

обусловлено "мягкими" мутациями или гетерозиготным носительством гена МВ [1]. У данного пациента была выявлена делеция дельта F 508 в гетерозиготном состоянии, что и обусловило относительно позднюю манифестацию МВ, в клинической картине которого преобладали симптомы поражения пищеварительной и дыхательной системы. Тяжесть состояния больного и отсутствие анамнестических данных затруднили диагностику МВ, которая, тем не менее, была прижизненной благодаря генетическим методам исследования. Летальный исход был обусловлен выраженными патологическими изменениями печени, которые выявляются, по данным S.Ciofu et al., в 10% случаев смешанной формы МВ взрослых [10].

ЛИТЕРАТУРА

1. Баранов В., Горбунова В., Ивашенко Т. и др. Молекулярный анализ гена и пренатальная диагностика муковисцидоза (МВ) // Пульмонология. — 1992. — Приложение 4. — № 842.
2. Беленко Л.В., Шилко В.И. Клинические аспекты муковисцидоза взрослых // Всесоюзный конгресс по болезням органов дыхания, 2-й: Материалы. — Челябинск, 1991. — № 780.

3. Блинова Т.В., Гембицкая Т.Е., Желенина Л.А., Шкирмонта И.В. Специфические факторы резистентности у больных муковисцидозом разных возрастных групп // Там же. — № 782.
4. Гембицкая Т.Е., Баранов В.С. Информация о работе IV Североамериканской конференции по муковисцидозу // Пульмонология. — 1991. — № 2. — С.59—63.
5. Губаревич А.Я. Хронические болезни поджелудочной железы. — Киев: Здоровье, 1984.
6. Лянной К.В., Гейхенберг Б.А., Коваленко В.Л. и др. Диагностическое и прогностическое значение клинико-морфологических тестов поражения легких при муковисцидозе у детей // Всесоюзный конгресс по болезням органов дыхания, 2-й: Материалы. — Челябинск, 1991. — № 794.
7. Скул Н.А. Заболевания поджелудочной железы. — М.: Медицина, 1986.
8. Чучалин А.Г., Самильчук Е.И. Муковисцидоз — состояние проблемы // Тер. арх. — 1993. — № 3. — С.3—9.
9. Anderson Ch.M. Pancreatic Disease in Childhood // The Exocrine Pancreas / Ed. H. Howat, H. Sarles. — London: Saunders, 1979. — P.313—339.
10. Ciofu C., Popescu-Miclosanu S. et al. Clinical and histopathologic polymorphism in cystic fibrosis // Rev. Pediatr. Obstet. Ginecol. Pediatr. — 1989. — Vol.38, № 1. — P.61—74.

Поступила 12.05.94.

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 1994

УДК 617.577-007.61-008.6-06:616.25-003.219

Л.И.Дворецкий, А.Т.Агеев, З.Н.Аксюк

РЕЦИДИВИРУЮЩИЙ СПОНТАННЫЙ ПНЕВМОТОРАКС КАК ПРОЯВЛЕНИЕ СИНДРОМА МАРФАНА

Кафедра клинической гематологии и интенсивной терапии ФППО ММА им. И.М.Сеченова, больница № 2 г.Воскресенска, 7-я городская клиническая больница г.Москвы

Почти 100 лет тому назад французский педиатр А.Марфан представил описание 5-летней девочки с необычно удлинёнными дистальными отделами конечностей, обозначив данный синдром как долихостеномелию (удлинение конечностей). В последующих многочисленных описаниях клиническая картина синдрома была дополнена изменениями со стороны глаз в виде миопии с подвывихом хрусталика, патологией сердечно-сосудистой системы (расслаивающая аневризма аорты, врожденные пороки, пролапс митрального клапана и др.). По современным представлениям, синдром Марфана является результатом наследственного дефекта в структуре соединительной ткани на уровне поражения структурных или регуляторных генов. Структурные дефекты соединительной ткани приводят к утрате ею одной из важных функций — опорно-механической (каркасной), обеспечивающейся в норме многими элементами. Так, каркасные свойства обеспечиваются коллагеном, эластином, гликопротеинами, фибронектином; прочность — коллагеном, гликопротеинами; эластичность — эластином. Проведенные за последние годы исследования показали, что у больных

