

Синдромогенез обусловленных наследственной предрасположенностью заболеваний. Общие предпосылки

Б.И. Сименач, Е.П. Бабуркина

Syndromogenesis of the diseases caused by hereditary predisposition. General prerequisites

B.I. Simenach, E.P. Baburkina

ГУ „Институт патологии позвоночника и суставов им. проф. М.И. Ситенко АМН Украины”, г. Харьков
(директор – профессор, лауреат Государственной премии Украины Н.А. Корж)

На принципе «синдромогенеза» раскрываются особенности видения диспластической патологии «заболевания суставов, обусловленные наследственной предрасположенностью».

Ключевые слова: синдромогенез, заболевания суставов, обусловленные наследственной предрасположенностью, аномалии строения, нарушение нагружения, мультифакториальность.

The characteristic features of thinking of the dysplastic pathology, “the diseases of joints caused by hereditary predisposition”, have been revealed by the authors on “syndromogenesis” principle.

Keywords: syndromogenesis; diseases of joints, caused by hereditary predisposition; anomalies of structure; loading disorder; multifactoriality.

ВВЕДЕНИЕ

Сложность проблемы заболеваний суставов, обусловленных наследственной предрасположенностью (ЗСОНП), обусловлена в первую очередь их структурной организацией, их генетической мультифакториальностью [3] с соответствующей клинической полиморфностью [14]. В такой ситуации особенно сложным становится процесс формирования клинических, обусловленных наследственной предрасположенностью (ОНП), синдромов и их интерпретация.

В наших исследованиях базисной остается концепция ЗСОНП как в эмпирическом [21], так

и теоретическом [12] аспектах. Собственно на основе генезиса ОНП синдромов ретроспективно раскрываем внутреннюю суть проблемы ЗСОНП.

В интересах фундаментальной (теоретической и эмпирической) [18], клинической ортопедической артрологии выясняем особенности синдромогенеза ОНП синдромов (под синдромогенезом понимаем процесс познания, осознания и формирования диспластических обусловленных наследственной предрасположенностью синдромов в их внутренних и внешних взаимосвязях).

МЕТОДОЛОГИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ

Исследование базируется на философии науки [6, 7], на законах патологии, нормологии человека [8-10, 23, 24], на концепции «ортопедическая артрология» (ОА) [4, 5]. Широко используем литературные данные по вопросу синдромологии [22, 25, 28].

В методологическую основу этого исследования, как и всех предыдущих, посвященных ОА [5, 16], положена собственная пятифактор-

ная понятийно-критериальная модель «сустав». Она состоит из таких элементов, как аномалии строения, нарушение нагружения (силовые деформации), разрушения, реактивный процесс и механические действия внешней среды. Все приведенные факторы всегда «присутствуют», взаимосвязаны и взаимодействуют независимо от стадии заболевания и его особенностей.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЯ

Ситуация синдромогенеза ЗСОНП осложняется тем, что развитие (эволюцию) диспластических ОНП синдромов обуславливает не только генетический фактор врожденных аномалий

строения (также структурных деформаций) [12]. Существенное значение в эволюции ОНП синдромов имеет действие внешней среды (ВС) системы ЗСОНП, которая с ней (системой)

взаимодействует. Действие ВС как механического фактора в условиях ЗСОНП не имеет первопричинного значения, но ее экспозитивная роль в синдромогенезе очевидна.

Таким образом, ОНП синдромы формируются в условиях системного взаимодействия не меньше чем двух родов разнопричинных факторов, в разных их видах и взаимосвязях [15]. Внутренних, генетически детерминированных, как первопричинных [11], и внешних, как экспозитивных, в их системном взаимодействии.

В наших исследованиях процессы, которые взаимодействуют в условиях ЗСОНП, мы искусственно разделяем на два модуля:

– *биомеханический*, куда относим аномалии строения и обусловленные ими силовые деформации с их деформирующей и разрушающей функциями [11];

– *биохимический* (метаболический) [21], куда входят разрушение и реактивные процессы.

