

Соединительнотканнные дисплазии в спортивной практике

С.А.Ивянский¹, Л.А.Балыкова², Н.В.Щекина², А.А.Ариткина¹, К.А.Варлашина¹, А.А.Широкова¹, Е.В.Громова¹
¹ФГБОУ ВО Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П.Огарева.
430005, Россия, Саранск, ул. Большевикская, д. 68;

²ГБУЗ РМ Детская республиканская клиническая больница. 430032, Россия, Саранск, ул. Розы Люксембург, д. 15

Проблема внезапной смерти лиц молодого возраста, привлеченных к занятиям спортом, и ее взаимосвязь с патологией соединительной ткани (СТ) находятся в центре внимания специалистов разных профилей. Особую актуальность и прогностическую значимость представляют признаки нарушений СТ сердца в виде малых аномалий развития. В российских национальных и международных рекомендациях по допуску спортсменов к тренировочно-соревновательному процессу представлена лишь врачебная тактика в отношении пролапса митрального клапана, тогда как варианты малых аномалий развития сердца (МАРС) гораздо многообразнее. Это серьезно затрудняет трактовку возможности диспластического сердца обеспечить выполнение адекватной работы при интенсивных физических нагрузках. В статье представлены современные представления о допуске к спорту детей и подростков с МАРС и влиянии данных аномалий на процессы адаптации сердца к интенсивным нагрузкам. Установлена более высокая вероятность формирования дезадаптационных кардиальных нарушений у детей и подростков с признаками дисплазии СТ. Представлены также результаты фармакологической протекции формирования кардиомиопатии стрессорного и физического перенапряжения у юных атлетов с помощью курсового приема L-карнитина.

Ключевые слова: дисплазия соединительной ткани, ремоделирование сердца, молодые спортсмены, L-карнитин (Элькар).

[✉]larisabalykova@yandex.ru

Для цитирования: Ивянский С.А., Балыкова Л.А., Щекина Н.В. и др. Соединительнотканнные дисплазии в спортивной практике. Consilium Medicum. Педиатрия (Прил.). 2016; 4:

Connective tissue dysplasia in sports practice

S.A.Ivyanskiy¹, L.A.Balykova², N.V.Shchekina², A.A.Aritkina¹, K.A.Varlashina¹, A.A.Shirokova¹, E.V.Gromova

¹N.P.Ogarev National Research Mordovia State University. 430005, Russian Federation, Saransk, ul. Bol'shevistskaia, d. 68;

²Children Republican Clinical Hospital. 430032, Russian Federation, Saransk, ul. Rozy Liuksemburg, d. 15

The problem of the sudden death (SD) of young persons who involved in sports activities, and its interrelation with pathology of connective tissue is in the center of attention of medical experts. Special relevance and the predictive importance are presented by signs of connecting tissue disorders of heart such as small anomalies. Only medical tactics concerning mitral's valve prolapse in the Russian national and international recommendations about the admission of athletes to training competitively process is presented, whereas options of small anomalies of heart are much more diverse. It complicates an interpretation of heart's possibility with dysplasia to provide height work performance during intensive physical activities seriously. Modern ideas of the admission to sport of children and adolescents with small heart's anomalies and about their influence on processes of heart's adaptation to intensive loadings are presented in article. Higher probability of formation heart's disadaptation disorders in children and adolescents with signs of a connective tissue dysplasia is established. Also results of medication of stressinduced cardiomyopathy in young athletes by means of course reception of a L-carnitine are presented.

Key words: connective tissue dysplasia, heart remodeling, young athletes, L-carnitine.

[✉]larisabalykova@yandex.ru

For citation: Ivyanskiy S.A., Balykova L.A., Shchekina N.V. et al. Connective tissue dysplasia in sports practice. Consilium Medicum. Pediatrics (Suppl.). 2016; 4:

В последнее время внимание специалистов привлекают проблема диагностики разных форм патологии соединительной ткани (СТ) и ее связь с отклонениями в состоянии здоровья и внезапной смертью (ВС) при физических нагрузках. В настоящее время нарушения СТ (НСТ) рассматриваются в двух больших группах: наследственные нарушения и недифференцированные нарушения (дисплазии). Наследственные НСТ (ННСТ) – группа моногенных заболеваний, обусловленных дефектами генов, контролирующих синтез и/или распад белков СТ. Для них типичны четко очерченная клиническая картина, установленный тип наследования, а в ряде случаев – верифицированный молекулярно-генетический диагноз, имеющий свой шифр в OMIM – электронном каталоге наследственных заболеваний [1]. В настоящее время описано свыше 250 ННСТ, но в Международной классификации болезней 10-го пересмотра (МКБ-10) представлены 5 нозологических форм: синдром Элерса-Данло (Q79.6), синдром Марфана (Q87.4), несовершенный остеогенез (Q78.0), синдром гипермобильности суставов – СГС (M35.7) и пролапс митрального клапана – ПМК (I34.1).

Недифференцированные нарушения или дисплазии СТ (ДСТ) распространены в детской популяции [2, 3] и при этом остаются недостаточно изученными, что обусловлено их клинической гетерогенностью, отсутствием общепринятых критериев диагностики и подходов к лечению. Актуальность проблемы ДСТ во многом обусловлена их негативным влиянием на течение и прогноз разных заболеваний и крайне актуальна для

лиц, занятых спортом. Ибо, с одной стороны, наличие дисплазии означает снижение количества миофибрилл в мышцах (скелетных, сердечных, глазодвигательных), что должно было бы снижать функциональные возможности юных спортсменов; с другой – наличие астеносложения, ГС, долихомелии и других внешних (фенотипических) признаков ДСТ дает несомненные преимущества в определенных видах спорта (спортивные танцы, фигурное катание, художественная гимнастика, акробатика, фехтование, восточные единоборства, баскетбол, волейбол). Очевидно, что существуют довольно разнообразные, порой диаметрально противоположные, мнения к вопросам допуска детей с признаками ДСТ к интенсивным нагрузкам. Одни специалисты (их мнение положено в основу методических рекомендаций ООО «Российская ассоциация по спортивной медицине и реабилитации больных и инвалидов» – «Медицинских противопоказаний к учебно-тренировочному процессу и участию в спортивных соревнованиях» и «Порядка прохождения несовершеннолетними медицинских осмотров, в том числе при поступлении в образовательные учреждения и в период обучения в них», утвержденному приказом Минздрава России от 21.12.12 №134н) рекомендуют отбирать несовершеннолетних с ДСТ (в том числе малыми аномалиями развития) сердца ко второй медицинской группе для занятий физической культурой и не допускать до занятий спортом, сдачи норм ГТО и соревнований. Национальные и международные рекомендации в целом более либеральны и в большинстве случаев не видят в ДСТ сердца препятствий для спор-