с синдромом Марфана нарушен или отсутствует синтез в культуре фибробластов кожи основного гликопротеина микрофибрилл соединительной ткани, названного фибриллином [7]. Вышеуказанные дефекты соединительной ткани приводят к развитию различных клинических манифестаций со стороны многих органов и систем (опорно-двигательный аппарат, сердечно-сосудистая система, бронхолегочная ткань и др.), что и обуславливает клиническую гетерогенность синдрома Марфана.

На патологию легких при синдроме Марфана было впервые обращено внимание в 1926 году при обнаружении у больного с вышеуказанным синдромом эмфиземы правого легкого с одновременным недоразвитием левого легкого (цит. по [4]). Поражение легких при данном заболевании отмечается приблизительно в 10% случаев и проявляется главным образом врожденными пороками развития легкого (недоразвитие одной из долей), диффузной или буллезной эмфиземой, поликистозом, двусторонними бронхоэктазами, спонтанным пневмотораксом [1,2]. Поражение легких при синдроме Марфана связано с генетически обусловленными дефектами соединительной ткани, в частности с нарушением

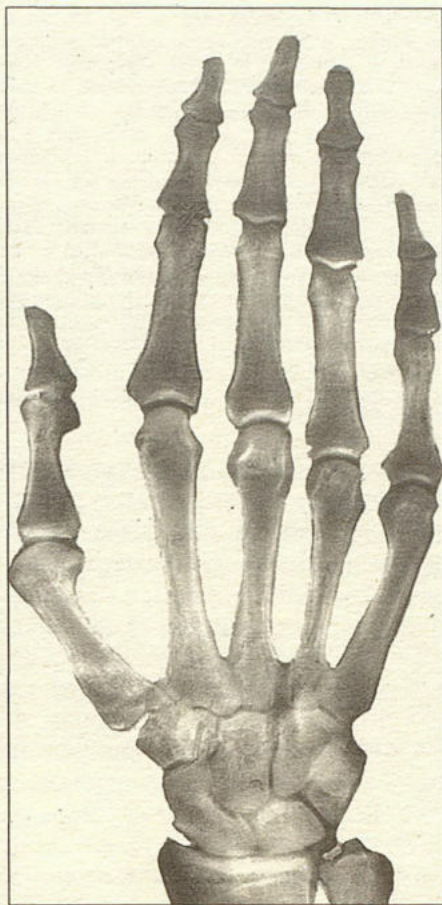


Рис.1. Рентгенограмма кисти больного с синдромом Марфана.

эластической ткани легкого. Известно, что закладка эластического каркаса легкого происходит на 4—5-м месяце эмбриогенеза, формируется в дальнейшем после рождения и заканчивается в юности. При синдроме Марфана эластические волокна в альвеолярных перегородках появляются раньше, в связи с чем легкие 10-месячного ребенка с синдромом Марфана соответствуют 8-летнему возрасту [2]. Одним из патогенетических механизмов эмфиземы легких при синдроме Марфана является деформация грудной клетки, в частности изменения со стороны хрящей верхних ребер, увеличивающих верхнюю апертуру грудной клетки. Среди респираторных проявлений при синдроме Марфана отмечена высокая частота ночного апноэ [3], что может объясняться, по-видимому, податливостью тканей глотки, способствующей обструкции верхних дыхательных путей, высоким небом, ретрогнатией (укорочение и недоразвитие челюсти).

