

Получена: 17 июня 2018 / Принята: 29 августа 2018 / Опубликовано online: 31 октября 2018

УДК 612.171.7+616-007.17+616-053.2(574.41)

## СЕМЕЙ ҚАЛАСЫНЫҢ БАЛАЛАРЫНДАҒЫ ТУА БІТКЕН ЖҮРЕК АҚАУЫ МЕН ДӘНЕКЕР ТІН ДИСПЛАЗИЯСЫНЫҢ ЖИЛІГІН АНЫҚТАУ

**Айжан Ж. Абылгазинова**<sup>1</sup>, <https://orcid.org/0000-0002-1894-0709>

**Алия Р. Алимбаева**<sup>1</sup>, <https://orcid.org/0000-0002-5082-4636>

**Гульнара Б. Тайоразова**<sup>1</sup>, <https://orcid.org/0000-0002-8450-9204>

<sup>1</sup> Семей қаласының Мемлекеттік медицина университеті. Педиатрия кафедрасы,  
Семей қ., Қазақстан Республикасы

### Түйіндеме

**Кіріспе.** Туа біткен жүрек ақауының және дәнекер тіннің дисплазиясы дамуының патогенді тетіктерінің жиынтығы олардың үйлесу қауіпінің жоғарлауын анықтайды. Осы жағдайда туа біткен жүрек ақауын реттеу үшін ағым болжамы мен шарттарының қомақты нашарлауы мүмкін. Осы уақытқа дейін популяциядағы осы патологиялық жағдайдың үйлесім құрылымы мен нағыз жиілігі толық зерттелмей келеді.

**Зерттеудің мақсаты.** Семей қаласы жағдайында туа біткен жүрек кемістігі мен дәнекер тіннің дисплазиясы үйлесімінің жиілігін анықтау.

**Зерттеу материалдары мен әдістері** зерттеу Семей қаласының мемлекеттік медицина университетінің медициналық орталығы базасында педиатриялық бөлімшеде жүргізілді. Бұл жұмыс ретро-проспективті, аналитикалық эксперименталды клиникалық-эпидемиологиялық зерттеу болып табылады. 1-14 жас аралығындағы 168 бала тексерілді, оның ішінде 84 – і дәнекер тіннің дисплазиясы және 84-і тәжірибелік дені сау бақылау тобының балалары. Диагностиканың бірінші сатысында дәнекер тін дисплазиясының физикалық қасиеттерін анықтау және екінші сатысында жүйелік жұмылдырудың висцералды қасиеттерін бағалау жүргізілді. Салыстырмалы зерттеу ТЖА нұсқауы есебімен жүргізілді. Түйіндес кестенің салыстырмалы зерттеуін жүргізу үшін біржақты нақты Фишер критерийін және  $\chi^2$  критерийін пайдаландық.

**Қорытынды:** Туа біткен жүрек ақауы мен дәнекер тіннің дисплазиясы бар балаларда фенотиптік қасиеттердің соңғы жиілігі салыстырмалы түрде болған. Көптеген қасиеттер бойынша бақылау тобының жиілік көрсеткіштерінің маңызды жоғарлауы байқалған. Жүректің құралдық зерттеуі туа біткен жүрек ақауы бар балалардың дәнекер тіннің дисплазиясы қасиеттерінің жоғары жиілігін көрсетті, дәнекер тіннің дисплазиясы тобында жеткен. Ажыратылмаған дәнекер тіннің дисплазиясы 88,1% жағдайында байқалып, туа біткен жүрек ақауы бар балаларда ілеспе синдромы болып табылатыны анықталған.

Туа біткен даму кемістігі бар балалардағы дәнекер тіннің дисплазиясының сыртқы және висцералды белгілерінің жиілігі 2-3 дәрежелі дәнекер тіннің дисплазиясы бар балалардағы көрсеткіштермен салыстырғанда жоғары болды. Дәнекер тіннің ауыр дисплазиясы өкпе артериясының стенозына, Фалло Тетрадына, ҚАПД, магистральды тамырлардың транспозициясына, бикуспидальды қолқа қақпақшасының болуына қолқа коарктациясына тән болды. 2-3 дәрежелі дәнекер тіннің дисплазиясы бар аналарда туа біткен жүрек ақауы бар балалардың тууының салыстырмалы қаупі  $RR=12,5$ ,  $\chi^2=98,23$  ( $p<0,001$ )

**Негізгі сөздер:** туа біткен жүрек ақауы, дәнекер тіннің дисплазиясы, фенотиптік және висцералдік көрсеткіштері.

### Summary

## CONGENITAL HEART DISEASES AND CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA CHILDREN OF SEMEY, THE DETERMINATION THE FREQUENCY

**Aizhan Z. Abylgazinova**<sup>1</sup>, <https://orcid.org/0000-0002-1894-0709>

**Aliya R. Alimbaeva**<sup>1</sup>, <https://orcid.org/0000-0002-5082-4636>

**Gulnara B. Tiorazova**<sup>1</sup>, <https://orcid.org/0000-0002-8450-9204>

<sup>1</sup> Department of Pediatrics, Semey State Medical University,  
Semey, the Republic of Kazakhstan

**Introduction.** The community of pathogenetic mechanisms of congenital heart diseases and connective tissue dysplasia connective tissue dysplasia defines increase in risk of their combinations. At the same time perhaps essential deterioration in the forecast of a current and conditions for correction of connective tissue dysplasia. So far poorly studied are an actual frequency and structure of combinations of these pathological states in population.

**Research objective** – to determine the frequency of signs connective tissue dysplasia in children with connective tissue dysplasia are living in Semey city.

**Materials and methods.** the study was conducted on the basis of the medical center of the state medical University of Semey pediatric Department. The study was conducted in the period 2016-2018. This work is a retro-prospective, analytical experimental clinical and epidemiological study. 168 children aged 1 to 14 years were examined, including 84 children with connective tissue dysplasia and 84 healthy children of the control group. Definition of physical signs of connective tissue dysplasia at the first stage of diagnostics and assessment of visceral signs of systemic involvement at the second stage is carried out. The comparative analysis was carried out also taking into account connective tissue dysplasia option. For a statistical analysis of tables of an associativity used unilateral precise criterion of Fischer and criterion  $\chi^2$ .