Консультации специалистов	Инструментальное обследование	Лабораторное исследование
Педиатр Кардиолог Ортопед Офтальмолог Невролог Гастроэнтеролог Нефролог Оториноларинголог Стоматолог	ЭКГ ЭхоКГ УЗИ внутренних органов УЗИ шейного отдела позвоночника Рентгенография позвоночника Рентгенография органов грудной клетки ЭЭГ (по показаниям) Нейросонография УЗДГ сосудов головы и шеи	Клинический анализ крови Клинический анализ мочи Клиническая биохимия Гидроксипролин в биологических жидкостях (кровь, моча, желудочный сок, синовиальная жидкость) ГАГ суточной мочи
Примечание. УЗИ – ультразвуковое исследование, ЭЭГ – электроэнцефалография, УЗДГ – ультразвуковая доплерография.		

Внешние МАРС, код по МКБ-10 Высокое небо, Q38.5 Мягкие ушные раковины, Q17.8 Макродактилия I пальца стопы, Q74.2 Кожная синдактилия II и III пальцев стоп, Q66.0 Сандалевидная щель, Q70.9 Поперечная исчерченность стоп, L94.9 Телеангиоэктазии, I78.0 Гиперпигментация кожи, L81.9	Внутренние МАРС, код по МКБ-10 ООС, Q21.4 Другие малые аномалии сердца, Q24.8 ПМК (пролабирование), I34.1 Атипичное количество (в норме – 3), пограничное расширение/расположение печеночных вен, Q26 Аномальное расположение ветви/ветвей воротной вены, Q26.8 Нефроптоз, N29 Гипотония чашечно-лоханочной системы, N04 Варикоцеле, I86.1 Нарушение архитектоники сосудов, Q27.8
--	--

тивной карьеры. Таким образом, многие аспекты этой проблемы до сих пор являются дискуссионными [4, 5].

При постановке диагноза большое значение имеют сбор родословной с акцентом на выявление случаев НСТ в семье, объективное обследование пациента и родственников, а также консультации специалистов (табл. 1) для выявления характерных фенотипических признаков ДСТ, проведение клинико-инструментального, специального лабораторного и молекулярно-генетического обследования для исключения моногенных ННСТ [6–11].

Лабораторная диагностика включает показатели, характеризующие распад (оксипролин суточной мочи, пирилинкс Д суточной мочи, β -CrossLaps-тест крови и др.) и синтез (остеокальцин, общий аминотерминальный пропептид проколлагена I-го типа, общий PINP) коллагена I-го типа, а также иммуногистохимические и молекулярно-генетические исследования, малодоступные практическому врачу. Именно поэтому особенно важным становится выявление **фенотипических признаков** НСТ, которые можно условно разделить на 3 группы: костно-скелетные, эктодермальные и мышечные.

Костно-скелетные признаки. Для лиц с соединительнотканной патологией характерен астенический конституциональный тип, который проявляется увеличением продольных размеров тела над поперечными (по отношению окружности запястья к длине II пальца кисти и отношению окружности шеи к длине кивательной мышцы). Одним из симптомов ННСТ является долихостеномелия, которая определяется соотношением длины кисти к росту более 11%; соотношением длины стопы к росту более 15%, соотношением размаха рук к росту (более 1,03); отношением верхнего сегмента тела к нижнему (менее 0,85). Изменения конечностей могут проявляться такими признаками, как арахнодактилия (длинные, тонкие, «паучьи» пальцы), ГС и плоскостопие.

Эктодермальные проявления характеризуются гиперрастяжимостью, дряблостью, истончением кожи, варикозным расширением вен, келоидными рубцами, положительными пробами жгута, щипка, манжетки и др., очагами де- и гиперпигментации, атрофическими стриями, множественными пигментными пятнами, гипертрихозом, телеангиоэктазиями, гемангиомами, патологией ногтей, волос, зубов и др.

Мышечные изменения характеризуются снижением мышечной силы, тонуса, нарушением осанки, наличием аплазии, атрофии, диастаза мышц, грыжевых выпячиваний разной локализации и увеличения объема пассивных движений в суставах и др.

Висцеральные признаки ННСТ многочисленны, разнообразны и, как правило, сочетаются между собой и с фенотипическими аномалиями. Основные из них:

- **органы зрения:** миопия, гиперметропия, астигматизм, голубые склеры, вывих/подвывих хрусталика, дрожание радужки, косоглазие, антимонголоидный разрез глаз и др.;
- **нервная система:** нестабильность шейного отдела позвоночника; патологическая извитость сосудов головного мозга; позвоночник; вертебробазилярная недостаточность;
- **бронхолегочная система:** трахеобронхиальная дискинезия, бронхоэктатическая эмфизема Лешке, апикулярные буллы, спонтанный пневмоторакс, рецидивирующие ателектазы и др.;
- **органы брюшной полости:** висцероптоз, аномалии формы и расположения желудка, множественные перегибы и деформация желчного пузыря, диафрагмальная грыжа, гастроэзофагеальные и дуоденогастральные рефлюксы, дивертикулы пищевода и кишечника, долихосигма, мегаколон и др.;
- **гематологические признаки:** легкое образование экхимозов, петехий и гематом при незначительных ударах, носовые, маточные кровотечения, нарушения агрегационной функции тромбоцитов, дефицит/снижение активности фактора Виллебранда;
- **иммунные расстройства:** рецидивирующие вирусные, бактериальные и микотические инфекции; дисфункция системы врожденного и приобретенного иммунитета;
- **урогенитальные проявления** у мальчиков: крипторхизм, эктопия яичка, варикоцеле, водянка оболочек яичка, спаечный фимоз;
- **мочевыводящая система:** нефроптоз, пиелоэктазия, уретерогидронефроз, пузырно-мочеточниковый рефлюкс, дисметаболическая нефропатия;
- **репродуктивные нарушения у девочек:** задержка формирования вторичных половых признаков; меноррагия, вторичная аменорея, предменструальный синдром, дисменорея;
- **эндокринная система:** высокорослость, гиподисфункция щитовидной железы, белково-энергетическая недостаточность;
- **оториноларингологические нарушения:** искривление носовой перегородки, ларингомалация, отосклероз, нейросенсорная тугоухость.