Одним из легочных проявлений синдрома Марфана, представляющим непосредственную угрозу и требующим в связи с этим своевременной диагностики и неотложных лечебных мероприятий, является спонтанный пневмоторакс [4—6,8]. Основными причинами спонтанного пневмоторакса у данной категории пациентов являются легочные кисты и эмфизематозные буллы. Последние могут быть больших размеров и легко

выявляться при рентгенологическом исследовании или иметь более мелкие размеры и обнаруживаться лишь при компьютерной томографии. Среди других причин спонтанного пневмоторакса при синдроме Марфана следует указать на аномалии стенок терминальных бронхиол, что может предрасполагать к экспираторному бронхиоларному коллапсу, задержке воздуха в терминальных респираторных отделах с формированием эмфизематозных булл. Частота спонтанного пневмоторакса у больных с синдромом Марфана составляет около 4% [6]. Описаны семейные случаи спонтанного пневмоторакса у отца и двух сыновей с синдромом Марфана [9].

Приводим историю болезни больного с синдромом Марфана, у которого одним из клинических проявлений явился рецидивирующий спонтанный пневмоторакс.

Больной С., 24 лет, поступил в хирургическое отделение больницы № 2 г.Воскресенска 14.12.93 г. с жалобами на одышку в покое, усиливающуюся при физической нагрузке. По данным анамнеза, за неделю до поступления в стационар стал отмечать одышку при нагрузке, ранее не вызывавшей затруднения дыхания. В связи с нарастанием одышки, ограничивающей физическую активность, больной обратился в поликлинику, откуда был направлен в стационар. Анамнез жизни без существенных особенностей. Рос и развивался нормально. С детства страдает близорукостью высокой степени. Курит с 16 лет. Служил в армии. Работает водителем грузового автотранспорта. Физические нагрузки до заболевания переносил хорошо. Наследственность не отягощена. При поступлении состояние больного средней тяжести, положение активное. Рост 198 см, вес 85 кг. Пальцы рук и ног имеют удлиненную форму (рис.1). Грудная клетка деформирована: имеется кифосколиоз грудного отдела позвоночника, воронкообразное вдавление в области грудины ("грудь сапожника"). Число дыханий 30 в мин. Правая половина грудной клетки несколько отстаёт в акте дыхания. При сравнительной перкуссии справа легочный звук с тимпаническим оттенком, а при аускультации — резкое ослабление дыхания. Тоны сердца ритмичные, систолический шум по левому краю грудины. ЧСС 96 в мин, АД 120/80 мм рт.ст. на правой руке и 100/60 мм рт.ст. на

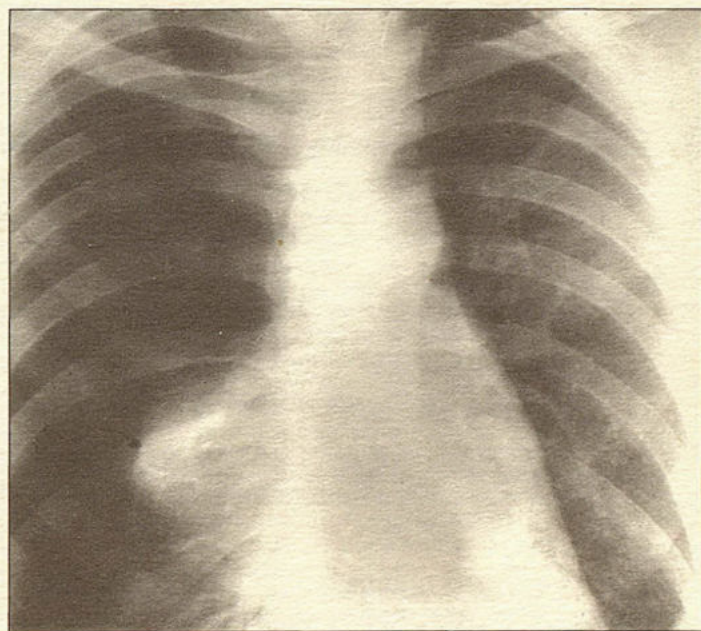


Рис.2. Рентгенограмма органов грудной клетки больного С.

