

© Н.Н. Гладких, 2008
УДК 616.126.42–07:616.71.74

ИНФОРМАТИВНОСТЬ СОЧЕТАНИЯ ВНЕШНИХ СТИГМ С ПРОЛАПСОМ МИТРАЛЬНОГО КЛАПАНА В ДИАГНОСТИКЕ КОСТНО-МЫШЕЧНЫХ И ЭКСТРАКАРДИАЛЬНЫХ ВИСЦЕРАЛЬНЫХ ИЗМЕНЕНИЙ

Н.Н. Гладких
Ставропольская государственная медицинская академия

Первичный (врожденный, идиопатический) пролапс митрального клапана (ПМК) является одной из наиболее распространенных аномалий клапанного аппарата сердца [10]. Популяция больных с первичным ПМК полиморфна, гетерогенна, характеризуется широким диапазоном клинических и параклинических проявлений [4, 14]. Целенаправленное обследование пациентов с ПМК не только у кардиолога, но и ортопеда, стоматолога, оториноларинголога, окулиста и у врачей других специальностей позволяет установить симптомокомплекс, обусловленный полисистемным проявлением дисплазии соединительной ткани (ДСТ).

Установлено, что у пациентов с ПМК достоверно чаще встречаются астенический тип конституции, повышенная растяжимость кожи, воронкообразная деформация грудной клетки (ВДГК), сколиоз, признаки большого пальца и запястья, гипермобильность суставов, плоскостопие [5]. Выявление указанных стигм дает основание считать необходимым проведение эхокардиографии в том числе при отсутствии аускультативной симптоматики, так как в ряде случаев ПМК не сопровождается звуковыми явлениями [10].

Следует отметить, что пороговый уровень внешних стигм, превышение которого указывает на необходимость обследования больного с целью диагностики малых аномалий сердца и ПМК, в частности, не определен. Одни авторы ограничивают пороговый уровень 2 микроаномалиями и выявление 3-5 стигм, по их мнению, уже определяет целесообразность всестороннего обследования пациента для поиска висцеральных аномалий, а 6-8 микроаномалий и более характеризуют выраженную, нередко генетически детерминированную, патологию [2, 8]. Другие указывают на необходимость обследования пациента для выявления системной патологии при наличии более 5 внешних стигм дизэмбриогенеза, тогда как меньшее количество признаков рассматривается в пределах допустимых вариаций [1].

Нельзя не отметить, что превышение порогового уровня зависит от анализируемого спектра внешних стигм. Так, при использовании 16 признаков, включенных в перечень M. Glesby [13], вероятность набрать

число стигм, необходимых для достижения порогового уровня, будет существенно ниже, чем, например, при использовании 86 признаков [4].

Помимо количества стигм дисморфогенеза большое значение имеет их качество, то есть выявление признаков, которые у здоровых людей почти не встречаются [6]. Предпринята попытка определить диагностическую значимость отдельных внешних фенотипических признаков на основании расчета диагностических коэффициентов [7]. Однако сумма баллов, отражающая наличие и степень выраженности ДСТ, также будет значительно варьировать при расширении перечня диспластических проявлений.

Представляют интерес данные о высокой частоте ПМК у больных с различными экстракардиальными висцеральными аномалиями. Изменение внутренних органов у больных ПМК вполне объяснимо с позиции системности патологии соединительной ткани. Висцеральными внекардиальными проявлениями, отождествляемыми с ДСТ, являются: поликистоз и гипоплазия легкого, врожденная трахеобронхомегалия, висцероптоз, мегаколон, долихосигма, аномалии развития желчного пузыря, дивертикулы пищевода, кишечника, грыжи пищеводного отверстия диафрагмы, дискинезия желчного пузыря и желчевыводящих путей, удвоение почки и мочевыводящих путей, первичная недостаточность баугиниевой заслонки и другие [4, 12]. Чаще всего указанные аномалии выявляются или как «случайная находка», или в процессе диагностики ассоциированных хронических заболеваний внутренних органов.

В клинической генетике важное диагностическое значение, наряду с количеством и качеством, имеет сочетание стигм [6] (рис. 1).