Однако наибольшую прогностическую значимость в плане занятий спортом представляют признаки ДСТ сердца и сосудов: дилатация корня аорты, ПМК, пролапс трикуспидального клапана (ПТК), пролапс аортального клапана, эктопическое крепление хорд

Таблица 3. Критерии СВСТ по В. Loeys при синдроме Марфана	
Признак	Баллы
Сочетание положительных признаков I пальца и запястья	3
Признаки I пальца и запястья отдельно	По 1
Килевидная деформация грудной клетки	2
Воронкообразная деформация или асимметрия грудной клетки	По 1
Медиальное смещение медиальной лодыжки, приводящее к плоскостопию	2
Плоскостопие	1
Пневмоторакс	2
Пояснично-крестцовая дуральная эктазия	2
Протрузия вертлужной впадины	2
Снижение соотношения верхнего и нижнего сегмента туловища	1
Сколиоз или кифосколиоз	1
Снижение возможности выпрямления локтя на 170° и менее	1
Наличие трех из перечисленных черепно-лицевых признаков: долихоцефалия, энтофтальм, антимонголидный разрез	1
Кожные стрии	1
Миопия	1
ПМК	1

створок клапанов, продольные, диагональные, поперечные трабекулы в левом желудочке – ЛЖ; аневризма межпредсердной перегородки – МПП, открытое овальное окно – ОО, двухстворчатый аортальный клапан, ранняя варикозная болезнь; нарушения архитектоники сосудов. Большинство из них представляют собой малые аномалии развития сердца (МАРС), часто сочетающиеся у спортсменов с другими висцеральными и внешними малыми аномалиями, наиболее значимые из которых представлены в табл. 2.

МАРС обнаруживаются уже при рождении и некоторые из них могут подвергаться обратному развитию (ОО, увеличенный евстахий клапан). Другие МАРС сохраняются в течение жизни. По мнению некоторых специалистов, МАРС представляют группу риска по ВС при занятиях спортом [12]. Однако это не вполне так. Сами по себе изолированные МАРС (аномально расположенные хорды и трабекулы ЛЖ), изолированная аневризма МПП, незначительные пролапсы митрального, аортального, трикуспидального клапанов, изолированный двухстворчатый клапан аорты) не представляют угрозы для жизни даже при интенсивных и длительных нагрузках, поскольку не приводят к нарушению гемодинамики и электрофизиологии сердца.

По мнению профессора А.С.Шарькина, занятия спортом не противопоказаны даже при множественных аномально расположенных хордах и трабекулах ЛЖ при отсутствии нарушений ритма сердца [13]. Хотя ряд авторов считают, что подобные структуры могут содержать элементы аномальных путей проведения, это может стать причиной возникновения жизнеугрожаемых аритмий. На самом деле ложные хорды могут сочетаться с нарушениями ритма не чаще, чем другие внутрисердечные структуры, и требуют аблации только в 1,5% случаев всех желудочковых аритмий [14].

ОО, представляющее собой небольшое отверстие в МПП (межпредсердное сообщение – МПС), выявляется почти у 1/4 клинически здоровых взрослых людей при проведении эхокардиографии (ЭхоКГ) [15]. Значение его определяется величиной сброса крови через дефект (из левого в правое предсердие, правый желудочек и систему легочной артерии) и оценивается по показателю Qp/Qs – отношению объемного легочного кровотока к системному. При интенсивной нагрузке в редких случаях возможно увеличение потока крови через МПС и возрастанию Qp/Qs, что с течением времени может приводить к увеличению размеров дефекта (1,8% детей) [16, 17]. Согласно Национальным и европейским рекомендациям ОО так же, как и дефект МПП, является противопоказанием к занятиям профессиональным спортом только в том случае, если его диаметр превышает 5 мм, имеются дилатация правых отделов сердца и признаки легочной гипертензии по данным ЭхоКГ [5]. По мнению профессора А.С.Ша-

рькина, занятия спортом запрещены и показано оперативное закрытие дефекта при отношении Qp/Qs > 1,5, дилатации правых отделов сердца, парадоксальных тромбоэмболиях, прогрессирующем повышении давления в легочных сосудах.

Аневризма МПП (АМПП) представляет собой выбухание первичной перегородки в области овальной ямки в сторону правого или левого предсердия. Аневризма может быть диагностирована при радиусе не менее 6 мм у детей и не менее 15 мм у взрослых [13]. АМПП обнаруживается редко (0,2%), как правило, у младенцев, почти в 1/2 случаев сочетается с МПС и право-левым шунтом и в большинстве случаев подвергается обратному развитию к 2 годам [17, 18]. Описывается связь АМПП с ишемическими инсультами, мигренью, аритмиями, которая объясняется не столько наличием аневризмы, сколько присутствием МПС, которое обнаруживается у больных с соответствующими проблемами чаще (в 15–27,7%), чем у здоровых лиц (4–9,9%). Проспективные исследования не выявили повышенной частоты тромбоэмболий у пациентов с АМПП [20, 21]. Изолированная АМПП не является противопоказанием к занятиям спортом, а при сочетании с МПС – тактика соответствует описанной нами.

Двухстворчатый аортальный клапан является наиболее частой аномалией сердца (2,2% в популяции), при которой клапан аорты имеет только две створки вместо положенных трех [22]. В большинстве случаев порок протекает доброкачественно, без нарушений кровообращения. Сам по себе изолированный двухстворчатый клапан аорты не является противопоказанием для занятий спортом. Однако со временем возможно стенозирование клапана и патологическая трансформация корня аорты (дилатация, аневризма), которые могут привести даже к летальным исходам: патология аорты становится причиной ВС в спорте в 1,7% случаев.

В наблюдениях А.С.Шарькина до 26% пациентов с двухстворчатым клапаном имели дилатацию восходящей аорты, поэтому необходим динамический (1 раз в год) контроль диаметра аорты, состояния аортального клапана и степени его дисфункции. При развитии аортального стеноза или недостаточности клапана аорты с регургитацией тактика соответствует описанной в национальных рекомендациях. Пациенты с двухстворчатым аортальным клапаном в отсутствие стеноза и регургитации без признаков расширения корня аорты (менее 40 мм или менее 2Z от должного с учетом площади поверхности тела) могут быть допущены к занятиям всеми видами спорта.

