

ресурсосберегающая и ее использование дает прямой экономический эффект, который складывается, в первую очередь, из того, что:

- ранняя диагностика и своевременное лечение заболеваний позволяют сократить прямые финансовые затраты на лечебно-диагностический процесс в десятки раз;

- использование дистанционных консультативно-диагностических систем позволяет сократить стоимость медицинского обслуживания за счет сокращения времени оказания медицинских услуг, экономии средств на транспортные расходы и уменьшения времени потери трудоспособности.

Заключение

В целом внедрение РТМС в Беларуси позволяет повысить оперативность и качество лечебно-диагностической деятельности поликлинического и госпитального звена медицинской помощи за счет использования клинического и научного потенциала ведущих учреждений здравоохранения республиканского и регионального подчинения, повысит

оперативность и доступность квалифицированной и специализированной медицинской помощи населению удаленных районов. Широкое внедрение технологии телемедицинских консультаций имеет также и образовательный аспект, так как проведение консультаций ведущими медицинскими специалистами республики способствует обмену опытом и обучению специалистов местных организаций здравоохранения, включая врачей общей практики.

TELEMEDICINE IN THE REPUBLIC OF BELARUS

S.M.Polyakov, V.A.Lapitsky, Zh.G.Astashevich, M.M.Sachek

The current state of telemedicine in the Republic of Belarus, its structure, principles of setting up and operation of a united republican telemedicine system for unified electronic consultation, trends of its development and modernization, as well as issues of socio-economic efficiency in the introduction and use of telemedicine technologies, were presented.

АВТОМАТИЗИРОВАННАЯ ИНФОРМАЦИОННАЯ СИСТЕМА ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА МАРФАНА

А.С.РУДОЙ, П.П.ПАШКЕВИЧ, И.Н.КНЯЗЕВ, А.Г.ГОРУСТОВИЧ

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Синдром Марфана (СМ) – наиболее распространенное аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных нарушений соединительной ткани. Проблема ранней диагностики СМ является весьма значимой для предупреждения развития у пациентов дилатации и расслаивающейся аневризмы аорты. С целью облегчения диагностики СМ нами на основании Пересмотренных Гентских критериев диагностики СМ были разработаны адаптированный для общеврачебной практики алгоритм выявления системного вовлечения соединительной ткани и автоматизированная информационная система (АИС) диагностики СМ.

Синдром Марфана (СМ) – наиболее распространенное аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных нарушений соединительной ткани (ННСТ) с классическим менделевским наследованием (ОМIM 154700 [2]). Заболевание характеризуется вариабельной пенетрантностью и экспрессивностью. Популяционная частота СМ составляет 1:5000 в любых этнических группах. Таким образом, в г. Минске следует ожидать около 370 пациентов с «классическим» СМ (1855000/5000), а с учетом 30%-пенетрантности [1] цифра уже приближается к 1200. Следует обратить внимание на существование многочисленной группы так называемых Марфаноподобных состояний (Marfan-Like syndrome),

распространенность которых в популяции до настоящего времени не установлена. Проблема ранней диагностики СМ является весьма значимой по причине развития у пациентов дилатации и диссекции аорты в молодом и зрелом возрасте.

В течение 20-го века были описаны наиболее частые фенотипические проявления СМ: эктопия хрусталика с аутосомно-доминантным наследованием, синдром дилатации и/или расслоения аорты, пролапс митрального клапана (ПМК), эктазия твердой мозговой оболочки, гипермобильность суставов.