Однако до настоящего времени информативность сочетания внешних стигм дисморфогенеза с ПМК для диагностики возможных экстракардиальных висцеральных изменений практически не изучена. Вместе с тем очевидно, что установление и детализация конкретных сочетаний внешних признаков дисморфогенеза и ПМК определит целесообразность поиска экстракардиальных висцеральных стигм и минимизирует количество «случайных находок» при инструментальном обследовании данной категории пациентов.



Рис. 1. Параметры стигм.

Целью настоящего исследования явилось изучение информативности сочетания внешних стигм с ПМК для диагностики костно-мышечных и экстракардиальных висцеральных изменений.

Материал и методы. Критерии включения пациентов в исследование: наличие ПМК, возраст 18-32 лет, информированное согласие на обследование. Критерии исключения: заболевания сердца, приводящие к поражению миокарда и папиллярной мускулатуры (ишемическая болезнь, ревматизм, кардиомиопатии,

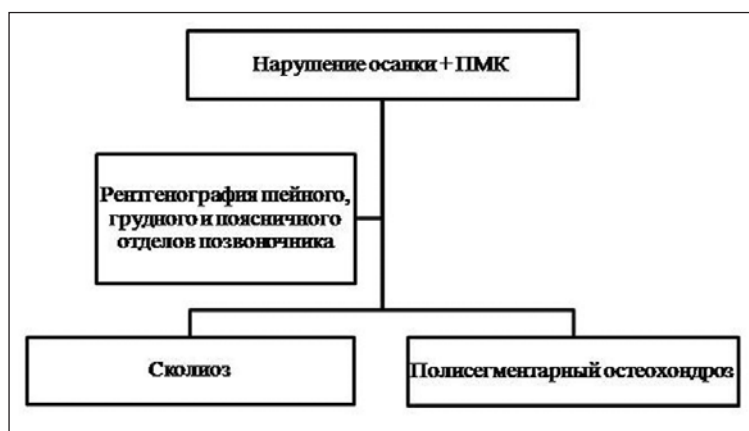


Рис. 2. Алгоритм рентгенологической диагностики при сочетании нарушения осанки и ПМК.

миокардиты, врожденные пороки, травмы грудной клетки и др.), приобретенные деформации опорно-двигательного аппарата (в результате травм, воспалительных и инфекционных процессов, нарушений обмена веществ, заболеваний центральной и периферической нервной системы), травмы органов опоры и движения в течение последних 2-х лет, наследственные (дифференцированные) болезни соединительной ткани (синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, несовершенного остеогенеза, мукополисахаридозы и др.).

Обследовано 140 пациентов с первичным ПМК (100 мужчин и 40 женщин, средний возраст $20,3 \pm 0,7$ лет). Эхокардиографически наиболее часто верифицированы ПМК I степени в сочетании с аномально расположенной хордой (35,7%) и изолированный ПМК I степени (27,1%). ПМК I степени с пролапсом трикуспидального клапана зарегистрирован в 10% наблюдений, ПМК II степени с аномально расположенной хордой – в 15% и комбинация ПМК I (или II) степени с аномально расположенной хордой и аневризмой межпредсердной перегородки (или пролапсом трикуспидального клапана) – в 12,2%. Контрольную группу сформировали 35 здоровых людей (25 мужчин и 10 женщин) сопоставимых по возрасту.

По результатам фенотипического анализа (у 140 пациентов), рентгенологического исследования грудного и поясничного отделов позвоночника (140 пациентов), шейного отдела позвоночника с функциональными пробами (80 пациентов), тазобедренных суставов (100 пациентов) и стоп (140 пациентов), ультразвукового исследования белой линии живота (85 больных) и органов брюшной полости, почек (100 больных) было установлено:

- внешние стигмы определялись у всех больных ПМК. Достоверно чаще встречались высокое небо (55%), нарушение осанки (80%), сколиоз (24,3%), ВДГК (20%), крыловидные лопатки (45,7%), положительные тесты запястья (32,1%) и большого пальца (28,6%), синдром гипермобильности суставов (СГС) (43,6%) и плоскостопие (27,1%);

