

DİFERENSƏ OLUNMAMIŞ BİRLƏŞDİRİCİ TOXUMA DİSPLAZİYASI SİNDROMU OLAN UŞAQLARDA DİSPLAZİYANIN AĞIRLIQ DƏRƏCƏSİNDƏN VƏ YAŞDAN ASILI OLARAQ ƏZƏLƏ SİSTEMİNİN METABOLİK BİOMARKERLƏRİNİN DƏYİŞİKLİKLƏRİ

Əhmədli K.N.

Azərbaycan Tibb Universiteti, II Uşaq xəstəlikləri kafedrası

Tədqiqatın məqsədi diferensə olmayan birləşdirici toxuma displaziyasının klinik fenotipik əlamət dərəcəsinə əsasən əzələ sistemində baş verən metabolik dəyişikliklərin öyrənilməsindən ibarətdir. Tədqiqatımızın aparılması üçün birləşdirici toxuma displaziyası sindromu olan 52 nəfər uşaq tədqiqata cəlb edilmiş və onlarda [35 oğlan və 17 qız] displaziyanın klinik-fenotipik əlamətləri müəyyənləşdirilərək yaşla inkişaf dinamikası öyrənilmiş və birləşdirici toxumanın ağırlıq dərəcəsi ilə metabolik biomarkerlərin klinik göstəriciləri arasında dürüst korrelyasiya əlaqələri mövcuddur. Bu göstəricilərin təyin edilməsi erkən tibbi yardımın göstərilməsinə və gələcək ağırlaşmaların qarşısının alınmasına imkan verir.

Açar sözlər: displaziya, kalsium, fosfor.

Aktuallıq: Müasir pediatriyanın aktual problemlərindən biri uşaq və yeniyetmələrin sağlamlığının progressiv pozulması ilə nəticələnən, sümük-əzələ sistemində bir sıra geri qayıtmayan dəyişikliklərə və hətta sonradan, bir sıra hallarda əlilliyə belə səbəb olan birləşdirici toxumanın displaziyası sindromudur (BTD) [1-3].

Bir çox tədqiqatlar BTD əlamətlərinin son illərdə 26 %-dən 80%-ə qədər artmasını sübut etmişdir [2-6]. Belə geniş diapazonda müşahidə olunmasının əhali arasında “genetik yükün” toplanması hesabına olması qənaətinə gəlinmişdir [3,7,8].

Aparılan elmi tədqiqatlar birləşdirici toxuma displaziyasının formalaşması üçün geneoloji anamnezdə proqnostik amillərin – I və II dərəcəli qohumlarda döş qəfəsi deformasiyası (çəkməçi döşü, toyuq döşü, yastı forma), mitral qapaq prolapsı, oynaqların hiperbilliyi, dərinin həddən artıq dartılması, onurğa sütunu patologiyaları (kifoz, lordoz, kifoskolioz), miopiya olmasını, eyni zamanda sadalanan əlamətlərin əksər hallarda irsi xarakter daşdığını sübut etmişdir [5, 6, 8, 9].

Uşaqlarda diferensə olmayan birləşdirici toxum displaziyası sindromunun (DoBTDS) müxtəlif formalarının təzahür əlamətlərinin vaxtında aşkar edilməsi gələcəkdəki bir sıra ağırlaşmaların qarşısını almaq üçün uyğun profilaktik tədbirlərin hazırlanıb həyata keçirilməsi üçün zəmin yaradır.

Tədqiqatın məqsədi: Diferensə olmayan birləşdirici toxuma displaziyasının klinik fenotipik əlamət dərəcəsinə əsasən əzələ sistemində baş verən metabolik dəyişikliklərin öyrənilməsi.

Material və müayinə üsulları: Tədqiqatımızın məqsədinə çatmaq üçün birləşdirici toxuma displaziyası sindromu olan 52 nəfər uşaqda [35 oğlan və 17 qız] displaziyanın klinik-fenotipik əlamətləri müəyyənləşdirilmiş və yaşla inkişaf dinamikası öyrənilmişdir.