Наиболее частой МАРС, диагностируемой у спортсменов в нашей стране, является ПМК, тогда как, по зарубежным данным, распространенность ПМК среди молодых атлетов составляет около 1%, что не превышает его частоту в обычной популяции [23]. Очевидно в России

Таблица 4. Диагностика синдрома Марфана	
Критерии диагностики при отсутствии семейного анамнеза	Критерии диагностики при наличии семейного анамнеза
Расширение аорты 2Z и более + эктопия хрусталика	Эктопия хрусталика
Расширение аорты 2Z и более + наличие мутации в гене <i>FBN1</i>	Более 7 и более признаков СВСТ
Расширение аорты 2Z и более + 7 и более признаков СВСТ	Расширение аорты 2Z и более у взрослых и 3Z и более у детей
Эктопия хрусталика + наличие мутации в гене <i>FBN1</i> + расширение аорты	

имеет место гипердиагностика пролапса. Типичными признаками миксоматозно измененного МК (который чаще всего и дает истинный пролапс) являются удлиненные хорды, увеличение размеров створок, дилатация клапанного кольца и, возможно, утолщение створок в фазу диастолы в средней трети [24]. Критерием пролапса служит смещение створок клапана в левое предсердие (за проекцию фиброзного кольца) более чем на 2 мм во время систолы, наличие регургитации 2–3-й степени и дополнительные признаки, описанные нами.

В европейских, американских и национальных российских рекомендациях по допуску к спорту ограничение нагрузок рассматривается в первую очередь при наличии значительной митральной регургитации (3–4-я степень), дилатации левого предсердия более 40 мм, фибрилляции предсердий и других тахикардий, низкой фракции выброса (менее 50%), а также семейной истории ВС [25–27].

Таким образом, абсолютное большинство МАРС являются доброкачественными и не представляют угрозу при занятиях спортом. Однако в некоторых случаях МАРС могут сочетаться с другими признаками ДСТ (аневризмами мозговых, коронарных артерий и др.), которые могут быть причиной фатальных событий в спорте или симптомами дифференцированных ННСТ (моноклиальных заболеваний).

Особую актуальность в плане профилактики ВС при допуске к занятиям спортом помимо истинного

ПМК имеют синдром Марфана и синдром Элерса–Данло.

Синдром Марфана – ННСТ, тип наследования ауто-сомно-доминантный. Встречается с частотой 1:5000–15 000. В 95% случаев синдром Марфана вызывается мутациями в гене белка фибриллина 1-го типа (*FBN1*). К особенностям клинической картины при синдроме Марфана относятся многообразие проявлений, варьирующий возраст больных при появлении первых симптомов заболевания, хроническое прогрессирующее течение, сокращенная продолжительность жизни, обусловленная повышенной вероятностью ВС, в том числе на фоне физической нагрузки. Ранее диагностика заболевания основывалась на Гентских критериях [28], включающих внешние признаки вовлечения СТ (ВСТ). В 2010 г. V.Loeys и соавт. дополнили эти критерии [29]. В настоящее время диагностика синдрома Марфана основывается на обнаружении основных клинических признаков (расширение аорты и эктопия хрусталика), диагностике системного вовлечения СТ (СВСТ) в баллах (табл. 3, 4), определении семейного анамнеза и результатах молекулярно-генетического исследования [29].

Увеличением диаметра корня аорты у лиц моложе 18 лет считают значение Z-критерия (представляющего разность между истинным и должным диаметрами корня аорты – ДДКа) с поправкой на возраст [30].

При недостаточном уровне СВСТ (менее 7) и/или пограничных значениях показателей корня аорты –

Элькар®

ЛЕВОКАРНИТИН

Источник дополнительной энергии

Элькар у детей с малыми аномалиями развития сердца

- ♥ восстанавливает проводимость и процессы реполяризации в миокарде
- ♥ уменьшает выраженность аритмий
- ♥ хорошо переносится, безопасен при длительном применении

Курс лечения для детей с МАРС – 50-75 мг/кг/сут не менее 1 месяца



Per. № ЛСР-006143/10

Реклама

Таблица 5. Классификационные признаки основных типов синдрома Элерса–Данло		
Большие критерии	Малые критерии	Ген
<i>Классический тип (99% всех случаев), аутосомно-доминантное наследование, распространенность 2–5 на 100 тыс. населения</i>		
Повышенная растяжимость кожи Широкие атрофические рубцы ГС	Гладкая бархатистая кожа Моллюсковидные псевдоопухоли Подкожные сфероиды Осложнения ГС (растяжение, вывихи, подвывихи, плоскостопие) Мышечная гипотония, задержка моторного развития Легкое возникновение экхимозов Проявления повышенной растяжимости и слабости тканей (грыжа пищеводного отверстия диафрагмы, анальный пролапс в детском возрасте, цервикальная недостаточность) Хирургические осложнения (послеоперационные грыжи) Положительная семейная история	COL5A1 COL5A2 COL1A1
<i>Гипермобильный тип, аутосомно-доминантное наследование, распространенность 1 на 5–10–15 тыс. населения</i>		
Гиперрастяжимость и/или гладкая бархатистая кожа Генерализованная ГС	Рецидивирующие смещения (подвывихи) суставов Хронические боли в суставах/конечностях Положительная семейная история	COL3A1 Тенаксин X Точно неизвестно
<i>Сосудистый тип, аутосомно-доминантное наследование, распространенность 1–9 на 100 тыс. населения</i>		
Тонкая просвечивающая кожа Артериальная/интестинальная/маточная слабость или разрывы Обширные кровоподтеки и повышенная ранимость Характерное лицо	Акрогерия Гипермобильность мелких суставов Разрыв сухожилий и мышц Эквиноварусная деформация стопы (косолапость) Варикозные вены в юношеском возрасте Артериовенозные, каротидно-кавернозные фистулы Пневмоторакс/пневмогемоторакс Атрофия десневого края Положительная семейная история, ВС близких родственников	COL3A1

Z<3 (без мутации FBN1) в отсутствие семейного анамнеза можно пользоваться термином ННСТ, а при наличии семейного анамнеза, если обнаружена мутация FBN1, – термином «вероятный синдром Марфана».

Говоря о допуске к занятиям спортом больных с синдромом Марфана, следует отметить, что они несколько отличаются. Американские специалисты предлагают ориентироваться в большей степени на размер корня аорты. Согласно европейскому подходу для детей, рожденных от родителей с синдромом Марфана, у которых имеется типичный скелетный фенотип, возможны занятия только непрофессиональным спортом умеренной интенсивности. Для подростков, вовлеченных в профессиональный спорт, возможны следующие варианты: в случае позитивной семейной истории, неясного фенотипа, но наличия мутации FBN1, соревновательный спорт строго запрещен. В случае позитивной семейной истории, неясного фенотипа и отсутствия мутации FBN1 возможно продолжение спортивной деятельности под наблюдением. В случае отрицательной семейной истории, неизвестного генотипа, но наличия клинических признаков (даже неполного набора Гентских критериев) соревновательный спорт запрещен. Для профессиональных атлетов-подростков в случае полного набора клинических Гентских критериев (или СВСТ>7) занятия профессиональным спортом запрещены. Национальные рекомендации предлагают отводить от профессионального спорта всех детей и подростков с установленным диагнозом «синдрома Марфана».