Очевидно, оба модуля тесно взаимосвязаны и взаимообусловлены.

1. Биомеханический модуль ЗСОНП.

К этому модулю относим два фактора: аномалии строения и нарушения нагружения, которые составляют материальную основу процесса разрушения тканей сустава [6].

1.1. Роль аномалий строения, как причинного фактора ОНП синдромов.

Причинная роль аномалий строения сустава, какими бы незначительными они не казались, является определяющей. С одной стороны, они составляют причинную основу ОНП синдромов, с другой – являются первопричиной силовых деформаций в суставе. Без аномалий строения нет ОНП синдромов.

Во всех случаях ОНП синдромов имеют место определенные структурные аномалии, такие как: аплазия, гипоплазия, гиперплазия, фрагментация, нарушение тропизма и другие. Их состав достаточно однотипный в конкретных суставах и клинических ситуациях. Аномалии строения хорошо доступны клиническим и рентгенологическим (рентгенометрическим) методикам исследований. Но далеко не все и не всегда поддаются коррекции.

1.2. Нарушение нагружения и его функции.

Как известно, в суставе в норме и патологии действуют три вида сил: прессионные, тракционные и фрикционные. Их сбалансированностью обеспечивается долголетие функционирования суставов. А их разбалансированность способствует формированию патологических сил (диспрессии, дистракции и дисфрикции со знаками + и –), которые становятся первопричинным фактором разрушения тканей сустава [27].

Окончательно силовой дисбаланс выполняет две основные свои функции: *деформирующую и разрушающую*. Функция *деформирующая* приводит к деформациям костей, дисартикуляциям и вывихам в суставах; функция *разрушающая*

реализуется разрушением тканей сустава [21].

В результате даже у одного и того же больного при однотипных структурных аномалиях в одном из парных суставов может преобладать деформирующая функция (например, формирование варусной деформации), в противоположном, в аналогичной ситуации определяющей становится разрушительная функция с первоочередным разрушением (например, внутреннего мениска или суставного хряща надколенника), с реактивным воспалительно-дистрофическим процессом как ответом организма на разрушение (повреждение).

1.3. Разрушение.

Разрушающие силы реализуются как результат взаимодействия сил диспрессии, дистракции и дисфрикции как механическое разрушение *суставных поверхностей* в критических зонах гиперпрессии, гиперфрикции в разных видах. *Разрушение субхондрального слоя костной ткани вследствие компрессии происходит с нарушением трофики, как это имеет место в условиях синдрома объемной гиперпрессии. Разрушение мягкотканых компонентов (мышцы, связок, инсерционного аппарата) происходит в условиях первоочередного действия дистракционных сил (например, инсерционного аппарата связки надколенника).*

2. Биохимический (метаболический) модуль системы «сустав».

К биохимическим (метаболическим) факторам относим разрушение (рана, как результат разрушения) и реактивный процесс, как реакцию на разрушение [13, 24].

2.1. Разрушение.

Разрушения, как отмечалось, как следствие действия разрушающих сил реализуется, в первую очередь, в критических зонах их концентрации и бифуркации. Разрушение в условиях ЗСОНП формируется чаще незаметно, несимметрично как в пространственных (где?), так и часовых (когда?) параметрах. Нагрузки – перегрузки только усиливают процесс разрушения [3].

2.2. Реактивный процесс.

Следующим фактором синдромогенеза является реактивный процесс, который тоже имеет свои существенные особенности.

Реактивный процесс (синовит, артрит, артрозо-артрит, артроз) в условиях ЗСОНП это:

– реакция на разрушение (а не на разрушающий фактор);

– в условиях ЗСОНП процесс хронический, вялый (в соответствии с вялым разрушением), протекает с ремиссиями;

– это изоморфный процесс, закрепленный в онто- и филогенезе, поэтому разворачивается автоматически и стереотипно [2].