Газовый пузырь в правой гемитораксе. Коллапсированное правое легкое. Смещение органов средостения влево.

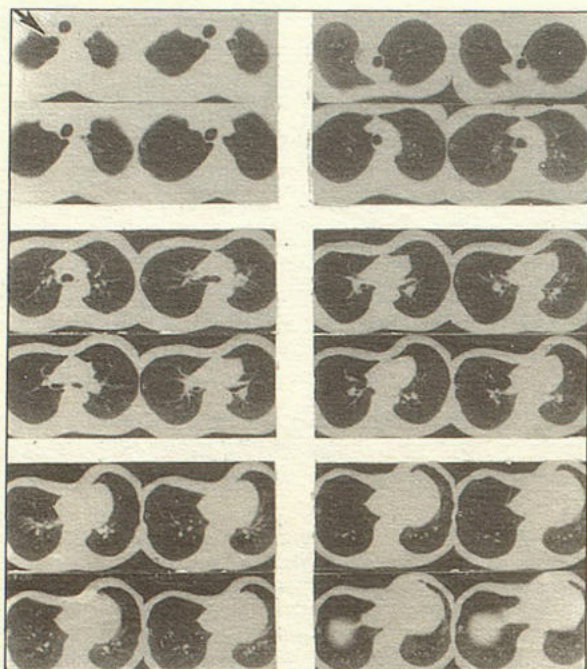


Рис.3. Компьютерная томография органов грудной клетки больного С. Ограниченные скопления воздуха, преимущественно в области верхушек легкого (указано стрелкой).

левой руке. Пульс на левой лучевой артерии имеет более слабое наполнение. Со стороны органов пищеварения и мочеотделения патологии при осмотре не обнаружено. Ан. крови: Нб 130 г/л, л. 6×10^9 /л, п. 6%, с. 70%, лимф. 20%, м. 4%, СОЭ 20 мм/час. Ан. мочи: удельный вес 1020, белок отсутствует, в осадке умеренное количество слизи. При рентгенологическом исследовании грудной клетки выявлено наличие свободного воздуха в правой плевральной полости, коллапсирование легкого с умеренно выраженным смещением органов средостения (рис.2). С целью эвакуации воздуха была дренирована плевральная полость с положительным эффектом в виде полного расправления правого легкого. Больной был выписан в удовлетворительном состоянии, однако через неделю в связи с появившейся одышкой вновь поступает в стационар. При рентгенологическом исследовании грудной клетки выявлено наличие свободного воздуха в левой плевральной полости с уменьшением объема левого легкого. После дренирования левой плевральной полости и эвакуации воздуха отмечено полное расправление легкого. Для дальнейшего обследования больной был переведен в 7-ю больницу г. Москвы.

При поступлении в 7 КГБ состояние больного удовлетворительное. По данным осмотра выявлены те же изменения, что были представлены выше. Рентгенологически выявлено повышение прозрачности обоих легочных полей, выбухание 3-й дуги сердца, что косвенно указывало на увеличение левого предсердия. Эхокардиография от 2.02.92.: размеры полостей сердца в норме, значительное удлинение и расширение аорты (4,10 см), пролабирование створок митрального (7 мм) и трикуспидального клапанов с наличием регургитации I степени. ФВД: дыхательная недостаточность I ст. по смешанному типу. УЗИ органов брюшной полости: размеры печени не увеличены, желчный пузырь вытянутой формы, нефроптоз справа до 3 см. Осмотр окулиста: высокая степень миопии, подвывих хрусталика. Общий анализ крови и мочи без отклонений от нормы. С учетом асимметрии пульса и АД была проведена ультразвуковая доплерография с оценкой кровотока в сосудах брахиоцефального ствола. Выявлена умеренная асимметрия кровенаполнения подключичных артерий без выраженных нарушений кровотока, что было расценено как результат изменений скелета. С целью исключения наличия крупных субплевральных эмфизематозных булл, которые могли бы быть источником рецидивирующего спонтанного пневмоторакса больному проведена компьютерная томография легких. Результаты компьютерной томографии легких (от 10.02.94 г.): в верхних отделах плевральных полостей с обеих сторон видны ограниченные спайками скопления воздуха размерами от $3 \times 5 \times 10$ мм до $5 \times 5 \times 20$ мм, преимущественно в области верхушек легких и по