В 1955 году американский генетик V.A. McKusick предложил новую нозологическую группу – ННСТ (heritable disorders of connective tissue), открыв но-

вую страницу в проблеме изучения СМ. В 1986 г. международной группой экспертов представлен основной документ диагностики «классического» СМ – «Берлинская нозология» (*Berlin Nosology*). Среди данных критериев позиционировались достижения молекулярной генетики. Однако установленная локализация гена СМ в аутосоме 15q21, кодирующего микрофибриллярный белок фибриллин-1 (*FBN-1*), не является единственной и характерной исключительно для СМ. Мутация в гене родственного протеина – фибриллина-2 также ведет к клиническим проявлениям марфаноидного габитуса. Нозологические формы с марфаноподобным фенотипом, такие как контрактурная арахнодактилия, семейный ПМК, MASS-фенотип, также имели мутации в тех же генах. Как оказалось, большинство ошибочных диагнозов у родственников больных с СМ связаны с переоценкой значимости молекулярно-генетических исследований, так как случаи их позитивности в семейной истории болезни приводили к предвзятости диагноза у других членов семьи. Только совместные молекулярно-генетические и клинические исследования [5] имеют достаточные основания для создания полноценных диагностических критериев. В 1996 году эти критерии были пересмотрены и представлены «Гентской нозологией» (*“Ghent nosology”*). Те также были пересмотрены совместными усилиями генетиков и клиницистов в 2010 году – *The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome* [4] – и переведены на русский язык под редакцией заведующего лабораторией соединительнотканых дисплазий сердца ФЦ СКИЭ им. В.А. Алмазова д.м.н., профессора Э.В.Земцовского [3] для широкого использования врачами всех специальностей.

В основе развития СМ лежит дефект белка *FBN-1* соединительной ткани, которая присутствует во всех органах и системах организма. По этой причине клинические проявления указанного генетического дефекта носят полисистемный характер. Пациенты с СМ и марфаноподобными состояниями часто посещают практикующих врачей различных специальностей: кардиологов и кардиохирургов, травматологов и ортопедов, пульмонологов и торакальных хирургов, офтальмологов, врачей общей практики. Однако врачи-специалисты слабо ознакомлены с клиническими проявлениями СМ, что вызывает трудности как при диагностике, так и лечении и профилактике осложнений СМ.

С целью облегчения диагностики СМ практикующими врачами нами на основании Пересмотренных Гентских критериев диагностики СМ были разработаны адаптированный для общеврачебной практики алгоритм выявления системного вовлечения соединительной ткани и автоматизированная информационная система (АИС) диагностики СМ (рис. 1).

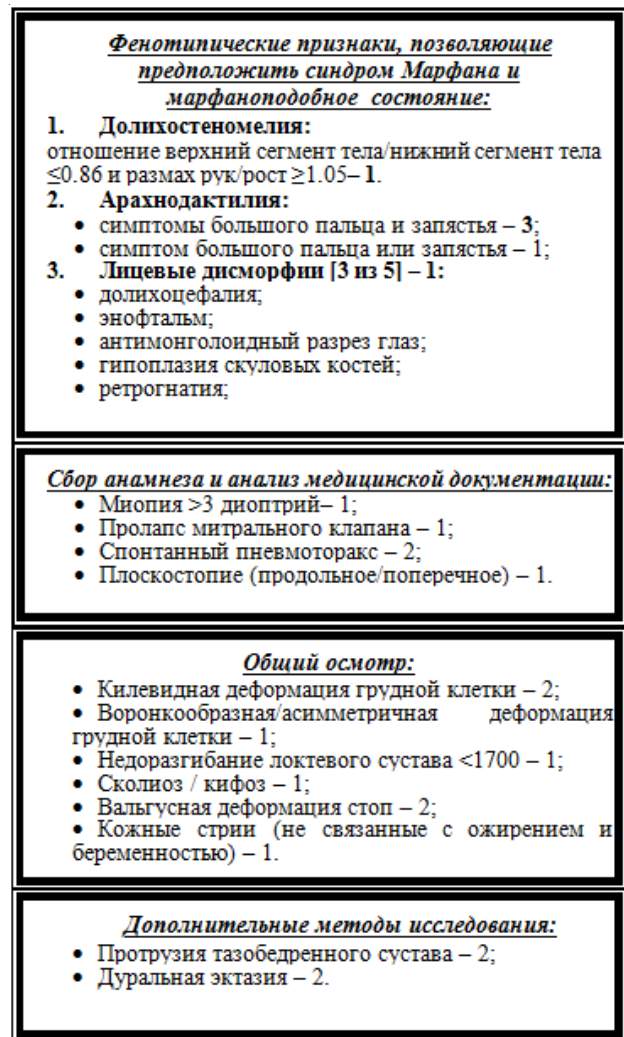


Рис. 1. Адаптированный алгоритм выявления системного вовлечения соединительной ткани