**Results of a research:** Children with VPS and with connective tissue dysplasia had quite comparable frequency of phenotypical signs of the last. Significant excess of the frequenciest indexes over control group on the majority of signs was observed. Instrumental researches of heart showed very high frequency of signs of connective tissue dysplasia at children about connective tissue dysplasia. It is revealed that undifferentiated connective tissue dysplasia is almost inevitable accompanying syndrome at children with connective tissue dysplasia, being observed in 88,1% of cases.

The frequency of external and visceral signs of connective tissue dysplasia in children with congenital malformations was higher than in children with connective tissue dysplasia of 2-3 degrees. Severe dysplasia of connective tissue is characteristic of pulmonary artery stenosis, tetralogy of Fallot, transposition of CAPD, great vessels, coarctation of the aorta in the presence of bicuspidal aortic valve. Relative risk of birth in women with connective tissue dysplasia 2-3 degrees in children with congenital heart defects  $RR=12.5$ ,  $\chi^2=98.23$  ( $p<0.001$ )

**Keywords:** Congenital heart diseases; Connective tissue dysplasia; Phenotypic and visceral sig.

Резюме

## ЧАСТОТА ПРИЗНАКОВ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ И ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА У ДЕТЕЙ ГОРОДА СЕМЕЙ

**Айжан Ж. Абылгазинова**<sup>1</sup>, <https://orcid.org/0000-0002-1894-0709>

**Алия Р. Алимбаева**<sup>1</sup>, <https://orcid.org/0000-0002-5082-4636>

**Гульнара Б. Тайоразова**<sup>1</sup>, <https://orcid.org/0000-0002-8450-9204>

<sup>1</sup>Кафедра педиатрии, Государственный медицинский университет города Семей, г. Семей, Республика Казахстан.

**Введение.** Общность патогенетических механизмов развития врожденных пороков сердца и дисплазии соединительной ткани определяет повышение риска их сочетаний. При этом возможно существенное ухудшение прогноза течения и условий для коррекции врожденных пороков сердце. До настоящего времени малоизученными остаются реальная частота и структура сочетаний этих патологических состояний в популяции.

**Цель исследования** – определить частоту признаков дисплазии соединительной ткани у детей с врожденным пороком сердца, проживающих в условиях городе Семей.

**Материалы и методы.** Ретроспективное, аналитическое экспериментальное клинко-эпидемиологическое исследование проведено на базе Медицинского центра Государственного медицинского университета города Семей в педиатрическом отделении в период с 2016-2018 гг. Обследованы 168 детей в возрасте от 1 до 14 лет, в том числе 84 – с врожденной пороки сердца и 84 практически здоровых детей контрольной группы. (84+84=168) Критерии включения: дети в возрасте до 14 лет, с врожденным пороком сердца, наличие информационных соглашения и праве. Критерии исключения отсутствие родителей, наличие сопутствующие заболевания, отказ от участия в исследовании. Проведено определение физикальных признаков ДСТ на первом этапе диагностики и оценка висцеральных признаков системного вовлечения на втором этапе. Сравнительный анализ осуществлялся также с учетом варианта ВПС. Для статистического анализа таблиц сопряженности использовали односторонний точный критерий Фишера и критерий  $\chi^2$ .

**Результаты исследования.** У детей с врожденным пороком сердца наблюдалось значимое превышение частотных показателей дисплазии соединительной ткани над контрольной группой по большинству исследованных признаков. Инструментальные исследования сердца показали весьма высокую частоту признаков ДСТ у детей с ВПС. Выявлено, что недифференцированная ДСТ является практически неизбежным сопутствующим синдромом у детей с ВПС, наблюдаясь в 88,1% случаев.

**Заключение.** Статистически значимое превышение было зарегистрировано практически по каждому из исследованных признаков. Это может быть связано с общностью патогенетических механизмов развития рассматриваемой патологии. В частности, известно, что развитие сердца связано, в первую очередь, с формированием его соединительнотканых структур.

Частота внешних и висцеральных признаков ДСТ у детей с врожденных пороков развития была высокой, сравнимой с показателями у детей с дисплазии соединительной ткани 2-3 степени. Тяжелая дисплазия соединительной ткани была более характерна для стеноза легочной артерии, Тетрада Фалло, ДМЖП, транспозиции магистральных сосудов, коарктация аорты наличия бicuspidального аортального клапана. Относительный риск рождения детей с врожденной пороки сердца у матерей с дисплазии соединительной ткани 2-3 степени составил  $RR=12,5$ ,  $\chi^2=98,23$  ( $p<0,001$ )

**Ключевые слова:** врожденные пороки сердца; дисплазия соединительной ткани; фенотипические и висцеральные признаки.

**Библиографическая ссылка:**

Абылгазинова А.Ж., Алимбаева А.Р., Тайоразова Г.Б. Частота признаков дисплазии соединительной ткани и врожденных пороков сердца у детей города Семей // Наука и Здравоохранение. 2018. 5 (Т.20). С. 145-152.

Abylgazinova A.Z., Alimbaeva A.R., Tiorazova G.B. Congenital heart diseases and connective tissue dysplasia children of Semey, the determination the frequency. *Nauka i Zdravookhranenie* [Science & Healthcare]. 2018, (Vol.20) 5, pp. 145-152.

Абылгазинова А.Ж., Алимбаева А.Р., Тайоразова Г.Б. Семей қаласының балаларындағы туа біткен жүрек ақауы мен дәнекер тін дисплазиясының жиілігін анықтау // Ғылым және Денсаулық сақтау. 2018. 5 (Т.20). Б. 145-152.

