявлений «диспластического марша»).

В общеклинических анализах отклонений не выявлено. На ЭКГ: ритм синусовый, электрическая ось сердца не отклонена. На Эхо-КГ данные прежние.

На УЗИ почек помимо гидронефротической трансформации правой почки выявлен нефроптоз 1–2-й степени справа.

Наличие этих фенотипических и висцеральных признаков позволило выставить ребенку следующий диагноз: «Дисплазия соединительной ткани ненаследственная, средней степени тяжести. ПМК со 2-й степенью регургитации, ДХЛЖ. Нефроптоз 1–2-й степени справа, гидронефротическая трансформация правой почки, aberrантный сосуд правой почки. Перегиб желчного пузыря в нижней трети». Выраженная картина «диспластического марша» подтверждается указанными выше фенотипическими признаками и сочетанным, развернутым поражением висцеральных органов.

### РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

Таким образом, у пациента отмечается раннее антенатальное проявление НДСТ, а диспластический марш с ранней манифестацией носит прогрессирующий характер, проявляющийся 10 фенотипическими и 3 висцеральными признаками дисплазии. Из висцеральных признаков преобладают сочетанные изменения в сердце, почках и желудочно-кишечном тракте [2, 3]. В клиническом примере демонстрируется индивидуальная последовательность манифестации фенотипов и прогрессирование висцеральных признаков НДСТ [2, 4]. Формирование явных этапов диспластического марша подтверждается нарастающей возрастной динамикой клинических и инструментальных данных. Динамику хронологической возрастной последовательности можно трактовать как «диспластический марш», отражающий индивидуальные особенности течения дисплазии соединительной ткани ненаследственного генеза.

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Данный клинический случай демонстрирует у ребенка особенности возрастного течения патологического процесса с ранней антенатальной манифестацией НДСТ, прогредиентными изменениями фенотипических и висцеральных признаков. Однако этот пример свидетельствует лишь об индивидуальном течении, этапной манифестации и прогрессировании фенотипических и висцеральных проявлений. Необходим дальнейший поиск и изучение различных вариантов «диспластического марша».

### ЛИТЕРАТУРА

1. Аббакумова Л.Н., Арсентьев В.Г., Гнусаев С.Ф. и др. Наследственные и многофакторные нарушения соединительной ткани у детей. Алгоритмы диагностики. Тактика ведения. Российские рекомендации // Педиатр. – 2016. – № 7 (2). – С. 5–39.
2. Зуева Т.В., Жданова Т.В., Уразлина С.Е. Коморбидность почечной и кардиальной патологии // Медицинский вестник Северного Кавказа. – 2019. – № 4 (14). – С. 711–715.

3. Луценко Ю.А., Черкасов Н.С., Давыдова О.В. и др. Клинико-инструментальная оценка форм и синдромов недифференцированной дисплазии соединительной ткани у детей // Вестник Волгоградского государственного медицинского университета. – 2019. – № 3 (71). – С. 58–61.

4. Муталов А.Г. Коморбидная патология в практике врача-педиатра – особенности диагностики и тактики ведения // Медвестник. Портал российского врача. – URL: <https://medvestnik.ru/content/medarticles> (дата обращения: 12.01.2021).

5. Педиатрические аспекты дисплазии соединительной ткани. Достижения и перспективы. Российский сборник научных трудов с международным участием / под ред. Т.И. Кадуриной, С.Ф. Гнусаева, Е.А. Николаева. – Тверь; СПб., 2013. – № 3.

6. Тимофеева Е.П., Рябиченко Т.И., Скосырева Г.А., Карцева Т.В. «Диспластический марш» – термин, означающий хронологическую последовательность формирования симптомов дисплазии соединительной ткани // Педиатрические аспекты дисплазии соединительной ткани. Достижения и перспективы: Рос. сб. научных трудов с международным участием. – Тверь; СПб., 2011. – № 2. – С. 81–87.

7. Тимофеева Е.П., Рябиченко Т.И., Скосырева Г.А., Карцева Т.В. Здоровье детей и подростков с недифференцированной дисплазией соединительной ткани в онтогенезе // Клиническая медицина. – 2015. – № 3. – С. 22–28.

