

Р.К. Жураєв

Львівський національний
медичний університет
ім. Данила Галицького

СИНДРОМ МАРФАНА: АНТРОПОМЕТРИЧНІ ПОКАЗНИКИ, ЇХ ВАЖЛИВІСТЬ У ДІАГНОСТИЦІ

Ключові слова: синдром Марфана, антропометричні показники, діагностичні критерії, клінічний випадок.

Резюме. У статті наведено антропометричні показники 44 хворих на синдром Марфана (СМ): 27 чоловіків і 17 жінок віком від 18 до 70 років. Встановлено, що середній зріст хворого на СМ становив $183,1 \pm 9,0$ см, розмах рук — $190,1 \pm 9,8$ см, розмір кисті — $22,3 \pm 2,7$ см, розмір стопи — $28,4 \pm 2,9$ см, довжина вказівного пальця — $10,3 \pm 1,3$ см, що набагато вище за середні показники людини. Наведено розподіл хворих за великими та малими критеріями діагностики. Ці показники важливі для визначення доліхостеномелії — видовження і стоншення кінцівок — і мають значення у встановленні діагнозу СМ разом з іншими вадами.

ВСТУП

Виявлення уражень кістково-суглобової системи і хребта має важливу роль у діагностиці синдрому Марфана (СМ). Практично у кожного пацієнта з СМ наявні ортопедичні проблеми, пов'язані зі зміною скелета, зв'язок і м'язів, що проявляються змінами антропометричних показників. Визначення антропометричних тестів і проб допомагає лікарю запідозрити СМ, встановити правильний клінічний діагноз та призначити додаткові методи обстеження (Кадуріна Т.И., Горбунова В.Н., 2009).

Синдром Марфана — генетичне захворювання, успадковане за автосомно-домінантним типом, для якого характерне ураження серцево-судинної системи, скелета та очей. В основі формування СМ є дефект гена фібриліну-1 (fibrillin 1, FBN1), який кодує білок позаклітинного матриксу, що входить до складу еластичних волокон (Siepe M., Loffelbein F., 2009).

Антропометрія (від грец. *anthropos* — людина й *metron* — міра) — наука, що займається вимірами людського тіла і його частин та має практичне застосування у різних галузях медицини. Постійний контроль за антропометричними показниками дозволяє вчасно помітити зміни, за допомогою спеціальних методів скоригувати виявлені відхилення і профілакувати ускладнення (Тегако Л.И., Марфина О.В., 2003; Хомутов А.Е., Кульба С.Н., 2008).

Відповідно до критеріїв діагностики СМ (Ghent Nosology, 1996) ураження опорно-рухового апарату поділені на великі та малі критерії. До великих критеріїв належать — килеподібна деформація грудної клітки; ліycopодібна деформація грудної клітки, яка потребує хірургічного втручання; співвідношення верхній/нижній сегмент $< 0,85$ або розмах рук/зріст $> 1,05$; позитивні тести зап'ястка і великого пальця; сколіоз $> 20^\circ$ або спондилістез; обмежене розгинання ліктьових суглобів (кут $< 170^\circ$); плоскостопість; протрузія вертлюжних впадин. До малих критеріїв — ліycopодібна деформація грудної клітки; гіпермобільність суглобів; високе піднебіння

зі скупченістю зубів; особливості лицьового черепа (доліхоцефалія, гіпоплазія виличної кістки, енофтальм, ретрогнатія, очні щілини косою вниз) (ESC Guidelines, 2010; De Paere A. et al., 1996).