**Өзектілігі** туа біткен жүрек ақаулары мен дәнекер тіннің дисплазиясы дамуының патогенетикалық механизмдерінің ортақтығы олардың үйлесу қаупінің артуын анықтайды, туа біткен даму ақауы заманауи серігі болып қалады. Генетикалық диагностика дамуына, оларды пренаталды анықтау тәсілдеріне қарамастан, халықтың 1-2 % Туа біткен ауытқысы кездеседі (10,16,17). Осы тұлғалар арасында бала мүгедектігі жоқ болған жағдайда да, туа біткен жүрек ақауының шектеу жиілігі мен еңбекке қабілеті жалпы популяцияда көп есе асып кетеді (14, 20). Туа біткен жүрек ақауы генез күрделілігі ұқсас себебі бар басқа патологиялық жағдайы бар олардың үйлесімділігінің мүмкіндігін анықтайды. Осы топтағы жиі кездесетін және маңызды патология ретінде дәнекер тін дисплазиясы болып табылады (1). Әр түрлі себептер бойынша жиіліктің объективті ұлғаюы, дәнекер тіннің дисплазиясының жақсаруы, популяциядағы таралуы кейінгі он жылда бірнеше рет ұлғайды. Дәнекер тіннің дисплазиясы қасиеттері жас адамдардың жартысында анықталып, ал маңызды клиникалық дисплазия әртүрлі зерттеу мәліметтері бойынша 15-25% анықталады (11,21). ДТД клиникалық көріністер құрылымында жүрек жағынан өзгерістер жетекші рөл атқарады. Бұл белгілі синдромдар: митралды клапанның пролапсы, қарыншаның қуысындағы қосымша хорданың болуы, ашық артериалды өзек (4,15). Олардың болуы ТЖА бар балалардың жүрек-тамыр жүйесінің функционалды жағдайының бұзылуына ықпал етеді (2,5).

**Зерттеу мақсаты:** Семей қаласы жағдайында тұратын туа біткен жүрек ақауы бар балалардың дәнекер тін дисплазиясы қасиеттерінің жиілігін анықтау.

**Материалдар мен тәсілдер** зерттеу Семей қаласының мемлекеттік медицина университетінің медициналық орталығы базасында педиатриялық бөлімшеде жүргізілді. Бұл жұмыс ретро-проспективті, аналитикалық эксперименталды клиникалық-эпидемиологиялық зерттеу болып табылады. 1-14 жас аралығындағы 168 бала тексерілді, оның ішінде 84 – і дәнекер тіннің дисплазиясы және 84-і дерлік дені сау бақылау тобының балалары. Диагностиканың бірінші сатысында ДТД физикалық қасиеттерін анықтау және екінші сатысында жүйелік жұмылдырудың висцералды қасиеттерін бағалау жүргізілді. Салыстырмалы зерттеу ТЖА нұсқауы есебімен жүргізілді. Түйіндес кестенің салыстырмалы зерттеуін жүргізу үшін біржақты нақты Фишер критерийін және  $\chi^2$  критерийін пайдаландық. Негізгі топқа енгізу критерийлері: жасы; ДПО-ның болуы; зерттеуге қатысуға ата-аналардың (қамқоршылардың) және 14 жастан асқан балалардың өздерінің ақпараттандырылған келісімінің болуы. Енгізбейтін критерийлер: толық зерттелмеу, зерттеуден өтпеген аналар; қосалқы аурулардың болуы, зерттеу компоненттерін жүргізуге

мүмкіндік бермеу; зерттеуге қатысудан бас тарту. Бақылау тобына кез келген ағза мен жүйелердің ақауы жоқ 1-14 жастағы 84 бала енгізілген (орта жас  $-7,3 \pm 0,5$  жас), оның ішінде 40 ұл (50,0%) және 40 қыз (50,0%) және де осы топтың балаларында ДТД диагнозын қоюға мүмкіндік беретін қасиет жиынтықтары болмаған. Бақыланған балалардың клиникалық бөлімнің негізгі зерттеу көлмін жүргізген кезде шағымдарын, ауру мен өмірі туралы анамнезін, объективті мәліметтерді және зерттеудің зерттеу құралдық қорытындысын зерттеген. Әрбір балаға сауалнама және жеке карта толтырылған. Онда өмір анамнезінің мәліметтері, аурулары, фенотиптік қасиеттері, антропометрлік көрсеткіштер, зертханалық және құрал зерттеулерінің мәліметтері енгізілген. Қосалқы патологияның болуын жеке мамандар көмегімен анықтаған (офтальмолог, оториноларинголог, ортопед, невропатолог). ТЖА және ДТД диагностикасы сыртқы (клиникалық тексеруде) және висцералды (құрал зерттеу тәсілдерінің мәліметтері бойынша) фенотиптік қасиеттерді анықтауға негізделген. Анықталған фенотиптік қасиеттер, Ресей ғылыми терапевтер қоғамымен "ДТД" педиатрлық топ экспертер комитетімен дайындалған ұсыныстар критерияларына (2) сәйкес белгіленген. Балалардың ДТД жүйелі түрде жұмылдырудың сыртқы қасиеттерін балл бойынша бағалау (скрининг-алгоритм, диагностиканың 1 сатысы) ДТД басты фенотиптік қасиеттеріне сәйкес майтабан, арахнодактилия, құлақ қуысының кемістіктерін, буындар гипермобильдігі, сколиоз, кеуде және омыртқа деформациясын санап, ұсыныстар жүргізілген (3). ДТД жүйелі жұмылдырудың висцералды қасиеттерін балл бойынша бағалау (диагностиканың 2 сатысы) митралды клапан пролапсы, сол қарыншаның қосымша хордасын, көз кемістіктерін, нефроптозды, өт жолдарының дискинезиясы, мегаколон, долихосигманы анықтайды. Кестені статистикалық зерттеуден өткізу үшін Фишердің екіжақты нақтылы критерийін  $\chi^2$  пайдаланған. Статистикалық зерттеу жүргізген кезде маңыздылығының сынды деңгейі 0,05 тең болған.

Зерттеулер Этикалық талаптар 12.06.17 №27 халықаралық стандарттарға сәйкес ата-аналардың ақпараттандырылған жазбаша келісімі болған жағдайда жүргізілді.