- у мужчин достоверно чаще выявлялись ВДГК и плоскостопие, у женщин – выраженный СГС;

- особенностей фенотипа при различной степени тяжести ПМК и его комбинациях с другими малыми аномалиями сердца не установлено;

- рентгенологически у больных ПМК отмечена высокая частота встречаемости сколиотической деформации позвоночника I степени (78,1%), нестабильности краниовертебрального сегмента (53,7%), полисегментарного остеохондроза (25,7%), плоскостопия (57,1%);

- растяжение белой линии живота выявлено у 27% больных ПМК. Отмечена тенденция к более выраженному растяжению белой линии живота у женщин по сравнению с мужчинами;

- результаты ультразвукового исследования органов брюшной полости демонстрируют высокую распространенность при ПМК контурной деформации желчного пузыря (32%) преимущественно в виде фиксированного перегиба в области шейки.

- не было выявлено высокой частоты почечных аномалий.

Информативность сочетания внешних стигм с ПМК в диагностике костно-мышечных и экстракардиальных висцеральных изменений определяли чувствитель-

Таблица 1

Чувствительность, специфичность, точность и предсказательная ценность сочетания нарушения осанки и ПМК в диагностике сколиоза, полисегментарного остеохондроза

Показатели (%)	Сколиоз	Полисегментарный остеохондроз
Чувствительность	100,0	80,0
Специфичность	44,4	25,9
Точность	75,8	43,5
Положительная предсказательная ценность	70,0	40,0
Отрицательная предсказательная ценность	100,0	58,3

Таблица 2

Чувствительность, специфичность, точность и предсказательная ценность сочетания СГС с ПМК в диагностике сколиоза и дисплазии тазобедренного сустава

Показатели (%)	Сколиоз	Дисплазия тазобедренного сустава
Чувствительность	24,2	42,8
Специфичность	88,9	82,9
Точность	52,4	80,6
Положительная предсказательная ценность	73,9	13,0
Отрицательная предсказательная ценность	47,5	87,4

ностью, специфичностью, точностью и предсказательной ценностью при положительных и отрицательных результатах. Эти показатели выражали в процентах и рассчитывали по следующим формулам:

- чувствительность – отношение количества истинноположительных результатов, полученных при прове-

- точность – отношение суммы истинноположительных и истинноотрицательных результатов, полученных при проведении исследования, к сумме истинноположительных, истинноотрицательных, ложноположительных и ложноотрицательных результатов;

- положительная предсказательная ценность – отношение количества истинноположительных результатов, полученных при проведении исследования, к сумме истинноположительных и ложноположительных результатов;

- отрицательная предсказательная ценность – отношение количества истинноотрицательных результатов, полученных при проведении исследования, к сумме истинноотрицательных и ложноотрицательных результатов.

Результаты и обсуждение. Выявлено относительное сходство внешних фенотипов больных ПМК со сколиозом, нестабильностью краниовертебрального сегмента, полисегментарным остеохондрозом, дисплазией тазобедренного сустава, плоскостопием.

Вместе с тем, установлено, что часто- встречаемости нарушений осанки при сколиозе и дегенеративно-дистрофических заболеваниях позвоночника выше, чем при других нозологических формах

ортопедической патологии. Показатели диагностической ценности сочетания нарушения осанки и ПМК для выявления сколиоза и полисегментарного остеохондроза представлены в таблице 1.

Подчеркнем, что нарушение осанки, с одной стороны, является наиболее распространенным внешним признаком у пациентов с ПМК, с другой – сочетание ПМК с нарушением осанки позволяет с высокой вероятностью предположить наличие сколиоза и/или дегенеративно-дистрофических заболеваний позвоночника и провести целенаправленное рентгенологическое исследование для уточнения диагноза. Приводим алгоритм диагностики патологии опорно-двигательного аппарата в случае выявления у пациента сочетания нарушения осанки и ПМК (рис. 2).