Синдром Элерса–Данло – это гетерогенная группа системных наследственных заболеваний, обусловленная мутациями в генах коллагена. Классификация синдрома Элерса–Данло (Вильфраншские критерии, P.Beighton и соавт., 1998) включает 6 типов, общими признаками которых являются ГС, повышенная растяжимость кожи и хрупкость тканей [31]. В табл. 5 приведены основные критерии (большие и малые) и генетические причины трех основных типов синдрома Элерса–Данло.

Остальные три типа (кифосколиотический тип, артрохалазия и дерматоспараксис) встречаются чрезвычайно редко (описано менее 30–60 случаев). При сосудистом типе синдрома Элерса–Данло занятия спортом противопоказаны.

Ещё одной нозологической единицей ННСТ, представляющей актуальность в плане допуска к занятиям спортом является ГС. ГС – это увеличение подвижно-

сти малых и крупных суставов относительно стандартной подвижности для любого возраста, пола и расы, после исключения системных заболеваний, прежде всего ревматических. ГС может быть приобретенная, под влиянием тренировок, и наследственная. Наиболее часто ее определяют у девушек (реже – у юношей 16–30 лет). Термин ГС предложен для определения состояния генерализованной ГС, сопровождающегося у пациентов субъективными болезненными ощущениями начально неизмененных околосуставных тканей. Распространенность ГС в популяции 7–65%. ГС может быть одним из проявлений наследственных моногенных синдромов и многофакторных НСТ [32].

К причинам развития ГС относят мутации генов, кодирующих белки СТ, в результате развиваются избыточная растяжимость околосуставных тканей и повышенная подвижность суставов, способствующие вывихам подвывихам, вследствие которых происходит травматизация суставных поверхностей. Подвижность суставов оценивают по модифицированному методу P.Beighton. Баллы суммируют, в случае превышенного общим показателя до 4 диагностируют ГС.

1. Пассивное сгибание на 90° метакарпального сустава V пальца обеих кистей – по 1 баллу за каждый сустав.
2. Пассивное сгибание I пальца к предплечью при сгибании лучезапястного сустава – по 1 баллу за каждый сустав.
3. Переразгибание в обоих локтевых суставах более 10° – по 1 баллу за каждый сустав.
4. Переразгибание в обоих коленных суставах более 10° – по 1 баллу за каждый сустав.
5. При наклоне туловища вперед касание ладонями пола при фиксированных коленных суставах – 1 балл.

Британским ревматологическим обществом (P.Beighton и соавт., 1998) были разработаны диагностические критерии (Брайтоновские), согласно которым синдром гипермобильности диагностируют по большим и малыми признакам [32, 33].

Большие признаки:

- 1) показатель P.Beighton 4/9 и более (в настоящее время либо в прошлом)*;
- 2) артралгия длительностью более 3 мес с вовлечением более 4 суставов*.

Малые признаки:

- 1) показатель P.Beighton 1–3/9 (0–3 у пациентов старше 50 лет)*;

Таблица 6. Некоторые показатели ЭхоКГ у спортсменов с МАРС

	Единичные МАРС	Сочетанные МАРС	Множественные МАРС	Спортсмены без МАРС (группа сравнения)
ФВ, %	61±2,7	62±2,1	58±1,82*	64±1,5
Е/а	1,31±0,058	1,29±0,054	1,23±0,062*	1,29±0,053

*Отличия от соответствующих значений группы сравнения достоверны при $p < 0,05$

- 2) артралгия более 3 мес в 1–3 суставах, или боль в спине (более 3 мес), либо спондилез/спондилолистез*;
- 3) дислокация 2 суставов и более либо 1 сустава более 1 раза;
- 4) воспаление 3 околоуставных образований и более (эпикондилит, тендосиновит, бурсит и т.д.);
- 5) марфаноидная внешность;
- 6) стрии, гиперрастяжимость кожи, истонченная кожа либо патологическое образование рубцов по типу «папиросной бумаги»;
- 7) нависшие веки – эпикант, миопия, антимонголоидный разрез глаз;
- 8) варикозные вены, грыжа, пролапс матки/прямой кишки.

Синдром гипермобильности диагностируют [33] при наличии 2 больших или 1 большого и 2 малых критериев либо 4 малых критериев. Ориентироваться на 2 малых критерия можно в том случае, если у пациента имеется родственник первого порядка с СГС. Малые критерии синдрома гипермобильности дополнены другими признаками: ПМК, полая стопа, брахидактилия, деформация грудной клетки, сандалевидная щель стопы, сколиоз, Hallux valgus [33].

Наблюдают и другие внесуставные изменения, ассоциированные с генерализованным СГС: мальформация Киари 1-го типа, хронический запор, синдром хронической усталости, фибромиалгия, дистония, функциональные заболевания желудка и кишечника, диафрагмальная грыжа, ПМК, персистирующая головная боль, пролабирование тазовых органов, постуральная тахикардия, соматосенсорные расстройства и др. Диагноз СГС вероятен при исключении моногенных заболеваний (синдром Марфана, Элерса–Данло и др.), сопровождающихся избыточной подвижностью суставов и не является противопоказанием к занятиям спортом.

Выбор тактики ведения для спортсменов с ДСТ зависит от клинического варианта патологии и предполагает комплексный подход. Немедикаментозная терапия включает в себя нормализацию диеты (с достаточным потреблением магния и кальция), режима дня, физиотерапию, массаж, лечебную физкультуру. Повышенная потребность таких больных в аминокислотах предполагает также увеличение потребления белка с пищей.