Диагноз синдрома Марфана выставляется при отсутствии семейного анамнеза в следующих случаях:

1. Сочетание расширения корня аорты и эктопии хрусталика
2. Сочетание расширения корня аорты и признаков СВСТ 7 и более баллов.
3. Сочетание расширения корня аорты и подтвержденной мутации гена *FBN-1*.
4. Сочетание эктопии хрусталика, установленной мутации *FBN-1* позволяет выставить диагноз СМ только при наличии расширения корня аорты. В случае отсутствия расширения корня аорты диагностируется синдром эктопии хрусталика.

В случае отягощенного семейного анамнеза для выставления диагноза СМ достаточно наличие одного из нижеприведённых признаков: эктопия хрусталика, расширение корня аорты либо СВСТ 7 баллов и более.

Необходимо помнить, что отсутствие у пациента полного набора «Гентских критериев» СМ не снижает опас-



Рис. 2. Алгоритм, лежащий в основе АИС диагностики СМ

Примечание: Максимальное общее количество баллов – 20. Наличие 7 и более баллов свидетельствует о СВСТ. При дифференциальной диагностике СМ необходимо исключить синдромы Шпрингена-Гольдберга, Луиса-Дитца и Элерса-Данло сосудистого типа, а также провести генетическое тестирование рецепторов *TGFBR1/2*, генов коллагенов *COL1A1*, *COL3A2*, *COL3A1* и др. За увеличение размера корня аорты у пациентов моложе 20 лет принято значение Z критерия ≥ 3 .

ности развития расслоения и разрыва аорты, хотя такие осложнения появляются у них в более позднем возрасте.

Разработанная автоматизированная информационная система (АИС) диагностики СМ является первым этапом создания единой системы диагностики ННСТ. Указанная АИС позволит улучшить диагностику СМ врачами разных специальностей и создать базу данных пациентов с СМ с целью динамического наблюдения и обобщения полученных данных.

Литература

1. Генетика человека [Электронный ресурс] / Методы изучения генетики человека. Генеалогический метод. – Режим доступа : <http://www.renosconnection.com/genetics/1/page19.html> . – Дата доступа : 30.08.2012.
2. Национальный Центр по вопросам биотехнологической информации [Электронный ресурс] / Online Mendelian Inheritance in Man. – Режим доступа : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>. – Дата доступа : 30.08.2012.
3. Пересмотренные Гентские критерии диагностики синдрома Марфана / Лаборатория соединительнотканых дисплазий ФЦ СКиЭ им. В.А.Алмазова; редкол.: Э.В. Земцовский [и др.]. – Санкт-Петербург, 2011. – 27 с.
4. Loeys B.L. et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *Journal of Medical Genetics*. 47, 77: 476-485. 2010.
5. Shores J. et al. Progression of aortic dilatation and the benefit of long-term beta-adrenergic blockade in Marfan's syndrome. *N. Engl J. Med.* 1994; 330: 1335–1341.

AUTOMATED INFORMATION DIAGNOSTIC SYSTEM OF MARFAN SYNDROME

A.S.Rudoy, P.P.Pashkevich, I.N.Kniazev, A.G.Gorustovich

Marfan syndrome is the most common autosomal dominant heritable disorder of the connective tissue. The earliest diagnosis of Marfan syndrome is very important to prevent dilatation and dissecting aorta aneurysm. Using the Revised Ghent Nosology for the Marfan Syndrome an algorithm on the detection of the systemic involvement of connective tissue, adapted to general practice and an automated information diagnostic system of Marfan syndrome were developed.