Наиболее высокая частота другого характерного для ПМК внешнего фенотипического признака – синдрома гипермобильности суставов – отмечена при сколиозе и дисплазии тазобедренного сустава. Показатели диагностической ценности сочетания синдрома гипермобильности суставов с ПМК для выявления сколиоза, дисплазии тазобедренного сустава представлены в таблице 2.

Согласно предлагаемому алгоритму, при выявлении сочетания синдрома гипермобильности суставов с ПМК следует провести рентгенографию позвоночника и тазобедренных суставов для верификации сколиоза

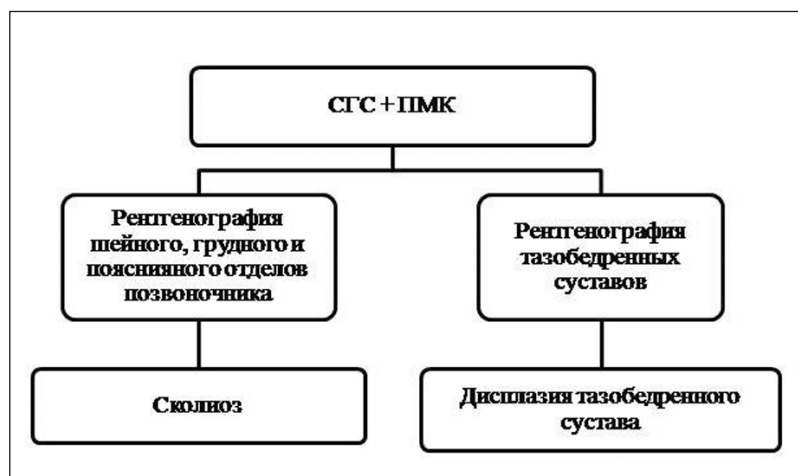


Рис. 3. Алгоритм рентгенологической диагностики при сочетании СГС и ПМК.

дении исследования, к сумме истинноположительных и ложноотрицательных результатов;

- специфичность – отношение количества истинноотрицательных результатов, полученных при проведении исследования, к сумме истинноотрицательных и ложноположительных результатов;



Рис. 4. Алгоритм ультразвуковой диагностики при сочетании СГС и ПМК.

Чувствительность, специфичность, точность и предсказательная ценность сочетания СГС с ПМК в диагностике растяжении белой линии живота

Показатели	Растяжение белой линии живота
Чувствительность	60,8
Специфичность	83,9
Точность	80,0
Положительная предсказательная ценность	58,3
Отрицательная предсказательная ценность	85,2

и/или дисплазии тазобедренного сустава (рис. 3).

Необходимо отметить, что диагностика сколиотической деформации позвоночника I степени в подавляющем большинстве случаев возможна только рентгенологически [9]. Вместе с тем, именно в начальной стадии развития сколиоза лечебно-профилактические мероприятия позволяют предотвратить прогрессирование деформации. Не менее важное значение имеет своевременная профилактика прогрессирования остеохондроза – наиболее тяжелой формы дегенеративно-дистрофических заболеваний позвоночника.

Более ранняя диагностика патологии опорно-двигательного аппарата у пациентов с ПМК необходима и на этапе профессиональной ориентации [11]. Правильное решение о профессиональной пригодности лиц с ПМК при поступлении в специальные учебные заведения для освоения профессий повышенного риска, а также выполнения значительной и продолжительной по времени нагрузки, тяжелого физического труда позволит предотвратить много личных трагедий, вызванных необходимостью отстранения от профессиональной деятельности из-за прогрессирования симптомов, связанных с соединительнотканной дисплазией [3].

Закономерное вовлечение в процесс при ДСТ мышечно-связочного аппарата приводит к диастазу прямых мышц живота, более легкому и частому образованию грыж различной локализации [7]. Одним из факторов, предрасполагающих к развитию грыж передней брюшной стенки, является растяжение белой линии живота.

Распространенность внешних стигм дисморфогенеза существенно не различалась у больных ПМК с наличием и отсутствием растяжения белой линии живота, за исключением случаев синдрома гипермобильности суставов. Установлено, что частота встречаемости СГС при растяжении белой линии живота была выше, чем в ее отсутствии (60,8% и 16,1% соответственно, $p=0,0001$).