Реактивный компенсаторно-приспособительный процесс присущ всем стадиям ОНП синдромов, в том числе и квазипатической стадии. Реактивный процесс разворачивается по модели: физиологическая регенера-

ция – репаративная регенерация – дисрегенерация [24]. А клинически реализуется как: синовиит-артрит – артрозо-артрит – артроз.

2.3. Диспластический ОНП артроз.

Особенное значение приобретает конечная стадия реактивного воспалительно-дистрофического процесса – диспластический ОНП артроз, который имеет место в условиях ЗСОНП. Если из позиции „морфос” артроз, присущий ОНП синдромам, не отличается от других как изоморфный процесс, то с генезисных позиций (возникновения и развития) артроз – это облигатный процесс [20], в причинной основе которого лежат генетически обусловленные структурные и силовые деформации. Собственно потому этот артроз называли артрозирующей деформацией [13]. В нем патогенезная ситуация складывается так: *аномалии строения – силовые деформации – разрушение – реактивный процесс*. Противоположно складывается ситуация с деформирующим артрозом. В нем патогенезная ситуация складывается так: *реактивный процесс – разрушение (альтерация) – структурные, силовые деформации* [13]. При такой ситуации каждый ОНП синдром имеет „свой” собственный артроз (например, варусный, вальгусный или менискогенный артроз, точнее артрозирующую деформацию).

Для выяснения сути и оценки ОНП синдромов имеет значение еще один фактор. Это стадийность течения ОНП синдромов [8, 24]. Рассматриваем три их клинические стадии:

- *квазипатическую*, когда имеются аномалии строения при отсутствии разрушения и реактивных изменений;

- *патическую*, когда присутствует разрушение с реактивным воспалительно-дистрофическим процессом;

- *постпатическую* стадию – после коррекции деформаций с общим улучшением результатов, но с рецидивами вялого синовита.

Дальше рассмотрим роль еще одного разрушительного фактора, которым является внешняя среда.

3. Внешняя среда системы «сустав».

Как отмечалось, система «сустав», как и любая другая система, имеет свою внешнюю среду, с которой она взаимодействует в пределах целевых характеристик системы. Механические факторы внешней среды, независимо от их интенсивности, имеют только экспозитивное значение.

Механическое действие ВС (которое взаимодействует с системой «сустав») является вторым, но не менее важным биомеханическим фактором формирования ОНП синдромов. А разрушающее действие ВС прослеживается на всех стадиях развития ОНП синдромов. Удельный вес сил внешней среды в разных случаях разный – от нормальной физиологической нагрузки до экстремальной. Очевидно, действие

факторов ВС далеко не всегда удастся предусмотреть, выяснить и учесть.

В такой ситуации при непредвиденности, случайности, несимметричности и силовом несоответствии экспозитивного действия факторов ВС формируются разные симптомокомплексы или клинические ОНП синдромы.

В соответствии с приведенным, разрушение является результатом взаимодействия разных силовых факторов с разной их интенсивностью. С одной стороны, это действие внутрисуставных факторов, с другой, – это запороговое действие (для данного сустава) травмирующего внешнего средового фактора.

Так складывается ситуация взаимодействия разных групп разнопричинных разрушительных факторов – элементов системы «сустав», которые обуславливают особенности формирования ОНП синдромов.

4. Парность поражений суставов.

После выяснения сути отдельных факторов генеза ОНП синдромов возникает необходимость рассмотреть еще один, более общий критерий, который имеет существенное синдромогенезное значение. Это генетически детерминированная парность поражений суставов, которая реализуется, в первую очередь, как парность аномалий строения суставов [19].