Згідно з новими критеріями діагностики СМ (revised Ghent Nosology, 2010) ураження аорти й очей, пов'язані зі спадковим анамнезом, відіграють найважливішу роль у встановленні діагнозу СМ (Bart L. Loeys et al., 2010). Клінічні прояви в інших органах і системах були критично оцінені групою експертів щодо їх специфічності та діагностичної цінності. Деякі з малих критеріїв за Ghent Nosology (1996) були усунуті, але найбільш важливі антропометричні показники увійшли до так званої системної оцінки стану хворого (systemic score). Ця оцінка базується на комплексі балів за відповідним показником, якщо сума балів ≥ 7 , то це є одним із двох показників для встановлення діагнозу СМ. Наприклад, якщо у хворого є килеподібна деформація грудної клітки, то це 2 бали; позитивний тест великого пальця і тест зап'ястка — 3 бали; сколіоз або кіфоз — 1 бал. За відсутності сімейної історії СМ, для встановлення діагнозу необхідно виявити ураження аорти і системну оцінку, але за наявності сімейної історії СМ достатньо лише системної оцінки. Однак перед встановленням діагнозу СМ повинні бути виключені ознаки, які вказують на синдроми Шпринцена — Голдберга, Луєца — Даєца, Елерса — Данло і проведено відповідне альтернативне генетичне тестування (TGFB1/2, сироватковий колаген, COL3A1 та інші обґрунтовані генетичні тестування за наявності показань) (Bart L. Loeys et al., 2010).

З вищенаведеного видно, що антропометричні показники відіграють важливу роль у встановленні діагнозу СМ, а також проведенні диференційної діагностики і оцінка цих показників дає можливість запідозрити захворювання, провести ранню діагностику і профілактику ускладнень.

Мета роботи — дослідження антропометричних показників у хворих на СМ як основа діагностики синдрому.

ОБ'ЄКТ І МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ

Обстежено 44 хворих на СМ (27 чоловіків — 61,4%, 17 жінок — 38,6%) віком від 18 до 70 років (середній вік — $41,2 \pm 14,6$ року). Більшість (34) хворих були прооперовані з приводу аневризми висхідного відділу аорти із заміною висхідної аорти й аортального клапана (операція Бенталла). Середній вік на момент операції — $38,1 \pm 12,6$ року. Діагноз СМ встановлювали за критеріями 2010 Revised Ghent Nosology (Bart L. Loeys et al., 2010). Усім хворим проводили детальне клінічне обстеження для визначення виду деформації скелета. Вивчали зміни черепа, грудної клітки, кінцівок, суглобів, сколіозу, арахнодактилії, кінської стопи, доліхоцефалії, лицьових ознак, готичного піднебіння, «зім'ятих» вушних раковин, підвищеної еластичності вушних раковин, нестабільності суглобів, вальгусної деформації стопи, плоскостопості. Визначали такі антропометричні показники: зріст (вертикальним зростоміром у см); маса тіла (за допомогою електронної ваги у кг); площу поверхні тіла (ППТ за формулою Дубойса у м²):

$$ППТ = 0,007184 \cdot H^{0,725} \cdot W^{0,425},$$

де H — зріст в см, W — маса тіла в кг); розмах рук; різницю між розмахом рук і зростом (сантиметровою стрічкою); розмір кисті (відстань між проекцією шилоподібної кістки протягом III п'ясткової кістки до дистальної точки нігтьової фаланги III пальця); співвідношення кисть/зріст; розмір стопи (відстань від п'яткового горбка до кінця нігтьової фаланги II пальця); співвідношення стопа/зріст; довжину вказівного пальця; нижній сегмент (відстань від лобка до підлоги); верхній сегмент (різниця між зростом і нижнім сегментом). Крім того, визначали співвідношення верхнього сегмента до нижнього; розгинання ліктьових суглобів; тест великого пальця (великий палець вкладається впоперек долоні) і зап'ястка (пацієнт охоплює зап'ясток мізинцем і великим пальцем). Статистичну обробку отриманих даних проводили із застосуванням пакета статистичних програм «STATISTICA for Windows» (версія 7,0).