Birləşdirici toxumanın natamam inkişafının təyini üçün T.Milkovska-Dmitrova və A.Karakaşov (1987) tərəfindən təklif edilən birincili (hipermobil oynaqlar, döş qəfəsi və onurğa anomaliyaları, hündür damaq, araxnodaktiliya, yastıpəncəlik, dəri elastikliyi, venaların genişlənməsi, göz dəyişiklikləri və sairə) və ikincili (diş anomaliyaları, stiqmalar, oynaq ağrıları) əlamətlər və hər displaziya əlaməti üçün təyin olunmuş proqnostik əmsallar istifadə edilmişdir. Cədvələ əsasən displaziya əlamətlərinin əmsal qiymətləri toplanaraq BTD-nin dərəcələri təyin olunmuşdur: nəticə ≤ 12 bal olduqda I dərəcəli yüngül təzahürlü displaziya (iki əsas əlamət olduqda), 13-23 bal II dərəcəli orta təzahürlü displaziya (üç əsas və üç ikincili əlamət olduqda) və ≥ 24 bal-III dərəcəli ağır təzahürlü displaziya (beş əsas və iki ikincili əlamət olduqda) kimi qiymətləndirilmişdir. İlkin müayinədən sonra birləşdirici toxumanın displaziya dərəcəsi asılı olaraq uşaqların qruplaşdırılması Cədvəl 1.-də təsvir edilmişdir.

Diferensə olmamış birləşdirici toxuma displaziyası olan uşaqlarda displaziya dərəcəsinə əsasən qruplarda yaş-cins tərkibi (mütləq ədəd %)

Qruplar	6-10 yaş (n=24)			11-16 yaş (n=28)			Cəmi (n=52)		
	Oğlan	Qız	N	Oğlan	Qız	N	Oğlan	Qız	N
I dər. BTĐ (3-12 bal)	5 9,62%	6 11,54%	8 15,38%	7 13,46%	4 7,69%	11 21,15%	12 23,07%	10 19,21%	22 42,31%
II dər. BTĐ (13-23 bal)	3 5,77%	9 17,31%	12 23,07%	8 15,38%	3 5,77%	11 21,15%	11 21,15%	12 23,07%	23 44,23%
III dər. BTĐ (24 bal)	---- -	1 1,92%	1 1,92%	4 7,69%	2 3,85%	6 11,54%	4 7,69%	3 5,77%	7 13,46%
Cəmi BTĐ	8 15,38%	16 30,77%	24 46,15%	19 36,54%	9 17,31%	28 53,85%	27 51,92%	25 48,08%	52 100%

Cədvəl 1-ə nəzər salsaq görürük ki, tədqiq olunan 6-16 yaşlı 52 nəfər məktəbli uşağın 42,31%-də (22) I dərəcəli, 44,23%-də (23) II dərəcəli və 13,46%-də (7) III dərəcəli birləşdirici toxuma displaziyası qeyd olunmuşdur.

I dərəcəli BTĐ 6-10 yaşlı uşaqlar arasında daha çox qızlarda 11,54% (6) rast gəlinmişdir. Böyük məktəbli yaşında (11-16) olan 7 nəfər oğlanda (13,46%) I dərəcəli displaziya qızlara nisbətən ((4)7,69%) daha çox müşahidə edilmişdir.

II dərəcəli displaziya əsasən kiçik məktəbli yaşda qızlarda 17,31% (9) oğlanlara nisbətən 5,77% (3) çox rast gəlinə də, 11-16 yaşlı məktəblilərdə isə daha çox oğlanlarda 15,38% (8), bundan bir qədər az isə 5,77% (3) qızlarda qeyd olunmuşdur.

III dərəcəli displaziya 24 nəfər 6-16 yaşlı məktəbli uşaqlar arasında yalnız 1 qızda (1,92%), 11-16 yaşlı məktəblilərdə isə 4 nəfər (7,69%) oğlan, 2 nəfər (3,85%) qızda aşkar edilmişdir.