При такой ситуации парность поражений далеко не всегда бывает одинаковой, симметричной в парных суставах. Стихийное экспозитивное действие факторов ВС обуславливает разное развитие и течение процессов, обусловленных аномалиями строения суставов. При такой ситуации возникают разные новые для патогенеза задачи. Так, необходимо в процессе обследования учитывать особенности каждого из парных суставов по одной диагностической (рентгенометрической) схеме (алгоритму), учитывать особенности силовых деформаций и их действия (деформации, разрушения).

Соответственно, лечебная тактика (хирургическое вмешательство) должна учитывать особенности каждого из парных суставов и общие особенности обоих суставов: симметричность, косметический вид как до, так и после корригирующего вмешательства. В прогнозных оценках следует учитывать симметричность коррекции, особенности конфигурации парных суставов и интенсивность воспалительно-дистрофических процессов (артроза).

5. Построение ОНП синдромов (феноменологический уровень исследований).

Продолжая наши рассуждения, констатируем, что аномалии строения, какими бы они не казались малыми, незначительными или «недифференцированными» [22] исполняют роль причины в формировании ОНП синдромов. С одной стороны, они составляют причинную основу ОНП синдромов, с другой, они являются первопричиной силовых деформаций в суставе.

Без аномалий строения нет ОНП синдромов.

Как отмечалось, в условиях диспластической ОНП патологии суставов действуют две основные патологические силы: деформирующая и разрушительная, которые во взаимосвязях ответственны за формирование ОНП синдромов.

Очевидно, в условиях системности эти две функции взаимодействуют и осложняют клиническую ситуацию.

Например, гипоплазия внутреннего мыщелка большеберцовой кости может развиваться с превалированием варусной деформации, а может начинаться с разрушения внутреннего мениска с преимуществом реактивных воспалительно-дистрофических изменений в суставе как менискогенный синдром, обусловленный наследственной предрасположенностью. Эти два явления существенно отличаются по клиническому течению с превалированием того (например, деформации) или другого (хондромалиция) процесса.

К тому же, в процессе эволюции заболевания деформация и разрушение в причинно-следственной последовательности меняются местами по принципу смены лидера [8].

Такая ситуация способствует частым диагностическим и тактическим ошибкам, когда разрушение (например, диспластичного мениска) рассматривается как травматическое, а реактивный процесс как идиопатический, генуинный.

В таблице 1 приведен перечень описанных в литературе диспластических ОНП синдромов. Разное клиническое значение имеют:

- синдромы, обусловленные нарушением вертикальной оси коленных суставов (синдромы варусный, вальгусный, рекурвации, птичьей ноги);
- синдромы, обусловленные нарушениями равновесия нагрузки феморо-пателлярного со-

членения (нарушение равновесия надколенника, синдром нарушения нагружения феморо-пателлярного сочленения);

– апофизотендопатия бугристости большеберцовой кости, апофизотендопатия бугра пяточной кости;

– менискогенный ОНП синдром.

Заслуживает внимания ситуация менискогенного синдрома [1], в том числе в его разных взаимосвязях с другими диспластическими ОНП синдромами.

В каждом случае каждый синдром обладает новым знанием, которое зафиксировано в текстовой форме как концептуальная модель и как классификация.

Каждое новое знание, составляющее научную суть каждого синдрома, имеет определенные функции, в первую очередь:

- описательная – описывает новое явление;
- объяснительная – раскрывает суть нового явления;
- эвридическая – раскрывает перспективы последующих исследований;
- методологическая – вносит изменения в лечебно-диагностический процесс;
- прогностическая – предусматривает дальнейший ход процесса (заболевание);
- практическая – открывает перспективы для изобретательской деятельности.

А все они формируют внутреннюю суть ЗСОНП, которая, в свою очередь, является составной частью интегративной ортопедической артрологии.

Концепция ЗСОНП в целом, как и новые синдромы, вносят изменения в структуру заболеваний суставов.