**Зерттеу қорытындысы** Туа біткен жүрек ақауы мен дәнекер тін дисплазиясы бар балалардың зерттеу топтарында және салыстыру тобының ДТД фенотиптік қасиеттерінің жиілігі 1 кестеде ұсынылған. Ол барлық анықталған фен бойынша күтілгендей ең төмен болып бақылау тобында болып шықты. Бірақ кейбір қасиеттер бойынша жиілік осы топта өте жоғары болды. Буында гипермобильдігі – 58 (20%), астеникалық дене бітімі –

72 (21,3%), 22 (17,5%) - тістенудің бұзылуы. Астеникалық дене бітімі бақылау тобына қарағанда ТЖА тобында жиі анықталған (4,0 есе). Кеуде деформациясы негізгі топтың балаларында ғана анықталған. Бағыт бойынша осындай айырымшылық арахнодактилий жиілігі бойынша анықталды (17,4 есе). ТЖА бар балалар тобында сколиоз, (4,0 есе айырымшылық), құлақ қуысының кемістігі (5,5 есе), буындар гипермобильдігі

(3,5 есе) байқалған. Аз айырымшылық майтабан жиілігі бойынша, (2,0 есе), тері созылуы (1,4 есе), долихостеномелия (2,3 есе), жоғары қан кету қасиеттері (1,5 есе.) Статистикалық мағына сатысы ТЖА бар тобында барлық параметрлар бойынша жоғары болды. Зерттеу қорытындысы ТЖА, ДТД бар балалардың зерттеу топтарында және салыстыру тобының ДТД фенотиптік қасиеттерінің жиілігі 1 кестеде ұсынылған.

*Кесте 1.*

**Салыстырып отырған топтардағы фенотиптік белгілері.**

Белгілері	ТЖА бар бала, n=84		Бақылау тобы, n=84		$\chi^2/p$
	абс.	%	абс.	%	
Астеникалық дене бітім	72	85,7	17	21,3	68,61 0,001
Кеуде қуысының деформациясы	31	36,9	0	0,0	- 0,001
Арахнодактилия	19	22,6	1	1,3	- 0,001
Долихостеномелия	12	14,3	5	6,3	2,84 0,12
Сколиоз/ сколиотикалық бітім	25	29,8	6	7,5	13,24 <0,007
Буын гипермобильдігі	58	69,0	16	20,0	39,81 0,001
Жалпақ табан	19	22,6	9	11,3	3,74 0,08
Құлақ қалқанының аномалиясы	29	34,5	5	6,3	19,93 0,001
Тері созылғыштығы жоғарлаған	3	3,6	2	2,5	- 0,25
Экхимоз, дақтар, мұрыннан қан кетулер	11	13,1	7	8,8	0,79 0,22
Көрінетін тамырлы торлар	3	3,6	3	3,8	- 0,43
Тістеудің өзгеруі	22	26,2	14	17,5	1,81 0,15
Готикалық таңдай	6	7,1	0	0,0	- 0,04
Бұлшықет гипотониясы	15	17,9	0	0,0	- 0,008

*Ескерту –  $\chi^2$  өлшемінің шамасын көрсету болмаған кезде Фишердің нақты критерийі пайдаланылды*

Ол барлық анықталған фен бойынша күтілгендей ең төмен болып бақылау тобында болып шықты. Бірақ кейбір қасиеттер бойынша жиілік осы топта өте жоғары болды. Буында гипермобильдігі – (58) 20%, астеникалық дене бітімі - (72) 21,3%, (22) 17,5% тістенудің бұзылуы. Астеникалық дене бітімі бақылау тобына қарағанда ТЖА тобында жиі анықталған (4,0 есе). Кеуде деформациясы негізгі топтың балаларында ғана анықталған. Бағыт бойынша осындай айырымшылық арахнодактилий жиілігі бойынша анықталды 17,4 есе. ТЖА бар балалар тобында сколиоз 4,0 есе айырымшылық, құлақ қуысының кемістігі 5,5 есе, буындар гипермобильдігі 3,5 есе байқалған. Аз айырымшылық майтабан жиілігі бойынша 2,0 есе, тері созылуы 1,4 есе, долихостеномелия 2,3 есе, жоғары қан кету қасиеттері 1,5 есе. Статистикалық мағына сатысы ТЖА бар тобында барлық параметрлар бойынша жоғары болды.

2 кестеде зерттелген топ балаларында ЭКГ, ЭхоКГ жүргізілгенде алынған мәліметтер ұсынылған.

ТЖА бар балаларда олар 86,9% болған. Осы көрсеткіштер бойынша бақылау тобында айырымшылық бар 17,4 есе. Айта кету керек ТЖА бар балаларда экстрасистолия ДТД бар балаларға қарағанда жиі кездеседі, оларды полиморфты, политопты сипаты бар, ол қолайлы вариант емес. Өткізудің бұзылуы ішкі қарынша блокадасының барлық жағдайында көрініс береді, жиі Гис шоғырының оң аяғының блокадасында. Олардың саны ТЖА бар балаларда аса жоғары болды 18,8 есе. ЭОС ауытқылығы ТЖА, ДТД бар балаларға тән, әсіресе ТЖА жиі болады, ол сол қарыншаның гипертрофиясына әкеліп соғады. Миокарда гипертрофиясының қасиеттер жиынтығы 10,8 есе ТЖА жиі байқалған. Қарыншалардың функционалды қасиеттері зерттеу барысында ТЖА бар балаларда 60,7% жағдайында болған. Соңғы топтың сау топтан айырымшылығының статистикалық маңызы бар 4,9 есе. Жүрек жағынан ДТД ең белгілі қасиеттері-митрал клапанының пролапсы, қосымша хордалар және сол

қарыншаның трабекуласы, Туа біткен жүрек ақауы бар балаларда жиі кездескен. Топ арасындағы айырымшылық 6,6- және 3,5 есені құрап, маңызды болды. Ашық артериалды өзек, функционалды тар

орта, өкпе артериясының дилатациясы, жүрек алдындағы қоршау анефризмі сияқты бұзылулар негізгі топ балаларында анықталған және айырымшылық барлық жағдайда маңызды болып саналады.

Кесте 2.