Национальными рекомендации предлагают использование у детей с ДСТ медикаментозных препаратов 4 основных групп:

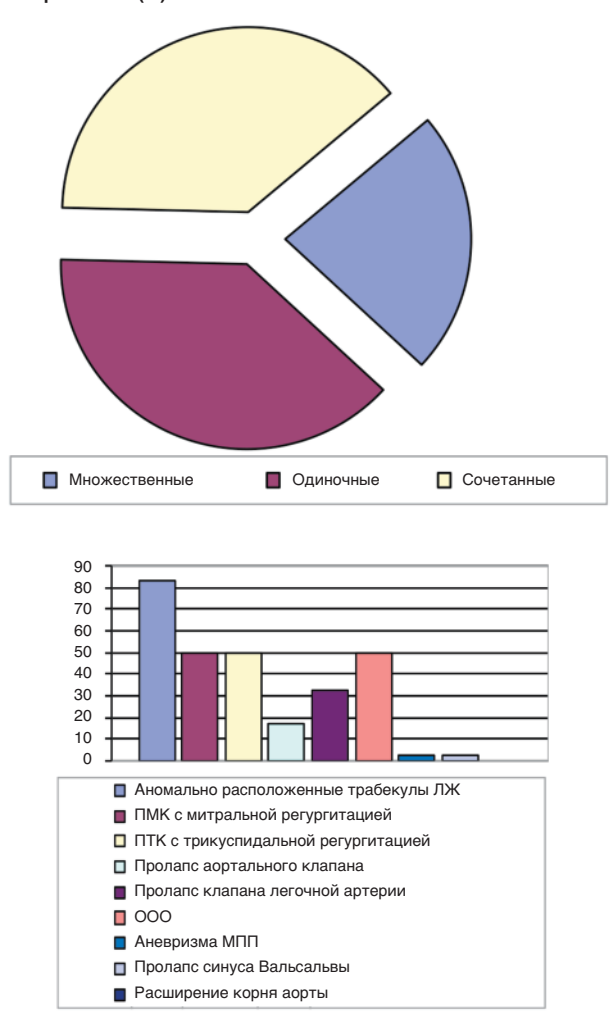
1-я группа: стимуляторы коллагенообразования – витамин С, кальцитрин, стекловидное тело, L-карнитин (Элькар®), карнитина хлорид, солкосерил в сочетании с витаминами группы В (В₁, В₂, фолиевая кислота, В₆) и микроэлементными добавками, содержащими Cu, Zn, Mg, Mn.

2-я группа: корректоры нарушения синтеза и катаболизма гликозаминогликанов (ГАГ) – хондроитина сульфат (Структум), глюкозамин сульфат (Дона), содержащие ГАГ – глюкозамин, Румалон.

3-я группа: регуляторы обмена кальция и фосфора – альфа-кальциферол (витамин D₂), Кальций-Д3-Никомед, Витрум Кальциум с витамином D, остеогенон, Кальцимакс и др.

4-я группа: антиоксиданты и препараты, улучшающие клеточное дыхание, – Фосфаден, Милдронат, лецитин, комплексы эссенциальных аминокислот, кофермент Q10, L-карнитин (Элькар®), Лецитин Холин и др.).

Рис. 1. Кардиальные проявления синдрома ДСТ у детей-спортсменов (%).

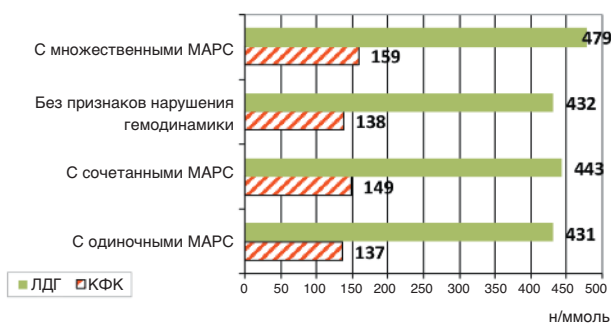


При наблюдении за 254 детьми, регулярно занимающимися спортом в системе спортивных секций и детско-юношеских спортивных школ, мы отметили наличие тех или иных внешних (фенотипических) признаков ДСТ у 57–100% юных атлетов в зависимости от вида спортивной принадлежности. МАРС (рис. 1) как проявление ДСТ сердца были диагностированы у 45–68% спортсменов. Кардиальные признаки ДСТ были представлены почти у 1/2 спортсменов одиночными, у 33,8% – сочетанными (2–3) и 20,1% – множественными (3 и более) МАРС. Наиболее часто определялись аномально расположенные трабекулы ЛЖ, пролапсы митрального и трикуспидального клапанов с регургитацией 1–3-й степени, пролапсы аортального клапана, клапана легочной артерии, ООО, пролапс синусов Вальсальвы и др. Тем не менее ни у одного атлета эти кардиальные нарушения не были поводом для отвода от занятий спортом.

Более чем у 1/2 спортсменов кардиальные проявления ДСТ (особенно множественные) сочетались со

*Сочетание больших и малых признаков 1 и 2, соответственно, взаимно исключается.

Рис. 2. Некоторые показатели биохимического анализа крови атлетов с ДСТ.



*Отличия от соответствующих значений группы атлетов без нарушений гемодинамики достоверны при $p < 0,05$.

снижением уровня магния плазмы крови, у каждого второго – дисфункцией синусового узла и нарушениями проводимости (с миграцией водителя ритма, синусовой брадиаритмией, синоатриальной и атрио-вентрикулярной блокадами 1–2-й степени) и у каждого пятого ребенка – с нарушениями реполяризации по данным электрокардиографии (ЭКГ). В группе атлетов со множественными МАРС по данным ЭхоКГ отмечался также и более низкие показатели систолической и диастолической функции ЛЖ (табл. 6).

Кроме того, у атлетов, имеющих множественные кардиальные признаки ДСТ, были зафиксированы статистически значимо более высокие значения креатинфосфокиназы (КФК) и лактатдегидрогеназы – ЛДГ (рис. 2), а также лактата.

В целом в ходе исследования установлено, что атлеты с множественными МАРС имели предрасположенность к развитию срыва адаптации к физическим нагрузкам в виде развития стрессорной кардиомиопатии (СКМП) в 55,5% случаев против 19,7% случаев ($p < 0,05$) среди детей без МАРС. Данный факт еще раз подтверждает значение процессов энергообеспечения в развитии кардиальной патологии, в том числе при ДСТ.

Мы располагаем результатами собственного наблюдения эффективности метаболической поддержки у спортсменов с ДСТ. С одобрения Локального этического комитета при ФГБОУ ВО «Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П.Огарева» проведено исследование эффективности L-карнитина (препарат Элькар®, ООО «Пик-Фарма») у 30 спортсменов (25 девочек, 5 мальчиков) 11–16 лет с ДСТ, занимающихся спортивной гимнастикой (не менее 3–5 лет с интенсивностью тренировок не менее 8–10 ч в неделю). Критерием исключения было выявление моногенных форм НСТ. Контрольную группу составили спортсмены аналогичного пола и возраста, не получавшие метаболической поддержки.