медиальной поверхности с обеих сторон, протяженностью до бифуркации аорты. Кроме того, вокруг перикарда определяются узкие полоски воздуха шириной до 1—2 см. Легочные поля в верхних и средних отделах повышенной прозрачности, легочный рисунок умеренно разрежен, в базальных отделах — обогащен. Грудная клетка деформирована, левая ее часть увеличена в переднезаднем размере по сравнению с правой. Позвоночник искривлен вправо с максимальным изгибом на уровне D₆. (рис.3). Заключение: ограниченный пневмоторакс с обеих сторон. Множественные плевральные спайки. Умеренная эмфизема легких. Правосторонний сколиоз.

С учетом проведенного обследования больному был выставлен следующий клинический диагноз: синдром Марфана с поражением скелета (долихостеномелия, кифосколиоз), органов зрения (миопия высокой степени, подвывих хрусталика), сердечно-сосудистой системы (расширение и удлинение аорты, пролапс митрального и трикуспидального клапанов), легких (диффузная эмфизема, рецидивирующий спонтанный пневмоторакс, множественные плевральные спайки), правосторонний нефроптоз.

В приведенном наблюдении рецидивирующий спонтанный пневмоторакс явился одним из первых основных клинических проявлений синдрома Марфана, диагностированного впервые в связи с обращением больного по поводу легочной симптоматики. Обращало на себя внимание отсутствие внезапности появления симптоматики, характерной для большинства случаев спонтанного пневмоторакса и постепенное развитие дыхательной недостаточности. Спонтанный пневмоторакс при синдроме Марфана может протекать по крайней мере в виде двух крайних вариантов. Первый вариант клинически характеризуется острым началом, нередко болевым синдромом, быстрым развитием дыхательной недостаточности, нарушениями гемодинамики, признаками перегрузки правых отделов сердца на ЭКГ. Этот вариант связан обычно с разрывом больших субплеврально расположенных эмфизематозных булл и поступлением большого количества свободного воздуха в плевральную полость. При втором варианте проникновение воздуха в плевральную полость происходит при разрыве одной или нескольких мелких эмфизематозных булл, что сопровождается относительно скудной клинической симптоматикой и нередко выявляется лишь при рентгенологическом исследовании. Между этими вариантами имеется целый ряд переходных форм с разнообразными клиническими проявлениями, их выраженностью, течением. Выраженность клинических проявлений при этом определяется главным образом скоростью проникновения воздуха в плевральную полость и объемом образовавшегося в ней воздушного пузыря. Последний может обнаруживаться рентгенологически на протяжении нескольких месяцев, что зависит от многих факторов (количество воздуха, состояние плевры и др.). В приведенном наблюдении ограниченные скопления воздуха в плевральной полости были выявлены спустя два месяца после развития спонтанного пневмоторакса. Нельзя, однако, полностью исключить, что небольшое количество свободного воздуха в плевральной полости может свидетельствовать о перманентно происходящих надрывах мелких булл с последующей быстрой резорбцией воздуха и отсутствием в связи с этим клинической симптоматики.