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ
ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ

У 28 (63,6%) хворих було виявлено деформацію грудної клітки. Килеподібна деформація була у 22 (78,6%) (рис. 1), лійкоподібна — у 6 (21,4%); сколіоз — у 31 (70,5%) пацієнта. Зміни кінцівок: арахнодактилія — у 37 (84,1%) (рис. 2), зменшення розгинання ліктьових суглобів (кут $< 170^\circ$) — у 9 (20,5%); кінська стопа — у 28 (63,6%); вальгусна деформація стопи — у 23 (52,3%); плоскостопність — у 23 (52,3%) хворих. Зміни черепа: доліхоцефалія — у 40 (90,9%); готичне піднебіння — у 33 (75,0%) хворих. Зміни обличчя: «зім'яті» вушні раковини — у 4 (9,1%); підвищена еластичність вушних раковин — у 13 (29,5%) пацієнтів. Зміни суглобів: нестабільність суглобів — у 7 (15,9%) хворих. Середня системна оцінка симптомів і тестів хворо-



Рис. 1. Хворий Р.М.М., 53 роки. Виражена килеподібна деформація грудної клітки. Діагноз: синдром Марфана, стан після операції протезування висхідної аорти з аортальним клапаном (операція Бенталла) з приводу аневризми висхідного відділу аорти (2001 р.). Зріст 182 см, маса тіла 72 кг, розмах рук 187 см, розмір стопи 29 см, сколіоз, доліхоцефалія, позитивний тест великого пальця і тест зап'ястка. Системна оцінка стану хворого за антропометричними показниками — 9 балів



Рис. 2. Хворий Р.М.М., 53 роки. Розмір кисті 24 см, довжина вказівного пальця 11 см, арахнодактилія, контрактури Дюпюїтрена

го на СМ становила $7,6 \pm 3,3$ бала, що вище показника норми (табл. 1).

Середній зріст хворого на СМ становив $183,1 \pm 9,2$ см, а це на 15,7 см більше середнього популяційного зросту у чоловіків і на 9,2 см — у жінок (1,3). Розмах рук у середньому — $190,1 \pm 9,8$ см. Різниця між розмахом рук і зростом становила $7,0 \pm 3,2$ см, що на 2 см більше норми. Розмір кисті — $22,3 \pm 2,7$ см, а співвідношення кисть/зріст — $12,2 \pm 1,4\%$, що на 1,2% більше норми. Розмір стопи — $28,4 \pm 2,9$ см, а співвідношення стопа/зріст — $15,5 \pm 1,3\%$, що на 0,5% більше норми. Довжина вказівного пальця — $10,2 \pm 1,3$ см, що вище середніх показників людини. Співвідношення верхнього сегменту до нижнього становило $0,87 \pm 0,1$ (норма — 0,85). У 18 (40,9%) хворих був позитивний тест великого пальця, у 32 (72,7%) — позитивний тест зап'ястка. Плоскостопність виявлена у 23 (52,3%), сколіоз — у 31 (70,5%) хворого (див. табл. 1).

Щоб показати важливість антропометричних показників у встановленні діагнозу СМ, хворих розпо-