Курсовой прием Элькара юными спортсменами внутрь в дозе 50–75 мг/кг в сутки в течение месяца приводил к положительным лабораторно-инструментальным сдвигам. По данным стандартной ЭКГ и Холтеровского мониторирования назначение Элькара способствовало уменьшению продолжительности электрической систолы (QTc) с $375 \pm 28,6$ до $366 \pm 31,9$ мс ($p < 0,05$), полному исчезновению одиночных экстрасистол и ST–T-нарушений (инверсии зубца T и депрессии сегмента ST), которые исходно имели место у 7–17% детей с частотой 2–28 в час. Кроме того, по данным Холтеровского мониторирования ЭКГ на фоне приема Элькара уменьшалась средняя продолжительность пауз ритма с $1354 \pm 42,3$ до $1198 \pm 65,3$ мс ($p < 0,05$).

Результаты динамической ЭхоКГ свидетельствовали о том, что Элькар®, не влияя на представленность МАРС, способствовал уменьшению размеров ЛЖ и восстановлению исходно нарушенной систолической функции (фракции выброса). Эти положительные сдвиги были менее выражены у спортсменов с множе-

ственными МАРС. При оценке динамики биохимических показателей крови в ходе приема Элькара установлено статистически значимое (на 45–65% от исходного уровня; $p < 0,05$) снижение уровня биохимических маркеров стресса (кортизол) и кардиоспецифических ферментов (КФК, тропонин), что коррелировало с нормализацией ST–T ($r = 0,47$; $r = 0,63$; $r = 0,52$). В целом назначение Элькара способствовало уменьшению клинических, гемодинамических и биохимических признаков СКМП (перетренированности сердечно-сосудистой системы) у всех спортсменов, но более выраженная динамика была зафиксирована среди пациентов с множественными МАРС.

Таким образом, широкое распространение у детей и подростков ДСТ, многообразие их проявлений делает крайне актуальным, особенно при занятиях спортом, раннее выявление детей с данного вида патологии, выбор правильной тактики ведения и своевременной комплексной терапии.

Литература/References

1. OMIM – электронный каталог наследственных заболеваний Национального центра биотехнологической информации (NCBI). <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> / OMIM – elektronnyi katalog nasledstvennykh zabolovaniy Natsional'nogo tsentra biotekhnologicheskoi informatsii (NCBI). <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> [in Russian]
2. Калаева Г.Ю., Зайцева А.Х., Хохлова О.И. и др. Клинико-функциональные проявления недифференцированной дисплазии соединительной ткани у подростков. Педиатрия. 2012; 91 (2): 135–9. / Kalaeva G.Yu., Zaytseva A.Kh., Khokhlova O.I. et al. Kliniko-funktsional'nye proiavleniya nedifferentsirovannoi displazii soedinitel'noi tkani u podrostkov. *Pediatriia*. 2012; 91 (2): 135–9. [in Russian]
3. Чемоданов В.В., Горнаков И.С., Буланкина Е.В. Дисплазия соединительной ткани у детей. Иваново: ГОУ ВПО ИВГМА МЗ РФ, 2004. / Chemodanov V.V., Gornakov I.S., Bulankina E.V. *Displaziia soedinitel'noi tkani u detei*. Ivanovo: GOU VPO IvGMA MZ RF, 2004. [in Russian]
4. Медицинские противопоказания к учебно-тренировочному процессу и участию в спортивных соревнованиях. Методические рекомендации. ФГБУ «ЦСМ ФМБА России». Г.А.Макарова, Ю.В.Мирошникова, М.Д.Дидур, С.А.Парастаев, А.С.Самойлов. Москва, 2014: 106 с. / *Medicinskie protivopokazaniya k uchebno-trenirovochnomu processu i uchastiiu v sportivnykh sorevnovaniyakh*. Metodicheskie rekomendatsii. FGBU «CSM FMBA Rossii». G.A.Makarova, Ju.V.Miroshnikova, M.D.Didur, S.A.Parastayev, A.S.Samoilov. Moskva, 2014: 106 s.
5. Спортивная медицина: национальное руководство / Под ред. акад. РАН и РАМН С.П. Миронова, проф. Б.А. Поляева, проф. Г.А.Макаровой. М.: ГЕОТАР-Медиа, 2013. 1184 с. / *Sportivnaya medicina: nacional'noe rukovodstvo* / Pod red. akad. RAN i RAMN S.P. Mironova, prof. B.A. Poljaeva, prof. G.A.Makarovoi. M.: GEOTAR-Media, 2013. 1184 s.
6. Аббакумова Л.Н. Клинические формы дисплазии соединительной ткани у детей: Методические рекомендации. СПб: СПбГТМА, 2006. / *Abbakumova L.N. Klinicheskie formy displazii soedinitel'noi tkani u detei: Metodicheskie rekomendatsii*. SPb.: SPbGPMa, 2006. [in Russian]
7. Гнусаев С.Ф. Синдром соединительнотканной дисплазии сердца у детей. Лечащий врач. 2010; 8: 40–4. / *Gnusaev S.F. Sindrom soedinitel'notkannoi displazii serdtsa u detei*. *Lechashchii vrach*. 2010; 8: 40–4. [in Russian]
8. Кадурин Т.И. Наследственные коллагенопатии (клиника, диагностика, лечение и диспансеризация). СПб: Невский диалект, 2000. / *Kadurina T.I. Nasledstvennyye kolagenopatii (klinika, diagnostika, lechenie i dispanserizatsiya)*. SPb.: Nevskii dialekt, 2000. [in Russian]
9. Кадурин Т.И., Аббакумова Л.Н. Алгоритм диагностики дисплазии соединительной ткани у детей. В кн: Педиатрические аспекты дисплазии соединительной ткани. Достижения и перспективы. Под ред. С.Ф.Гнусаева, Т.И.Кадуринной, А.Н.Семьячкиной. М.: Тверь; СПб: ПРЕ100, 2010; с. 32–40. / *Kadurina T.I., Abbakumova L.N. Algoritm diagnostiki displazii soedinitel'noi tkani u detei*. V kn: *Pediatricheskie aspekty displazii soedinitel'noi tkani. Dostizheniya i perspektivy*. Pod red. S.F.Gnusaeva, T.I.Kadurinoy, A.N.Semyachkinoy. M.; Tver'; SPb.: PRE100, 2010; s. 32–40. [in Russian]
10. Кильдиярова Р.Р. Соединительная ткань при патологии. Ижевск: ИГМА, 2011. / *Kil'diyarova R.R. Soedinitel'naya tkan' pri patologii*. Izhevsk: IGMA, 2011. [in Russian]
11. Нечаева Г.И., Викторова И.А. Дисплазия соединительной ткани: терминология, диагностика, тактика ведения пациентов. Омск: Типография БЛАНКОМ, 2007. / *Nechaeva G.I., Viktorova I.A. Displaziia soedinitel'noi tkani: terminologiya, diagnostika, taktika vedeniya patsientov*. Omsk: Tipografiya BLANKOM, 2007. [in Russian]
12. Земцовский Э.В., Малев Э.Г. Малые аномалии сердца и диспластические фенотипы. СПб: Изд-во ИВЭСЭП, 2012. / *Zemcovskiy E.V., Malev E.G. Malye anomalii serdtsa i displasticheskie fenotipy*. SPb.: Izd-vo IVESEP, 2012. [in Russian]
13. Шершкин А.С., Субботин П.А., Павлов В.И. и др. Эхокардиографический скрининг детей и подростков при допуске к занятиям спортом. Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. 2016; 1: 71–9. / *Sharykin A.S., Subbotin P.A., Pavlov V.I. et al.*