Показатели диагностической ценности сочетания синдрома гипермобильности суставов с ПМК для выявления растяжения белой линии живота представлены в таблице 3.

Частая комбинация растяжения белой линии живота с суставной гипермобильностью диктует необходимость выполнения у пациентов с сочетанием ПМК и СГС ультразвукового исследования белой линии живота (рис. 4)

При попытке установления взаимосвязи между выраженностью суставной гипермобильности и растяжением белой линии живота достоверной корреляции между этими показателями в общей группе больных ПМК с растяжением белой линии живота не выявлено ($r=+0,26$, $p>0,05$). Принимая во внимание, высокую частоту выраженного СГС и тенденцию к более выраженному растяжению белой линии живота у женщин по сравнению с мужчинами, корреляционный анализ был

проведен отдельно у мужчин и женщин с ПМК. Если между градацией суставной гипермобильности и степенью растяжения белой линии живота у мужчин связи не отмечено ($r=+0,006$, $p>0,05$), то у женщин определена прямая корреляционная зависимость ($r=+0,75$, $p<0,05$).

Особенностей в визуальной характеристике больных ПМК с контурной деформацией желчного пузыря не было установлено.

Заключение. У пациентов с первичным ПМК в рамках системной патологии соединительной ткани в диагностических целях следует учитывать не только количество и качество дисморфогенетических проявлений, но и их сочетание. Сочетание нарушения осанки с ПМК позволяет проводить целенаправленный поиск сколиоза, полисегментарного остеохондроза. Сочетание синдрома гипермобильности суставов с ПМК указывает на высокую вероятность сколиотической деформации позвоночника, дисплазии тазобедренного сустава, растяжения белой линии живота. Установлена прямая зависимость между градацией суставной гипермобильности и степенью растяжения белой линии живота у женщин с ПМК.

Вполне очевидно, что изучение характера сочетаний стигм с ПМК будет способствовать совершенствованию диспансеризации указанной группы пациентов для своевременного выявления предпатологических состояний и патологических изменений, способных послужить причиной формирования осложнений.

Литература

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков. – М., 1997. – 288 с.
2. Долгих, В.В. Закономерности развития морфофункциональных нарушений сердца и магистральных сосудов у детей при наследственно детерминированной соединительнотканной дисплазии в онтогенезе / В.В. Долгих, Ю.М. Белозеров, В.В. Малышев // Кардиология. – 1997. – № 7. – С. 47-50.
3. Земцовский, Э.В. Соединительнотканые дисплазии сердца / Э.В. Земцовский. – СПб., 2000. – 115 с.
4. Клеменов, А.В. Первичный пролапс митрального клапана / А.В. Клеменов. – Нижний Новгород, 2002. – 46 с.
5. Мартынов, А.И. Пролапс митрального клапана. Часть I. Фенотипические особенности и клинические проявления / А.И. Мартынов, О.Б. Степура, О.Д. Остроумова // Кардиология. – 1998. – № 1. – С. 72-80.
6. Мутовин, Г.Р. Основы клинической генетики / Г.Р. Мутовин. – М., 2001. – 234 с.
7. Нечаева, Г.И. Дисплазия соединительной ткани: терминология, диагностика, тактика ведения пациентов / Г.И. Нечаева, И.А. Викторова. – Омск, 2007. – 188 с.
8. Педиатрия: руководство для врачей и студентов / Под ред. Н.Н. Володиной. – М., 1996. – С. 206-207.
9. Травматология и ортопедия / Под ред. В.Ф. Трубникова. – Киев, 1986. – 591 с.
10. Ягода, А.В. Малые аномалии сердца / А.В. Ягода, Н.Н.

- Гладких. – Ставрополь, 2005. – 248 с.
11. Ягода, А.В. Первичный пролапс митрального клапана у взрослых. Диагностика, вопросы диспансеризации и врачебной экспертизы / А.В. Ягода, Н.А. Прутова, Н.Н. Гладких. – Ставрополь, 2007. – 72 с.
 12. Яковлев, В.М. Соединительнотканная дисплазия митрального клапана / В.М. Яковлев, Р.С. Карпов, Е.В. Швецова. – Томск, 2004. – 144 с.