Таблиця 1

Антропометричні показники чоловіків і жінок хворих на СМ			
Показник	Чоловіки (n=27)	Жінки (n=17)	Разом (n=44)
Зріст, см, M±σ	187,7±7,7	175,5±4,8	183,1±9,0
Маса тіла, кг, M±σ	85,6±18,1	67,8±17,7	78,8±19,8
Площа поверхні тіла, м ² , M±σ	2,1±0,2	1,8±0,2	2,0±0,3
Розмах рук, см, M±σ	194,5±8,6	182,9±7,1	190,1±9,8
Співвідношення розмаху рук/зріст, M±σ	1,04±0,02	1,04±0,02	1,04±0,02
Різниця між розмахом рук і зростом, см, M±σ	6,8±2,8	7,4±3,8	7,0±3,2
Розмір кисті, см, M±σ	22,8±1,7	21,4±3,6	22,3±2,7
Співвідношення кисть/зріст, %, M±σ	12,2±1,0	12,2±1,8	12,2±1,4
Розмір стопи, см, M±σ	29,6±2,0	26,6±3,2	28,4±2,9
Співвідношення стопи/зріст, %, M±σ	15,8±1,0	15,1±1,5	15,5±1,3
Довжина вказівного пальця, см, M±σ	10,7±1,0	9,8±1,6	10,3±1,3
Відстань від лобка до підлоги (нижній сегмент), см, M±σ	101,3±7,6	93,5±6,0	98,3±7,9
Верхній сегмент (різниця між зростом і нижнім сегментом), см, M±σ	86,4±3,2	82,0±6,3	84,7±5,0
Співвідношення верхнього сегменту до нижнього, M±σ	0,86±0,1	0,88±0,1	0,87±0,1
Позитивний тест великого пальця, кількість хворих, n (%)	12 (44,4)	6 (35,3)	18 (40,9)
Позитивний тест зап'ястка, кількість хворих, n (%)	20 (74,1)	12 (70,6)	32 (72,7)
Плоскостопість, кількість хворих, n (%)	18 (66,7)	5 (29,4)	23 (52,3)
Вальгусна деформація стопи, кількість хворих, n (%)	18 (66,7)	5 (29,4)	23 (52,3)
Сколіоз, кількість хворих, n (%)	19 (70,4)	12 (70,6)	31 (70,5)
Системна оцінка симптомів і тестів хворого на СМ, M±σ	8,3±3,2	6,5±4,9	7,6±3,3

Таблиця 2

Великі та малі критерії хворих на СМ у чоловіків і жінок, n (%)			
Критерій	Чоловіки (n=27)	Жінки (n=17)	Разом (n=44)
Великі			
Килеподібна деформація грудної клітки	16 (59,3)	6 (35,3)	22 (50)
Лійкоподібна деформація грудної клітки, яка потребує хірургічного лікування	2 (7,4)	—	2 (4,5)
Співвідношення верхньої/нижньої сегмент <0,85 або розмаху рук/зріст >1,05	17 (63,0) 7 (25,9)	9 (52,9) 6 (35,3)	26 (59,1) 13 (29,5)
Позитивні тести зап'ястка і великого пальця	11 (40,7)	6 (35,3)	17 (38,6)
Сколіоз >20° або спондилолітез	19 (70,4)	12 (70,6)	31 (70,5)
Обмежене розгинання ліктьових суглобів (кут <170°)	6 (22,2)	2 (11,8)	8 (18,2)
Плоска стопа	18 (66,7)	5 (29,4)	23 (52,3)
Протрузія вертлюжних впадін	—	—	—
Малі			
Лійкоподібна деформація грудної клітки	3 (11,1)	3 (17,6)	6 (13,6)
Гіпермобільність суглобів	4 (14,8)	3 (17,6)	7 (15,9)
Високе піднебіння зі скупченістю зубів	20 (74,1)	13 (76,5)	33 (75,0)
Особливості лицьового черепа (доліхоцефалія, гіоплазія виличної кістки, енофтальм, ретрогнатія, очні щілини косяю вниз)	22 (81,5)	16 (94,1)	38 (86,4)

ділили за наявністю великих і малих критеріїв і зазначили, які критерії є специфічними, тобто мають практичне значення, а які ні (табл. 2). Цей підхід був основою для прийняття рішення про включення від-

повідних критеріїв, зокрема малих, до системної оцінки стану хворого в revised Ghent Nosology, 2010 (Bart L. Loeys et al., 2010).

Найчастіше відзначали такі великі критерії (див. табл. 2): килеподібна деформація грудної клітки у 22 (50%) хворих, співвідношення верхньої/нижньої сегмент <0,85 — у 26 (59,1%), позитивні тести зап'ястка і великого пальця — у 17 (38,6%), сколіоз >20° або спондилолітез — у 31 (70,5%), плоска стопа — у 23 (52,3%) пацієнтів. З малих критеріїв найчастіше виявляли високе піднебіння зі скупченістю зубів у 33 (75,0%) і особливості лицьового черепа у 38 (86,4%) хворих (див. табл. 2).