Yaş qruplarının müqayisəsi göstərir ki, kiçik məktəblilərdə daha çox II dərəcəli displaziya 23,07% (12), nisbətən az I dərəcəli 15,38 (8) displaziya qeyd olunur. Həmçinin böyük məktəb yaşlı uşaqlarda I dərəcəli və II dərəcəli displaziya eyni nisbətdə 21,15% (11) müşahidə edilmişdir.

III dərəcəli displaziyanı yaş qruplarına görə müqayisə edərkən bir daha sübut olunur ki, yaş artdıqca displaziyanın ağırlıq dərəcəsi artır. Belə ki, kiçik məktəb yaşında 1,92% (1)

və 11,54% (6) böyük məktəbli yaşlı uşaqlarda rast gəlinmişdir.

Yaş dinamikasında alınan nəticələr displaziya prosesinin progressiv inkişafını təsdiqləyir.

Birləşdirici toxumanın displaziyası zamanı digər orqan və sistemlər zədələndiyi kimi əzələ sistemi də zədələnir. Bu zaman əzələ kütləsi azalır. Elektron mikroskopik müayinə zamanı eninəzolaqlı əzələ liflərinin ölçüsünün kiçildiyi müşahidə edilir. Proses sonda əzələ atrofiyası ilə nəticələnir (Ahimastos A.A., Aggarwal A., 2008) Tənəffüs və aşağı ətraf əzələlərinin zədələnməsindən əlavə həm də diafraqma, gözü hərəkət etdirən əzələlərin də zədələnməsinə rast gəlmək olar. Qırgırdaq və qabırğarası əzələlər bədən kütləsinin 40 %-ən çoxunu təşkil edir. Odur ki, əzələlərdə baş verən dəyişikliklər bütöv orqanizmə ciddi təsir göstərir. Əzələnin yığılmasında yalnız əzələ toxumasının deyil, o cümlədən birləşdirici toxuma elementlərinin, vətər strukturlarının, habelə əzələlərin bilavasitə bağlı olduğu sümüklərin də rolu vardır. Məlum olduğu kimi əzələ liflərinin tərkibində kövşəklifli birləşdirici toxuma mövcuddur. Beləliklə, əzələnin orqan kimi formalaşmasında əzələ toxumasından başqa birləşdirici toxuma elementləri də iştirak edir. Elə buna görədir ki, birləşdirici toxuma displaziyası zamanı yaranan morfofunksional dəyişikliklər əzələlərdə də öz əksini tapmışdır. Əzələ sisteminə yaranan dəyişiklikləri üçün – hipotrofiya (47%),

əzələ hipotoniyası (33 %), abdominal yırtıqlar (3-19,5%) kimi əlamətlər xasdır [10, 11].

Birləşdirici toxuma geniş şəkildə yayılaraq ümumi bədən kütləsinin 50 %-ə qədərini təşkil edir [12-15]. Birləşdirici toxumanın bütün növləri embrional mezenximal toxumadan inkişaf edir. Elə bu səbəbdəndir ki, birləşdirici toxumanın displaziyası zamanı orqaniz-

min üzvləri eyni dərəcəli zədələnir və birləşdirici toxumanın displaziyası anlayışı birləşdirici toxumanın sistem xəstəliyi kimi izah olunur [6, 9,16].

Əzələ sistemində yaranan metabolik dəyişikliklər aşağıdakı Cədvəl 2. öz əksini tapmışdır.

Cədvəl 2.