- al. Ekhokardiograficheskii skrining detei i podrostkov pri dopuske k zaniatiim sportom. Ros. vestn. perinatologii i pediatrii. 2016; 1: 71–9. [in Russian]
14. Abouezzeddine O, Suleiman M, Buescher T et al. Relevance of endocavitary structures in ablation procedures for ventricular tachycardia. J Cardiovasc Electrophysiol 2010; 21: 245–4.
 15. Hagen PT, Scholz DG, Edwards WD. Incidence and size of patent foramen ovale during the first 10 decades of life: an autopsy study of 965 normal hearts. Mayo Clin Proc 1984; 59: 17–20.
 16. Cockerham JT, Martin TC, Gutierrez FR et al. Spontaneous closure of secundum atrial septal defect in infants and young children. Am J Cardiol 1983; 52: 1267–71.
 17. Шарыкин А.С., Яшина М.А., Шильковская Е.В. Клиническое наблюдение увеличения диаметра открытого овального окна в подростковом возрасте. Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. 2013; 1: 40–3. / Sharykin A.S., Yashina M.A., Shilykovskaya E.V. Klinicheskoe nabludenie uvelicheniya diametra otkrytogo oval'nogo okna v podrostkovom vozraste. Ros. vestn. perinatologii i pediatrii. 2013; 1: 40–3. [in Russian]
 18. Barthelmeß A, Harten M, Mein G et al. The incidence and associated abnormalities of atrial septal aneurysms – A review of 106,418 Echocardiograms. Heart, Lung and Circulation 2012; 21: S143–S146.
 19. Ozcelik N, Atalay S, Tutor E, Ekici F. Prevalence of inter atrial septal aneurysm in newborns and their natural course. Pediatr Cardiol 2006; 27: 343–6.
 20. Di Tullio MR, Sacco RL, Sciacca RR et al. Patent foramen ovale and the risk of ischemic stroke in a multiethnic population. J Am Coll Cardiol 2007; 49: 797–802.
 21. Faggiano P, Frattini S, Piovesana P et al. Low cerebrovascular event rate in subjects with patent foramen ovale and different clinical presentations. Results from a prospective nonrandomized study on a population including patients with and without patent foramen ovale closure. Intern J Cardiol 2012; 156: 47–52.
 22. De Mozzi P, Longo UG, Galanti G, Maffull N. Bicuspid aortic valve: a literature review and its impact on sport activity. Br Med Bull 2008; 85: 63–85.
 23. Нернера АД, Моррелла Н, Гревеса С et al. Prevalence of mitral valvar prolapse in young athletes. Cardiology in the Young 2008; 18: 402–4.
 24. Шарыкин А.С. Проплап митрального клапана – изменения в критериях диагностики и варианты течения заболевания. Consilium medicum. Педиатрия (Прил.). 2013; 2: 43–8. / Sharykin A.S. Prolaps mitral'nogo klapana – izmeneniia v kriteriakh diagnostiki i varianty techeniya zabolevaniia. Consilium medicum. Pediatrics (Suppl.). 2013; 2: 43–8. [in Russian]
 25. Avierinos J-F, Gersh BJ, Melton J et al. Natural history of asymptomatic mitral valve prolapse in the community. Circulation 2002; 106: 1355–61.
 26. Шарыкин А.С., Попова Н.Е., Бадтиева В.А. и др. Проплап митрального клапана у юных спортсменов. Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. 2014; 59: 6: 40–5. / Sharykin A.S., Popova N.E., Badtieva V.A. et al. Prolaps mitral'nogo klapana u iunyh sportsmenov. Ros. vestn. perinatologii i pediatrii. 2014; 59: 6: 40–5. [in Russian]
 27. Wand O, Prokupetz A, Grossman A, Assa A. Natural history of mitral valve prolapse in military aircrew. Cardiology 2011; 118: 1: 50–4.
 28. De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC et al. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. Am J Med Genet 1996; 62 (4): 417–26.
 29. Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. J Med Genet 2010; 47 (7): 476–85.
 30. Roman MJ, Devereux RB, Kramer-Fox R, O'Loughlin J. Two-dimensional echocardiographic aortic root dimensions in normal children and adults. Am J Cardiol 1989; 64: 507–12.
 31. Beighton P, De Paepe A, Steinmann B et al. Ehlers-Danlos syndromes: Revised nosology, Villefranche, 1997. Am J Med Genet 1998; 77 (1): 31–7.
 32. Бельский А.Г. Гипермобильность суставов и гипермобильный синдром: распространенность и клиничко-инструментальная характеристика. Автореф. дис. ... д-ра мед. наук. М., 2004. / Belen'kiy A.G. Gipermobil'nost' sustavov i gipermobil'nyi sindrom: rasprostranennost' i kliniko-instrumental'naia kharakteristika. Avtoref. dis. ... d-ra med. nauk. M., 2004. [in Russian]
 33. Grahame R, Bird HA, Child A. The revised (Brighton, 1998) criteria for the diagnosis of benign joint hypermobility syndrome (BJHS). J Rheumatol 2000; 27 (7): 1777–9.

Сведения об авторах

Ивянский Станислав Александрович – канд. мед. наук, доц. каф. педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П.Огарева»

Балыкова Лариса Александровна – д-р мед. наук, проф., дир. медицинского института, зав. кафедрой педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П.Огарева». E-mail: larisabalykova@yandex.ru

Щекина Наталья Владимировна – зав. отделением кардиологии ГБУЗ РМ «Детская республиканская клиническая больница»

Ариткина Анна Александровна – студентка VI курса ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П.Огарева»

Варлашина Кристина Александровна – асп. каф. педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П.Огарева»

Широкова Анастасия Александровна – асп. Каф. педиатрии ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П.Огарева»

Громова Елена Викторовна – д-р биол. наук, проф., зам. дир. по учебной работе медицинского института ФГБОУ ВО «МГУ им. Н.П.Огарева»