#### REFERENCES

1. Abbakumova L.N, Arsent'ev V.G., Gnusaev S.F., et al. Nasledstvennye i mnogofaktornye narusheniya soedinitel'noj tkani u detej. Algoritmy diagnostiki. Taktika vedeniya. Rossijskie rekomendacii [Multifactorial and hereditary connective tissue disorders in children. Diagnostic algorithms. Management tactics. Russian guidelines]. *Pediatr* [Pediatrist], 2016, no. 7 (2), pp. 5–39. (In Russ.; abstr. in Engl.).

2. Zueva T.V., Zhdanova T.V., Urazlina S.E. Komorbidnost' pochechnoj i kardial'noj patologii [Comorbidity of renal and cardiac pathology]. *Medicinskij vestnik Severnogo Kavkaza* [Medical Bulletin of the North Caucasus], 2019, no. 4 (14), pp. 711–715. (In Russ.; abstr. in Engl.).

3. Lucenko Yu.A., Cherkasov N.S., Davydova O.V., Ledyayev M.Ya., et al. Kliniko-instrumental'naya ocenka form i sindromov nedifferencirovannoj displazii soedinitel'noj tkani u detej [Clinical and instrumental assessment of forms and syndromes undifferentiated connective tissue dysplasia in children]. *Vestnik Volgogradskogo gosudarstvennogo medicinskogo universiteta* [Journal of Volgograd State Medical University], 2019, no. 3 (71), pp. 58–61. (In Russ.; abstr. in Engl.).

4. Mutalov A.G. Komorbidnaya patologiya v praktike vracha pediatria – osobennosti diagnostiki i taktiki vedeniya [Comorbid pathology in the practice of a pediatrician-features of diagnosis and management tactics]. *Medvestnik. Portal rossijskogo vracha* [Medvestnik. Russian doctor's portal]. URL: <https://medvestnik.ru/content/medarticles> (date of viewing: 12.01.2021). (In Russ.; abstr. in Engl.).

5. Pедиатрические аспекты дисплазии соединительной ткани. Dostizheniya i perspektivy. [Pediatric aspects of connective tissue dysplasia: achievements and prospects]. T.I. Kadurinoj, S.F. Gnusaeva, E.A. Nikolaeva (ed.). *Rossijskij sbornik nauchnyh trudov s mezhdunarodnym uchastiem* [Russian collection of scientific papers with international participation]. Tver; Saint Petersburg, 2013, no. 3. (In Russ.; abstr. in Engl.).

6. Timofeeva E.P., Ryabichenko T.I., Skosyreva G.A., Karceva T.V. Displasticheskij marsh – termin, oznachayushchij hronologicheskuyu posledovatel'nost' formirovaniya simptomov displazii soedinitel'noj tkani [Dysplastic march-a term meaning the chronological sequence of the formation of symptoms of connective tissue dysplasia]. *Pедиатрические аспекты дисплазии соединительной ткани. Dostizheniya i perspektivy: Ros. Sb. nauchnyh trudov s mezhdunarodnym uchastiem* [Pediatric aspects of connective tissue dysplasia. Achievements and prospects: Russian Collection of scientific works with international participation]. Tver; Saint Petersburg, 2011, no. 2, pp. 81–87. (In Russ.; abstr. in Engl.).

7. Timofeeva E.P., Ryabichenko T.I., Skosyreva G.A., Karceva T.V. Zdorov'e detej i podrostkov s nedifferencirovannoj displaziej soedinitel'noj tkani v ontogeneze [Health of children and adolescents with undifferentiated connective tissue dysplasia in ontogenesis]. *Klinicheskaya medicina* [Clinical medicine], 2015, no. 3, pp. 22–28. (In Russ.; abstr. in Engl.).

#### Контактная информация

**Черкасов Николай Степанович** – д. м. н., профессор кафедры госпитальной педиатрии с курсом последипломного образования, Астраханский государственный медицинский университет, e-mail: [kafedra1@mail.ru](mailto:kafedra1@mail.ru)