**Тексерілген топтағы балалардың жүрегін аспаптық зерттеу нәтижелері.**

ЭКГ/ЭХОКГ бойынша бұзылыстар	ТЖА бар балалар, n=84		Бақылау тобы, n=84		χ <sup>2</sup> / P1-3
	абс.	%	абс.	%	
Автоматизмнің бұзылуы	73	86,9	4	5,0	110,3 0,001
Өткізгіштіктің бұзылуы (қарыншааралық блокадалар)	60	71,4	3	3,8	79,33 0,001
Жүректің электрлік осінің ауытқуы	34	40,4	7	8,8	22,00 0,007
Миокард гипертрофия белгілері	68	80,9	6	7,5	82,28 0,001
Қарыншааралық жүктеме белгілері	51	60,7	10	12,5	40,78 0,001
Митралды клапан пролапсы	49	58,3	7	8,8	44,80 0,001
Ашық артериалды өзек	44	52,3	0	0,0	- 0,001
Қосымша хорда	48	57,1	6	7,5	45,72 0,001
Функционалды тар аорта	9	10,7	0	0,0	- 0,03
Қосымша трабекула	51	60,7	14	17,5	31,98 0,001
Жүрекше аралық перде аневризмасы	24	28,5	0	0,0	- 0,003
Өкпе артерия бағанының дилатациясы	14	16,6	0	0,0	- 0,006

*Ескертпе - χ<sup>2</sup> критерийі көрсетілмеген кезде Фишердің нақты критерийі пайдаланылды*

Осылайша, жүректің құралдық зерттеуі ТЖА бар балаларында дәнекер тін дисплазиясы қасиеттерінің жоғары жиілігін көрсетті, ол бақылау топтың деңгейінен асады. Бұл балалардың жүрек ақауының зақымдану дамуының базистік тетігінің және дәнекер тін дисплазиясының бірлігін көрсетеді. ДТД бар балаларда балл сомасына қарай осы ақаудың 2-3 сатысы ғана болған, өйткені басқа аурулар жоқ болған кезде, 1 сатыдағы анықтау норма варианты болып саналады (4). ТЖА бар балаларда зерттеу кезінде ДТД қасиеттерінсіз бірде бір бала кездескен жоқ. 10 балада 1 дәреже анықталған 11,9%. ТЖА бар балалар тобында ДТД сыртқы және вицералды қасиеттерінің

көрінуі көп жағдайда салыстыру тобына қарағанда 3 дәрежеге сәйкес келді, айырымшылық статистикалық маңызды болған жоқ. ДТД 2 сатысы бар бала саны бойынша айырымшылық маңызы тіркелген. Ол сәйкес топта жиі байқалған (p<0,05). Осылайша, дифференцирленген ДТД 88,15% жағдайында байқалатын ТЖА бар балаларда ілеспе синдромы болып табылады. ТЖА кезінде ДТД симптомның саны мен көрінуі өте жоғары болды, ол тиісті топтағы балалардың жағдай аурлығын бағалағанда осы топтың есебін және емдеу тәсілін анықтауды талап етеді.

3 кестеде салыстырмалы топта ДТД жиынтық қасиеттердің, бағалаудың балдық бағасы ұсынылған.

Кесте 3.

**Тексерілген топтағы балаларда ДТД сыртқы және висцералды белгілерін баллдық бағалау**

Дәреже	ТЖА бар балалар, n=84		Бақылау тобы, n=84		χ <sup>2</sup> /p
	абс.	%	абс.	%	
1 (12-20 балл)	10	11,9	7	8,8	0,44 0,35
2 (21-30 балл)	23	27,4	0	0	0,003
3 (30-дан жоғары балл)	51	60,7	0	0	0,001

*Ескертпе - χ<sup>2</sup> критерийі көрсетілмеген кезде Фишердің нақты критерийі пайдаланылды.*

ДТД бар балаларда балл сомасына қарай осы патологияның 2-3 сатысы ғана болған, өйткені басқа

аурулар жоқ болған кезде, 1 сатыдағы анықтау қалыпты нұсқасы болып саналады (4).

**ТЖА түріне байланысты ДТД көріну сатысын орналастыру.**

Туа біткен жүрек ақауының түрі	ДТД дәрежесі					
	1 (12-20 балл)		2 (21-30 балл)		3 (30-дан жоғары балл)	
	абс.	%	абс.	%	абс.	%
Жүрекше аралық перде дефектісі, n=18	4	22,2	7	38,9	7	38,9
Қарынша аралық перде дефектісі, n=16	1	6,3	3	18,8	12	75,0
Фалло Тетрадасы, n=9	1	11,1	1	11,1	7	77,8
Ашық артериалды өзек, n=8	1	12,5	3	37,5	4	50,0
Магистралды тамырлар транспозициясы, n=8	0	0,0	2	25,0	6	75,0
Қан ағымымен жүрекшеаралық өткен ашық артериалды өзек (10 жас жоғары бала), n=6	2	33,3	2	33,3	2	33,3
Өкпе артериясының клапанды стенозы, n=5	0	0,0	1	20,0	4	80,0
Бикуспидальды аорталды клапан, n=4	0	0,0	1	25,0	3	75,0
Аорта коарктациясы, n=4	0	0,0	1	25,0	3	75,0
Үйлескен аорталды өзек, n=4	1	25,0	2	50,0	1	25,0
Жүректің жалғыз қарыншасы, n=1	0	0,0	0	0,0	1	100,0
Тауссиг-Бинг аномалиясы, n=1	0	0,0	0	0,0	1	100,0
Барлығы	10		23		51	

Дәнекер тіннің аса ауыр зақымдануы (3 саты) Тетрада Фалло кезінде, өкпе артерия стенозында, бикуспидальды аорта клапанында, магистралды тамыр транспозициясында, ҚАПД ақауында жиі анықталған. ЖАПД үшін төмен бұзылулар тән, гемодинамикалық бұзылулар, аорта кемістігі болады. Кейбір жағдайда кемістіктер ДТД қасиеттерімен сипатталады. Дифференциалды емес ДСТ әртүрлі аурулар тобы болып табылады, олар өз кезегінде ағзалардың морфологиясы мен функциясының бұзылуы бар әртүрлі созылмалы ауруларға әкелуі мүмкін [10, 11]. Маңызды висцеральным фенотипическим көріністеріне НДСТ жатқызады шағын даму аномалиясы, жүрек (МАРС) [16]. Митральды клапан пролапсы - балалардағы жүректің клапанды аппаратының ең көп таралған және клиникалық маңызды ауытқуларының бірі. Аномальды орналасқан хордтар соңғы жылдары "жүрек ДСТ синдромы" ретінде қарастырыла бастады. Жүрек ырғағы мен өткізгіштігінің бұзылуы диспластикалық кар диопатияда байқалатын жиі патологиялық феномендердің бірі болып табылады [13, 14, 15]. Соңғы 20-25 жылда көптеген белгілі аурулардың классикалық клиникалық ағымы өзгерді, балалардағы дизэмбриогенездің стигм пайда болу жиілігі артты, аллергиялық және аутоиммундық аурулардың өсуі орын алды. Дені сау балалардың 4% - дан кем тууы, перинаталдық патологияның үлес салмағының артуы, әртүрлі жас топтары арасында кенеттен қайтыс болу жағдайларының өсуі бұл құбылысты әр түрлі мамандықтағы ғалымдарды тарта отырып зерттеу қажеттілігін тудырады [16]. Өткен ғасырдың 90-шы жылдарынан бастап көптеген аурулардың патоморфозының ауқымын дәнекер тіннің дисплазиясы түсіндіретін жұмыстар жарияланады. ХХІ ғасырда бұл ғылыми бағыт белсенді дамып келеді. Ресейде дәнекер тіннің дисплазиясын диагностикалау және емдеу бойынша ұлттық ұсынымдар жасалған, батыста оның жекелеген түрлерін диагностикалау критерийлері нақтыланады [17]. Дәнекер тін адам денесінің 50% астам массасын құрайды, ағзада көптеген функцияларды орындайды: трофикалық,