Таблица 1

Диспластические синдромы, обусловленные наследственной предрасположенностью

№	Название синдрома	Зафиксирован
1	Синдром гипоплазии суставных мыщелков большеберцовой кости	Г.М. Баев, 1971 (канд. дис.)
2	Синдром апофизотендопатии бугристости большеберцовой кости	В.Б. Зеленецкий, 1981 (канд. дис.)
3	Синдром нарушения равновесия надколенника диспластического генеза	Н.П. Суркин, С.А. Нестеренко, 1986 (канд. дис.)
4	Синдром варусной деформации коленного сустава диспластического генеза	Б.А. Пустовойт, 1990 (канд. дис.)
5	Синдром острого разрушения коленного сустава в условиях диспластического вывиха надколенника	К.В. Миренков, 1998 (канд. дис.)
6	Синдром нарушения нагружения феморо-пателлярного сочленения диспластического генеза	Е.П. Бабуркина, 1996 (канд. дис.)
7	Пострепозиционный ОНП гиперпрессионный синдром тазобедренного сустава	А.И. Корольков, 1999 (канд. дис.)
8	Синдром ОНП сколиоза	А.А. Корж, Б.И. Сименач, 2003 (канд. дис.)
9	Синдром менискогенный ОНП	О.П. Бабуркина (канд. дис.)
10	Синдром тендопериостеопатии ахиллова сухожилия диспластического генеза	И.В. Шишка, 2005 (канд. дис.)
11	Синдром фронтальной девиации мыщелков бедренной кости	В процессе исследований

ВЫВОДЫ

На принципе синдромогенеза раскрыты особенности видения диспластической патологии

заболеваний суставов, обусловленных наследственной предрасположенностью.

На генезисном уровне описаны ОНП синдромы в целом и в их системных взаимосвязях. На феноменологическом уровне, используя ЗСОНП в качестве базисной модели, раскрыт и рассмотрен ряд производных диспластических

ОНП синдромов. Все эти явления, с одной стороны, связаны в определенную логическую и структурную целостность, с другой – формируют отдельные нозологические единицы.