Усі ці антропометричні показники важливі для визначення доліхостеномелії — видовження і стоншення кінцівок — і мають значення у встановленні діагнозу СМ.

Для ілюстрації антропометричних показників наведено клінічний випадок хворого на СМ, який перебував у нас на обстеженні (див. рис. 1–2).

Враховуючи вищезазначене визначення антропометричних показників — важливий етап для встановлення діагнозу СМ, проведення диференційної діагностики з іншими подібними захворюваннями. Це дасть можливість лікарям вчасно провести додаткові методи обстеження, проводити профілактику тяжких ускладнень СМ, зокрема розшарування стінки аорти та її розрив, і врятувати життя хворому.

ЛІТЕРАТУРА

- Кадурина Т.И., Горбунова В.Н. (2009) Дисплазия соединительной ткани. Руководство для врачей, ЭЛБИ-СПб, Санкт-Петербург, 704.
- Тегало Л.И., Марфина О.В. (2003) Практическая антропология. Феникс, Ростов-на-Дону, 320.
- Хомутов А.Е., Кульба С.Н. (2008) Антропология. Феникс, Ростов-на-Дону, 400.
- Bart L. Loeys, Harry C. Dietz, Alan C. Braverman et al. (2010) The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. Journal of Medical Genetics, 47: 476–485.
- De Paepe A., Devereux R.B., Dietz H.C. et al. (1996) Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. Am. J. Med. Genet., 62: 417–426.
- ESC Guidelines for the management of grown-up congenital heart disease (new version 2010) (2010) Europ. Heart J., 10: 19–20.
- Siepe M., Loffelbein F. (2009) The Marfan syndrome and related connective tissue disorders. Med. Monatsschr. Pharm., 32: 213.

СИНДРОМ МАРФАНА: АНТРОПОМЕТРИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ, ИХ ВАЖНОСТЬ В ДИАГНОСТИКЕ

Р.К. Жураев

Резюме. В статье приведены антропометрические показатели 44 больных синдромом Марфана (СМ): 27 мужчин и 17 женщин в возрасте от 18 до 70 лет. Установлено, что средний рост больного СМ составил 183,1±9,0 см, размах рук — 190,1±9,8 см, размер кисти — 22,3±2,7 см, размер стопы — 28,4±2,9 см, длина указательного пальца — 10,3±1,3 см, что гораздо выше средних показателей человека. Приведено распределение больных по большим и малым критериям диагностики. Эти показатели важны для

определения долихостеномии — удлинения и истончения конечностей — и имеют значение в установлении диагноза СМ.

Ключевые слова: синдром Марфана, антропометрические показатели, диагностические критерии, клинический случай.

MARFAN'S SYNDROME: ANTHROPOMETRIC PARAMETERS, THEIR IMPORTANCE IN DIAGNOSIS

R.K. Zhuraev

Summary. The article presents the anthropometric figures of 44 patients with Marfan's syndrome (MFS): 27 men, 17 women, aged 18 to 70 years. That the average length of patient MFS

was 183.1±9.0 cm, arm span 190,1±9,8 cm, the size of brushes 22.3±2.7 cm, foot size 28.4±2.9 cm, length index finger 10.3±1.3 cm, much higher than the average person. An allocation of patients with major and minor diagnostic criteria are given. All these parameters are important indicators for determining dolihostenomelia — elongation and thinning of the extremities and of importance in establishing the diagnosis MFS.

Key words: Marfan's syndrome, anthropometric figures, diagnostic criteria.

Адреса для листування:
Жураєв Рустам Курбанович
79008, Львів, вул. Різьбярська, 5/5
E-mail: rustam.zhuraev@gmail.com

НОВИЙ ІНТЕРАКТИВНИЙ ДИЗАЙН

WWW.RHEUMATOLOGY.KIEV.UA



НОВІ МОЖЛИВОСТІ