оксигенирующие, қорғаныс, тірек, механикалық, гомеостатикалық, құрылым құраушы. СТ патологиясы кезіндегі зақымданудың жүйелілігі көбінесе адам ағзасында оның жаппай таралуымен байланысты. Коллаген және эластикалық ақуыздардың синтезі мен функциясының бұзылуымен байланысты дәнекер тіннің өзгерістері. Қазіргі уақытта Ресей Федерациясының қалыптасты бірнеше орталықтары мен мектептер бойынша әртүрлі аспектілерін зерттеу мәселелері ДСТ: Мәскеу (В. Ф. Демин, А. Н. Семьякина), Санкт-Петербург (Э. В. Земцовский, И. Кадурина), Тверь (С. Ф. Гнусаев), Иваново (В. В. Чемоданов), Омбы (Г. И. Нечаева, Профессор М. А. А. Викторова), Барнаул (З. С. Баркаган, А. В. Суворов). Зерттеушілер бірыңғай терминологияға және диагноз қою критерийлеріне негізделмеген. ДСТ сыртқы фенотиптік белгілері мен ішкі органдардың морфологиясы мен құрылымының ерекшеліктері арасындағы өзара байланыс жеткіліксіз зерттелмеген. Жекелеген шағын ауытқулардың жиілігі мен клиникалық маңыздылығы туралы, сондай-ақ ДСТ сыртқы көріністерінің СТ жүйелік патологиясына ішкі органдар мен нерв жүйесінің тартылу сипаты мен дәрежесімен үйлесуі туралы мәселе түсініксіз болып қалып отыр (В. Ф. Демин, С. О. Ключников, М. А. Ключникова, 2005). Дәнекер тіннің дисплазиясының клиникалық көріністеріне және онымен байланыстырылған патологияның ағымына модификациялаушы әсерін ескере отырып, дәнекер-тканьды құрылымдары дәрменсіз адамдарда жүрек-тамыр ауруларының ерекшеліктерін одан әрі зерделеуге ерекше назар аударуға тұрарлық. Зерттеу жұмысының жақсы жақтары балаларды толықтай тексеру, аз болса да таңдау зерттеу жүргізілді минус жақтары бала санының аз болуы. Зерттеу нәтижесінде ДСТ-мен тығыз байланыстың болуын растайтын деректер алынды. Атап айтқанда, ДСТ белгілері жиілігінің тікелей тексерілген ДСТ диагнозымен салыстыру тобымен елеулі айырмашылығы жоқ ДСТ бар балаларда, яғни балалардың ДСТ белгілері жиілігінің күрт артуы анықталды.

**Нәтижелерін талқылау** қазіргі уақытта дәнекер тін дисплазиясы, оның ішінде туа біткен жүрек кемістігінің полиэтиологиялық табиғаттың ауруы деп санайды, оның дамуында тұқым мен сыртқы ортаның факторлары белгілі бір рөл атқарады. Көптеген зерттеулерде дәнекер тін дисплазиясының морфофункционалды бұзылулар мен ДТА дамуы арасында байланыстың болуы анықталды. Бұл байланыс кез келген органның қалыптасуында дәнекер тіннің шешуші рөлімен анықталады. Кейінгі он жылдықта ДТА деңгейіне жетпейтін кіші морфологиялық қасиеттер жиынтығымен көрінетін дәнекер тін дамуының бұзылу жиілігі күрт өсті. Осы бұзылулар жиынтығы «дәнекер тін дисплазиясы» деп белгіленеді (22). Дәнекер тін дисплазиясы дәнекер тін метаболизмының туа біткен өзгерістердің негізі болады., ол оны көптеген ДТА жақындастырады. Перспективада ТЖК болжауға, диагностикаға, алдын алып, емдеуге тәсілдерді дамыту мақсатында, Семей қаласы жағдайындағы балаларда ТЖК мен ДТД қасиеттер жиынтығын анықтауға және дәнекер тіннің әр түрлі жағдайымен аналар мен балалардың ДТД өзара байланысын зерттедік. Зерттеуге ТЖК бар 84 баланың және олардың аналарының жиынтық зерттеуінің мәліметтері, ДТД клиникалық көрініс сатысымен 84 баланың салыстыру тобымен және ТЖК, ДТД- сыз 80 бала мен олардың аналарының бақылау тобының мәліметтері енгізілген.