ЛИТЕРАТУРА

1. Бабуркіна О. П., Сіменач Б. І. Меніскогенний синдром зумовлений спадковою схильністю // Науковий вісник Ужгородського університету. 2007. Вип. 32. С. 9-14.
2. Давыдовский Т. В. Травма как биологическая проблема // Проблема травмы : тр. XI сессии общего собрания АМН СССР. М., 1960. С. 7-15.
3. Гинтер Е. К. Медицинская генетика. М. : Медицина, 2003. 270 с.
4. Корж О. О., Сіменач Б. І. Інтеграція - базисна методологія, інфраструктура наукової діяльності (на моделі ортопедичної артрології // Ортопедия, травматология и протезирование. 2003. № 3. С. 6-11.
5. Корж А. А., Сіменач Б. І. Теоретико-методологическое обоснование концепции «Ортопедическая артрология» как самостоятельного раздела ортопедии // Журн. АМН України. 2006. Т. 11, № 4. С. 727-731.
6. Философия для аспирантов : учеб. пособие / В. П. Кохановский, Е. В. Золотухина, Т. Г. Лешкевич, Т. Б. Фатхи. Изд. 2-е. Ростов н/Дону : "Феникс", 2003. 448 с.
7. Лешкевич В. Д. Философия науки . М., 2006. 270 с.
8. Марченко В. А., Петленко В. П., Сержантов В. Ф. Методологические основы клинической медицины. Киев : Здоровья, 1990. 182 с.
9. Наливайко В. Гносеологические и методологические основы научной деятельности. Новосибирск : Наука, 1990. 117 с.
10. Петленко В. П., Струков А. И., Хмельницкий О. К. Детерминизм и теория причинности в патологии. М. : Медицина, 1978. 260 с.
11. "Фактор нагружения сустава" и его роль в теоретизации ортопедической науки / Б. И. Сіменач [и др.] // Ортопедия, травматология и протезирование. 1995. № 2. С. 3-10.
12. Сіменач Б. Спадково схильні захворювання суглобів : теоретико-методологічне обґрунтування (на моделі колінного суглоба). Харків : Основа, 1998. 200 с.
13. Сіменач Б. І., Снісаренко П. І., Бабуркіна О. П. Артроз, як теоретико-методологічна проблема. Авторська версія. Харків : Крокус, 2004. 126 с.
14. Мультифакторіальність як пошуковий критерій (на моделі захворювань суглобів та хребта зумовлених спадковою схильністю) / Б. П. Сіменач [и др.] // Ортопедия, травматология и протезирование. 2005. № 2. С. 110-114.
15. Причинні фактори постійної дії та їх роль в генезисі ортопедичних захворювань (на моделі захворювань суглобів, зумовлених спадковою схильністю) / Б. Сіменач [и др.] // Там же. 2005. № 3. С. 99-104.
16. Что дала теоретической и прикладной медицине концепция заболеваний обусловленных наследственной предрасположенностью / Б. И. Сіменач [и др.] // Травма. 2005. Т. 6, № 3. С. 247-250.
17. Методологія як спосіб наукової діяльності (на основі даних із літератури та власного досвіду, на прикладі захворювань суглобів та хребта зумовлених спадковою схильністю). Повідомлення І. Дещо про методологію / Б. И. Сіменач [и др.] // Ортопедия, травматология и протезирование. 2006. № 3. С. 105-115.
18. Сіменач Б. І., Шишка І. В. Фундаментальність в медицині (на моделі ортопедичної артрології) // Запорожский мед. журнал. 2007. № 1. С. 134-139.
19. Сіменач Б. І., Бабуркіна О. П. Парність уражень, як критерій оцінки диспластичних зумовлених спадковою схильністю синдромів(на моделі колінного суглоба) // Медицина и ... 2008. № 4. С. 17-21.
20. Сіменач Б. І. Артроз як облігатний процес – нова парадигма // Український ревматологічний журнал. 2009. № 1 (35). С. 17-22.
21. Спадково схильні захворювання суглобів : побудова лікувально-діагностичної тактики (на моделі колінного суглоба) / під ред. Б. Сіменача. Харків, 1999. 393 с.
22. Солониченко В. Г., Красовская Т. В. Клиническая дисморфология хирургических болезней у детей // Детская хирургия. 1998. № 4. С. 4-19.
23. Структурные основы адаптации и компенсации нарушенных функций : руководство / под ред. Д. С. Саркисова. М. : Медицина, 1987. 445 с.
24. Шехтер Ю. А., Серов В. В. Воспаление, адаптация, регенерация и дисрегенерация : (Анализ межклеточных взаимоотношений) // Арх. патологии. 1991. Т. 53, № 7. С. 1-5.
25. Cohen M. M. The Child with Multiple Birth Defects. 2nd ed. New York, 1997.
26. Varus and valgus deformities of the knee joint : disease specific or biomechanical? / F. Fawthrop [et al.] // Eng. Med. 1986. No 2. P. 87-88.
27. Ficat P. Zaburzenia rownowagi poslizgowej rzepki // Chir. Narz. Ruchu. 1977. Т. 62, No 2. S.109-176.
28. Human malformation and related anomalies / eds. R. E. Stevenson, J. G. Hall, R. M. Goodman. New York, 1993. Vol. 1-2. 156 p.

Рукопись поступила 22.04.11.

Сведения об авторах:

1. Сіменач Богдан Ільич – ГУ "Інститут патології позвоночника і суглобів імені професора М.І. Ситенко АМН України", головний науковий співробітник, д.м.н., професор, Лауреат Государственной премии Украины;
2. Бабуркіна Елена Павловна – ГУ "Інститут патології позвоночника і суглобів імені професора М.І. Ситенко АМН України", старший науковий співробітник, к.м.н., e-mail: ebaburkina@rambler.ru.