6-10 yaşlı uşaqlar arasında əzələ sistemində yaranan metabolik dəyişikliklər

Minerallar	I dərəcəli displaziya	II dərəcəli displaziya	III dərəcəli displaziya	artmışdır	azalmışdır
Ca	2 3,85%	2 3,85%			+
İonlaşmış Ca	11 21,15%	12 23,08%	1		+
P	4 7,69%	3 5,77%			+
Mg					
ALP	1 1,92%	2 3,85%		+	

Cədvəl 2-yə nəzər salsaq görürük ki, 6-10 yaşlı uşaqlar içərisində I dərəcəli və II dərəcəli displaziyada Ca çatışmazlığı eyni nisbətdə 3,85% (2) rast gəlinməyə də, ionlaşmış Ca çatışmazlığı I dərəcəli displaziya zamanı 21,15% (11) və nisbətən çox II dərəcəli displaziyada isə 23,08 % (12) nəfərdə müşahidə edilmişdir.

Fosforun miqdarı I dərəcəli displaziya zamanı 7,69% (4), II dərəcəli displaziya zamanı isə 5,77% (3) azalmışdır.

Bu yaş qrupundan olan 1 nəfər I dərəcəli displaziyası olan uşaqda (1,92%) və 1 nəfər də (1,92%) II dərəcəli displaziyalı uşaqda tədqiqat zamanı fosforun miqdarının artmasına da rast gəlinmişdir.

Sadalanan mikroelementlərlə nisbətə ALP artmışdır. Belə ki, I dərəcəli displaziya zamanı 1,92% (1), II dərəcədə isə 3,85% (2) nəfərdə qeyd edilmişdir.

Cədvəl 3

11-16 yaşlı uşaqlarda metabolik dəyişikliklərin göstəriciləri

Minerallar	I dər. displaziya	II dər. displaziya	III dər. displaziya	artmışdır	Azalmışdır
P			2	+	
ALP		1	3	+	

Cədvəl 3-ə əsasən qeyd etmək olar ki, yuxarı yaşlı məktəblilərdə yalnız fosfor və ALP-in göstəriciləri dəyişmişdir. Fosfor III dərəcəli displaziyası olan 2 nəfər uşaqda (3,85%), qələvi fosfataza isə 1 nəfər (1,92%) II dərəcəli displaziyalı və 3 nəfər (5,77%) III

dərəcəli displaziyası olan uşaqda təyin edilmişdir.

Nəticə: Müayinə nəticələrinə əsasən demək olar ki, yaş artdıqca displaziyanın ağırlıq dəcəresi uşaq yaşlarında zəif əlamətlərlə müşahidə edilsə də sonrakı yaşlarda artaraq ciddi dəyişikliklərə səbəb olur.

ƏDƏBİYYAT:

1. Викторова И.А. Методология курации пациентов с дисплазией соединительной ткани семейным врачом в аспекте профилактики ранней и внезапной смерти: дис.д-ра мед. наук. Ставрополь, 2004. 406 с.
2. Земцовский Э.В. Соединительно-тканые дисплазии сердца. СПб.: ТОО «Политекс-Норд-Вест», 2000. 115 с.
3. Клеменов А. В. Внекардиальные проявления дисплазии соединительной ткани при пролапсе митрального клапана // Рос. кардиол. журнал. 2004. № 1 (45). С. 87-89.
4. Кадурина Т.И. Наследственные коллагенопатии. Клиника, диагностика, лечение, диспансеризация. СПб., 2000. 270 с
5. Дисплазия соединительной ткани – медико-социальная проблема / Г.И. Нечаева, И.А. Викторова, М.И. Шупина и др. // Особенности формирования семейной политики в Западно-Сибирском регионе: тезисы регион. конф. Омск, 2001. С. 32-33.
6. Chen H.Y., Chung Y.W., Lin W.Y., Wang J.C., Tsai F.J., Tsai C.H. Collagen type 3 alpha 1 polymorphism and risk of pelvic organ prolapsed // *Int.Gynecol.Obstetric* 2008 , Vol 103. N 1. P.55-58
7. Беленкий А.Г. Синдром гипермобильности суставов : номенклатура , клинические проявления и лечение // *Consilium Medicum* 2001. Т 3 N 9.- С . 421-424
8. Дисплазия соединительной ткани/ Под ред. Т.И. Кадуриной, В.Н. Горбуновой. – Санкт-Петербург: Элби, 2009.-714 с.
9. Кадурина Т.И., Горбунова В.Н. Дисплазии соединительной ткани. Руководство для врачей. СПб.: «Элби-СПб», 2009-704 с.
10. Davies K. The spectrum of paediatric and adolescent rheumatology / K.Davies, A.Copeman// *Best Practice & Research Clinical Rheumatology*. – 2006. – Vol. 20, N. 2. – P.179-200.
11. Яковлев В.М., Карпов Р.С., Швецова Е.В. Соединительнотканная дисплазия митрального клапана.- Томск: Сибирский издательский дом, 2003.-144 с.
12. Наследственные нарушения соединительной ткани. Российские рекомендации//Кардиоваскулярная терапия и профилактика. 2009. № 8(6), прил. 5. С. 24.
13. Muradova G.Ə., Ханмәммədova S.Q. Uşaqlarda differensiasiyalaşmayan birləşdirici toxuma displaziyası sindromunun klinik polimorfizmi. *Azərbaycan Tibb Jurnalı*, 2012, N1-
14. Дмитрачков В.В. Синдром недифференцированной дисплазии соединительной ткани // *Медицинский журнал*. – 2006 – №3. – С 20-23
15. Эрман Л. В., Арсентьев В. Г., Шабалов Н. П. Наследственные болезни соединительной ткани // *Детские болезни: учебник*, 6-е изд. СПб.: Питер, 2007. Т. 2. С. 587–603.
16. Викторова И. А. Диагностика гипермобильности суставов в амбулаторной практике / И. А.Викторова, Д. С. Киселева, Н. В. Коншу // *Рос. мед. вести* 2010.– № 3. – С. 76-83.

РЕЗЮМЕ

**ИЗМЕНЕНИЯ МЕТАБОЛИЧЕСКИХ БИОМАРКЕРОВ МЫШЕЧНОЙ СИСТЕМЫ
В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ТЯЖЕСТИ ДИСПЛАЗИИ И ВОЗРАСТА ДЕТЕЙ С
СИНДРОМОМ НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННОЙ ДИСПЛАЗИЯ
СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ**

Ахмедлы К.Н.

Азербайджанский Медицинский Университет, Кафедра «II ДетскиеБолезни»

Ключевые слова: дисплазия, кальций, фосфор.

Цель исследования - изучить метаболические изменения, происходящие в мышечной системе, основанные на клинической фенотипической степени недифференцированной дисплазии соединительной ткани. В исследование было включено 52 ребенка с синдромом дисплазии соединительной ткани для определения клинических и фенотипических симптомов дисплазии [35 мальчиков и 17 девочек]. Изучена динамика возраста и результаты были разделены на 3 группы в зависимости от веса соединительной ткани. Метаболические биомаркеры имеют достоверную корреляцию между клиническими проявлениями. Определение полученных показателей позволит провести раннее медицинскую помощь и предотвратить будущие осложнения.

SUMMARY

**CHANGES IN METABOLIC BIOMARKERS OF THE MUSCULAR SYSTEM
DEPENDING ON THE SEVERITY OF DYSPLASIA AND AGE OF CHILDREN WITH
SYNDROME OF UNDIFFERENTIATED CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA**

Ahmedli K.N.

Azerbaijan Medical University, II Department of Children Disease

Key words: dysplasia, calcium, phosphorus.

The aim of the study was to study the metabolic changes occurring in the muscular system based on the clinical phenotypic degree of undifferentiated connective tissue dysplasia. The study included 52 children with connective tissue dysplasia syndrome to determine the clinical and phenotypic symptoms of dysplasia [35 boys and 17 girls]. The dynamics of age was studied and the results were divided into 3 groups depending on the weight of the connective tissue. Metabolic biomarkers have an honest correlation between clinical manifestations that allow early medical care and prevent future complications.