**Қорытынды.** Осылайша, зерттеу тобында тжд мен ДТД үйлесім жиілігі аса жоғары болды. Статистикалық маңызды көтерілуі зерттеу қасиеттерінің әр қайсысы бойынша тіркелген. Ол қарастырылған патология дамуының патогендік тетіктерінің жиынтығына байланысты болуы мүмкін. Жүректің дамуы дәнекер құрылымдарының қалыптасуына байланысты екені түсінікті (8). ТЖА мәселесіне арналған зерттеу қорытындысында олардың дамуы ферментті және ретті жүйелерінің бұзылу патологиясы адамдарда болуы туралы мәліметтер бар. Мысалы, фибринозды құрылымдардың пайда болу тетіктерінің өзгеруі туралы мәліметтер (13). Пролиферация дисреттелуі ТЖА дамуында маңызды рөл атқарады (19). Осы бұзылулардың негізінде генетикалық өзгерістер жатыр, олар қазіргі уақытта белсенді зерттеулер заты болып табылады (7,9,22,23). Екінші жағынан балалардың алғашқы өмірі мен перинаталды мерзімінде аналогиялық өзгерістердің болуы туралы ДТД даму тетігін зерттеген авторлар хабарлайды (6,18). Біздің пікіріміз бойынша, ТЖА мен ДТД үйлесу жиілігінің көтерілуі перинаталды мерзімде патогенез жиынтығымен белгіленеді. Өкінішке орай, перинаталды бұзылуларды реттеу осы уақытқа дейін теориялық болып табылады.

Сондықтан, ТЖА мен ДТД балаларда үйлесімін тапқан кезде, біздің пікіріміз бойынша асқынудың даму қауіпі және мүгедектік тобына қатыстыру қажет. Сондықтан, ТЖА ретінде емдеу бойынша барлық шараларды, толық көлемде жүргізу. Постнаталды мерзімде дәнекер тін дисплазиясы дамуында патогенді тетіктерін реттеу жұмыстарын пайдалану.

*Қосқан авторлар:*

*Абылгазинова А.Ж.* - корреспондирлеуші автор, науқастарды зерттеу, материалдарды өңдеу, нәтижелерді талдау, манускрипт жасау.

*Алимбаева А.Р., Тайоразова Г.Б.* – тұжырымдамасын әзірлеп зерттеу, жобалау, зерттеу, ғылыми жетекшілік, қорытындыларды түзету.

Осы зерттеудің нәтижелері алғаш рет жарияланып отыр.

Бұл зерттеу бастамашылық болып табылады Бөгде ұйымдарда қаржыландыру жүзеге асырылған жоқ.

#### **Әдебиеттер:**

1. Бубнова Н.И., Жакоба Д.А., Каск Л.Н. и соавт. Кардиопатии у детей // Арх.патологии. 2010. Т.72,6. С.11-16.

2. Кадурина Т.И., Горбунова В.Н. Дисплазия соединительной ткани. СПб.: Элби, 2009. 714 с.

3. Нестеренко З.В. Классификационные концепции дисплазии соединительной ткани // Здоровье ребенка. 2010. № 5 (26). С.131-135.

4. Нечаева Г.И., Яковлев В.М., Конев В.П. и соавт. Дисплазия соединительной ткани: основные клинические синдромы, формулировка диагноза, лечение // Лечащий врач. 2008. № 2. С. 22–28.

5. Чемоданов В.В., Краснова Е.Е. Особенности течения заболеваний у детей с дисплазией соединительной ткани. Иваново, 2010. 140 с.

6. Asimaki A., Protonotarios A., James C.A. et al. Characterizing the Molecular Pathology of Arrhythmogenic Cardiomyopathy in Patient Buccal Mucosa Cells // Circ Arrhythm Electrophysiol. 2016. Vol.9(2). С.36-88.

7. Azhar M., Ware S.M. Genetic and Developmental Basis of Cardiovascular Malformations // Clin Perinatol. 2016. Vol.43(1). P.39-53.

8. Barker D.J., Eriksson J.G., Forsén T., Osmond C. Fetal origins of adult disease: strength of effects and biological basis // Int J Epidemiol. 2002. Vol.31(6). – P.1235-1239.

9. Budde B.S., Mizumoto S., Kogawa R. et al. Skeletal dysplasia in a consanguineous clan from the island of Nias/Indonesia is caused by a novel mutation in B3GAT3 // Hum Genet. 2015. Vol.134(7). P.691-704.

10. Chaabane S., Bérard A. Epidemiology of major congenital malformations with specific focus on teratogens // Curr Drug Saf. 2013.Vol.8(2). – P.128-140.

11. Cui Y., Zhao H., Liu Z. et al. A systematic review of genetic skeletal disorders reported in Chinese biomedical journals between 1978 and 2012 // Orphanet J Rare Dis. 2012. Vol.22;7. P.55.

12. Elkayam U., Goland S., Pieper P.G., Silverside C.K. High-Risk Cardiac Disease in Pregnancy: Part II // J Am Coll Cardiol. 2016. - Jul 1. pii: S0735-1097(16)33354-X.

13. Jensen S.A., Handford P.A. New insights into the structure, assembly and biological roles of 10-12 nm connective tissue microfibrils from fibrillin-1 studies // Biochem J. 2016. Vol.473(7). P.827-838.

14. Nandi D., Rossano J.W. Epidemiology and cost of heart failure in children // Cardiol Young. 2015. Vol.25(8). P.1460-1468.

15. Osovska N., Kuzminova N., Ovcharuk M., Serhiychuk O. Structural heart anomalies // Georgian Med News. 2016. Vol.255. P.66-77.

16. Pasquali S.K., Jacobs J.P., Farber G.K. et al. Report of the National Heart, Lung, and Blood Institute Working Group:

An Integrated Network for Congenital Heart Disease Research // *Circulation*. 2016. Vol.133(14). P.1410-1418.

17. Pereira Albino J. Congenital vascular malformations: epidemiology, classification and therapeutic basis // *Rev Port Cir Cardiotorac Vasc*. 2010. Vol.17(1). P.61-66.

18. Potter C.A., Armstrong-Wells J., Fullerton H.J. et al. Neonatal giant pial arteriovenous malformation: genesis or rapid enlargement in the third trimester // *J Neurointerv Surg*. 2009. Vol.1(2). P.151-153.

19. Sato H., Shiraishi I., Takamatsu T., Hamaoka K. Detection of TUNEL-positive cardiomyocytes and c-kit-positive progenitor cells in children with congenital heart disease // *J Mol Cell Cardiol*. 2007. Vol.43(3). P.254-261.

20. Seckeler M.D., Thomas I.D., Andrews J., Joiner K., Klewer S.E. A review of the economics of adult congenital heart disease // *Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res*. 2016. Vol.16(1). P.85-96.

21. Shivapour D.M., Erwin P., Kim E.Sh. Epidemiology of fibromuscular dysplasia: A review of the literature // *Vasc Med*. 2016. Vol.21(4). P.376-381.