Диагностика определенного варианта спонтанного пневмоторакса при синдроме Марфана имеет важное практическое значение как для своевременного лечения

(дренирование плевральной полости), так и в целях предупреждения рецидивов при наличии больших эмфизематозных булл (торакоскопическая электрокоагуляция). При отсутствии типичных клинических проявлений необходим тщательный клинический анализ и правильная клиническая оценка таких симптомов, как появившаяся без видимых причин одышка, немотивированная тахикардия, непродуктивный кашель у пациентов, подозрительных на наличие синдрома Марфана. Появление подобных признаков требует более частого и своевременного рентгенологического исследования, в том числе и компьютерной томографии. С другой стороны, наличие признаков эмфиземы и возникновение спонтанного пневмоторакса у лиц молодого возраста астенического телосложения без указаний на хронические обструктивные заболевания легких требует включения в круг диагностического поиска синдрома Марфана. Рекомендации больным с синдромом Марфана, осложнившимся спонтанным пневмотораксом, должны сводиться к ограничению чрезмерных физических нагрузок, купированию непродуктивного кашля, бронхолегочных инфекций, рациональному трудоустройству.

ЛИТЕРАТУРА

1. Лисиченко О.В. Синдром Марфана. — Новосибирск, 1986.
2. Boland R.P., Tucker A.S. Cardiorespiratory lesions in Marfan's syndrome // *Pediatrics*. — 1964. — Vol.33, № 3. — P.356—366.
3. Cistulli P.A., Sullivan C.E. Sleep disordered breathing in Marfan syndrome // *Am. Rev. Respir. Dis.* — 1993. — Vol.147, № 3. — P.645.
4. Dwyer E.M., Troncall F. Spontaneous pneumothorax and pulmonary disease in the Marfan syndrome. Report of two cases and review of literature // *Ann. Intern. Med.* — 1965. — Vol.62, № 6. — P.1285—1292.
5. Gawkrödger D.J. Marfan's syndrome presenting as bilateral spontaneous pneumothorax // *Postgrad. med. J.* — 1981. — Vol.57. — P.240—241.
6. Hall J.R., Pyeritz R.E., Dudgeon D.L., Haller J.A. Pneumothorax in the Marfan syndrome: prevalence and therapy // *Ann. Thorac. Surg.* — 1984. — Vol.37. — P.500—504.
7. Hollister D.W., Godfrey M., Sakai L.Y., Pyeritz R.E. Immunohistologic abnormalities of the microfibrillar fiber system in the Marfan syndrome // *N. Engl. J. Med.* — 1990. — Vol.323. — P.152—159.
8. Sensening D.H., La Marche P. Marfan syndrome and spontaneous pneumothorax // *Am. J. Surg.* — 1980. — Vol.138. — P.602—604.
9. Yellin A., Shiner R.J., Lieberman Y. Familial multiple bilateral pneumothorax associated with Marfan syndrome // *Chest*. — 1991. — Vol.100, № 2. — P.577—578.

Поступила 05.05.94.

Юбилейные даты

ЮРИЙ МИХАЙЛОВИЧ ЛОПУХИН (к 70-летию со дня рождения)



В 1994 году исполняется 70 лет со дня рождения Юрия Михайловича Лопухина — известного русского ученого-медика и педагога, крупного организатора высшего медицинского образования, общественного деятеля, академика РАМН, Заслуженного деятеля науки РСФСР, Лауреата Государственных премий СССР и РСФСР.

Ю.М. Лопухин родился 28 октября 1924 г. в селе Большое Владимирское Семипалатинской области в семье русских учителей, в 1946 г. окончил 2-й Московский медицинский институт им. Н.И. Пирогова, в 1949 г. — аспирантуру по кафедре оперативной хирургии. С 1950 г. работал ассистентом, доцентом и профессором кафедры оперативной хирургии, а затем ректором 2 МОЛГМИ. В настоящее время директор НИИ физико-химической медицины.

Основной вклад Ю.М. Лопухина в науку связан с такими важнейшими направлениями медицинской науки и практического здравоохранения, как трансплантология, гемосорбция и атеросклероз. За разработку и внедрение в практику метода трансплантации почек Ю.М. Лопухин вместе с группой ученых в 1971 г. удостоен Государственной премии СССР.