13. Glesby, M.J. Association of mitral valve prolapse and systemic abnormalities of connective tissue. A phenotypic continuum / M.J. Glesby, R.E. Pyentz // JAMA. – 1989. – Vol. 262. – P. 523-528.
14. Trochu, J.N. Clinical characteristics of a familial inherited myxomatous valvular dystrophy mapped to Xq 28 / J.N. Trochu, F. Kyndt, J.J. Schott // Am. Coll. Cardiol. – 2000. – Vol. 35. – P. 1890-1897.

ИНФОРМАТИВНОСТЬ СОЧЕТАНИЯ ВНЕШНИХ СТИГМ С ПРОЛАПСОМ МИТРАЛЬНОГО КЛАПАНА В ДИАГНОСТИКЕ КОСТНО-МЫШЕЧНЫХ И ЭКСТРАКАРДИАЛЬНЫХ ВИСЦЕРАЛЬНЫХ ИЗМЕНЕНИЙ

Н.Н. ГЛАДКИХ

Цель исследования: изучение информативности сочетания внешних стигм с ПМК для диагностики костно-мышечных и экстракардиальных висцеральных изменений.

Обследовано 140 пациентов с первичным ПМК (100 мужчин и 40 женщин, средний возраст $20,3 \pm 0,7$ лет). Информативность сочетания внешних стигм с ПМК в диагностике костно-мышечных и экстракардиальных висцеральных изменений определяли чувствительностью, специфичностью, точностью и предсказательной ценностью при положительных и отрицательных результатах.

Установлено, что у пациентов с ПМК частота встречаемости нарушений осанки при сколиозе и дегенеративно-дистрофических заболеваниях позвоночника выше, чем при других нозологических формах ортопедической патологии. Наиболее высокая частота синдрома гипермобильности суставов у пациентов с ПМК отмечена при сколиозе, дисплазии тазобедренного сустава и растяжении белой линии живота. Установлена прямая зависимость между градацией суставной гипермобильности и степенью растяжения белой линии живота у женщин с ПМК.

Заключение. У пациентов с первичным ПМК в рамках системной патологии соединительной ткани в диагностических целях следует учитывать не только количество и качество дисморфогенетических проявлений, но и их сочетание, что позволит минимизировать число «случайных находок» при инструментальном обследовании данной категории пациентов.

Ключевые слова: пролапс митрального клапана, сочетание диспластических признаков

INFORMATIVITY OF COMBINATIONS OF EXTERNAL STIGMAS WITH MITRAL VALVE PROLAPSE IN DIAGNOSTICS OF OSTEO-MUSCULAR AND EXTRACARDIAL VISCERAL CHANGES

GLADKIKH N.N.

The purpose of research: studying of informativity of combinations of external stigmas with MVP for diagnostics of osteo-muscular and extracardial and visceral changes.

140 patients with primary MVP (100 men and 40 women, middle age $20,3 \pm 0,7$) are surveyed. Informativity of combinations of external stigmas with MVP in diagnostics of osteo-muscular and extracardial and visceral changes was defined by sensitivity, specificity, accuracy and predictive value at positive and negative results.

It is established, that in patients with MVP frequency of occurrence of infringements of a bearing at scoliosis and degenerate-dystrophic diseases of the spine is higher, than at others nosological forms of orthopedic pathology. The highest frequency of a syndrome of hypermobility of joints in patients with MVP is marked at scoliosis, dysplasia of coxofemoral joint and stretching of a white line of the abdomen. Direct dependence between gradation of articulate hypermobility and a degree of stretching of a white line of the abdomen in women with MVP is established.

The conclusion. In patients with primary MVP within the framework of a system pathology of connective tissue in the diagnostic purposes it is necessary to take into account not only quantity and quality of dysmorphogenetic signs, but also their combination that will allow to minimize the number of «casual finds» at instrumental inspection of the given category of patients.

Key words: mitral valve prolapse, a combination of dysplastic stigmas