22. Weiss K., Applegate C., Wang T., Batista D.A. Familial TAB2 microdeletion and congenital heart defects including unusual valve dysplasia and tetralogy of Fallot // *Am J Med Genet A*. 2015. Vol.167A(11). P.2702-2706.

23. Zhu X., Wang Y., Zhao G. et al. Phenotypic and genetic analysis of a child with blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus syndrome and tetralogy of Fallot // *Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi*. 2015. Vol.32(5). P.670-673.

#### References:

1. Bubnova N.I., Zhakota D.A., Kask L.N. et al. Kardiopatii u detei [Cardiopathies in children]. *Arkhiv patologii* [Archive of pathology]. 2010, 6, pp.11-16. [in Russian]

2. Kadurina T.I., Gorbunova V.N. *Displaziya soedinitel'noi tkani* [Connective tissue dysplasia]. Sant-Peterburg: Elby, 2009. 714 p. [in Russian]

3. Nesterenko Z.V. Klassifikatsionnye kontseptsii displazii soedinitel'noi tkani [Classification conceptions of connective tissue dysplasia]. *Zdorov'e rebenka* [Child health]. 2010. 5(26). P.131-135. [in Russian]

4. Nechaeva G.I., Yakovlev V.M., Konev V.P. et al. *Displaziya soedinitel'noi tkani: osnovnye klinicheskie sindromy, formulirovka diagnoza, lechenie* [Connective tissue dysplasia: basic clinical syndromes, diagnosis and treatment]. *Lech.vrach* [Doctor]. 2008, 2. P.22-28. [in Russian]

5. Chemodanov V.V., Krasnova E.E. *Osobennosti techeniya zabolevanii u detei s displaziei soedinitel'noi tkani* [Features of diseases course in children with connective tissue dysplasia]. – Ivanovo, 2010. 140 p. [in Russian]

6. Asimaki A., Protonotarios A., James C.A. et al. Characterizing the Molecular Pathology of Arrhythmogenic Cardiomyopathy in Patient Buccal Mucosa Cells. *Circ Arrhythm Electrophysiol*. 2016, 2. P.36-88.

7. Azhar M., Ware S.M. Genetic and Developmental Basis of Cardiovascular Malformations. *Clin Perinatol*. 2016. Vol.43(1). P.39-53.

8. Barker D.J., Eriksson J.G., Forsén T., Osmond C. Fetal origins of adult disease: strength of effects and biological basis. *Int J Epidemiol*. 2002. Vol.31(6). P.1235-1239.

9. Budde B.S., Mizumoto S., Kogawa R. et al. Skeletal dysplasia in a consanguineous clan from the island of Nias / Indonesia is caused by a novel mutation in B3GAT3. *Hum Genet*. 2015. Vol.134(7). P.691-704.

10. Chaabane S., Bérard A. Epidemiology of major congenital malformations with specific focus on teratogens. *Curr Drug Saf*. 2013. Vol.8(2). P.128-140.

11. Cui Y., Zhao H., Liu Z. et al. A systematic review of genetic skeletal disorders reported in Chinese biomedical journals between 1978 and 2012. *Orphanet J Rare Dis*. 2012. Vol.22;7. P.55.

12. Elkayam U., Goland S., Pieper P.G., Silverside C.K. High-Risk Cardiac Disease in Pregnancy: Part II. *J Am Coll Cardiol*. 2016. Jul 1. pii: S0735-1097(16)33354-X.

13. Jensen S.A., Handford P.A. New insights into the structure, assembly and biological roles of 10-12 nm connective tissue microfibrils from fibrillin-1 studies. *Biochem J*. 2016. Vol.473(7). P.827-838.

14. Nandi D., Rossano J.W. Epidemiology and cost of heart failure in children. *Cardiol Young*. 2015. Vol.25(8). P.1460-1468.

15. Osovskaya N., Kuzminova N., Ovcharuk M., Serhiychuk O. Structural heart anomalies. *Georgian Med News*. 2016. Vol.255. P.66-77.

16. Pasquali S.K., Jacobs J.P., Farber G.K. et al. Report of the National Heart, Lung, and Blood Institute Working Group: An Integrated Network for Congenital Heart Disease Research. *Circulation*. 2016. Vol.133(14). P.1410-1418.

17. Pereira Albino J. Congenital vascular malformations: epidemiology, classification and therapeutic basis. *Rev Port Cir Cardiotorac Vasc*. 2010. Vol.17(1). P.61-66.

18. Potter C.A., Armstrong-Wells J., Fullerton H.J. et al. Neonatal giant pial arteriovenous malformation: genesis or rapid enlargement in the third trimester. *J Neurointerv Surg*. 2009. Vol.1(2). P.151-153.

19. Sato H., Shiraishi I., Takamatsu T., Hamaoka K. Detection of TUNEL-positive cardiomyocytes and c-kit-positive progenitor cells in children with congenital heart disease. *J Mol Cell Cardiol*. 2007. Vol.43(3). P.254-261.

20. Seckeler M.D., Thomas I.D., Andrews J., Joiner K., Klewer S.E. A review of the economics of adult congenital heart disease. *Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res*. 2016. Vol.16(1). P.85-96.

21. Shivapour D.M., Erwin P., Kim E.Sh. Epidemiology of fibromuscular dysplasia: A review of the literature. *Vasc Med*. 2016. Vol.21(4). P.376-381.

22. Weiss K., Applegate C., Wang T., Batista D.A. Familial TAB2 microdeletion and congenital heart defects including unusual valve dysplasia and tetralogy of Fallot. *Am J Med Genet A*. 2015. Vol.167A(11). P.2702-2706.

23. Zhu X., Wang Y., Zhao G. et al. Phenotypic and genetic analysis of a child with blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus syndrome and tetralogy of Fallot. *Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi*. 2015. Vol.32(5). P.670-673.

#### Контактная информация:

**Абылгазиева Айжан Жаксыкелдиевна** – PhD, ассистент кафедры педиатрии, Государственный медицинский университет города Семей, г. Семей, Республика Казахстан.

**Почтовый адрес:** 071400, Республика Казахстан, г. Алматы, улица Абая 103.

**E-mail:** aizhan-k705@mail.ru

**Телефон:** 87476093550