

© Коллектив авторов, 2013

УДК 001.575:575.191.191:616-079.4:616-056.7:616-007.17:611.018.2

DOI – <http://dx.doi.org/10.14300/mnnc.2013.08026>

ISSN – 2073-8137

КОНЦЕПТУАЛЬНАЯ МОДЕЛЬ КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ МЕТОДОЛОГИИ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

В. М. Яковлев, А. В. Ягода, Н. А. Рубанова

Ставропольский государственный медицинский университет

В настоящее время в отечественной медицине познание дисплазии соединительной ткани (ДСТ) происходит при отсутствии стандартной модели подходов и принципов клинико-генетической методологии дифференциальной диагностики, в условиях противостояния понятий и взглядов на проблему, несоответствия современных технологий европейским и мировым стандартам.

Это не полный перечень причин, которые определяют существующее отставание Российской науки в изучении системной наследственной дисплазии соединительной ткани (НДСТ) от последних зарубежных исследований [4].

К основным предпосылкам обоснования концептуальной модели клинико-генетической методологии дифференциальной диагностики наследственной дисплазии соединительной ткани в клинике внутренних болезней следует отнести ряд основополагающих позиций:

1. В последние десятилетия в отечественной медицине учение о генетически детерминированном нарушении биологии развития соединительной ткани развивалось спонтанно, в основном, по «местечковому» сценарию, что привело к хаосу и разобщенности в понимании сути наследственной дисплазии соединительной ткани, её клинических и фенотипических проявлений.
2. Парадокс заключается также в том, что проблему изучают терапевты, кардиологи, педиатры, хирурги, ортопеды-травматологи и другие специалисты, которые чаще всего знакомы лишь с азами генетики. Вместе с тем научное обоснование да и практическая диагностика наследственных дисплазий соединительной ткани реально возможны только совместно с клиническими генетиками,

то есть при наличии широкой сети медико-генетических консультаций на территории Российской Федерации.

3. До последнего времени отсутствует унификация понятия, терминологии и классификации наследственных дисплазий соединительной ткани. К примеру, среди основных разработчиков проблемы существует разногласие в классификации: генетически дифференцированные и недифференцированные дисплазии соединительной ткани [2, 3].
4. В отечественной медицине получил широкое распространение клинический диагностический подход, согласно которому достаточно выявить несколько внешних фенотипических признаков или аномалий развития для постановки диагноза наследственной дисплазии соединительной ткани. Однако несоответствие классическим принципам диагностики и – главное – отсутствие клинико-генетической методологии в деятельности практического врача неизбежно ведет к гипердиагностике наследственной дисплазии соединительной ткани. До сих пор критерии и «порог стигматизации» остаются не согласованными [2, 3].

За прошедшие годы так и не удалось согласовать перечень диагностически значимых внешних фенотипических признаков, разработать алгоритмы диагностики НДСТ и достичь единого понимания проблемы. Концепция НДСТ остается не признанной за рубежом, не представлена в МКБ X пересмотра, а её использование в существующем виде приводит к гипердиагностике наследственной патологии соединительной ткани в целом и наследственных аномалий развития соединительной ткани сердца в частности.

Некоторые из высказанных критических замечаний по оценке диагностического процесса при верификации недифференцированной дисплазии соединительной ткани, конечно, отражают ситуацию сегодняшнего дня в клинике внутренних болезней в целом. Что касается несовершенства клинической диагностики именно наследственной дисплазии соединительной ткани, то отсутствует даже понимание основных причин низкого её уровня, не указаны вехи перспективного развития и совершенствования клинико-генетического направления диагностического процесса и т. д.

При обосновании логико-структурной модели клинико-генетической дифференциальной

Яковлев Виктор Максимович, заслуженный деятель науки РФ, доктор медицинских наук, профессор кафедры клинической физиологии, кардиологии с курсом интроскопии Ставропольского государственного медицинского университета; тел.: (8652)359662

Ягода Александр Валентинович, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой госпитальной терапии Ставропольского государственного медицинского университета; тел.: 9064907330; e-mail: alexander.yagoda@gmail.com

Рубанова Наталья Андреевна, главный специалист отдела медицинской помощи взрослому населению МЗ Ставропольского края; тел.: (8652)265805; e-mail: rubanova1704@mail.ru

диагностики наследственной дисплазии соединительной ткани в клинике внутренних болезней мы руководствовались следующими положениями:

- на протяжении последнего десятилетия отмечается высокая обращаемость пациентов с системной дисплазией соединительной ткани к врачам практического здравоохранения и за последнее время она увеличилась;
- отсутствует преемственность и комплексность оказания медико-профилактической помощи пациентам с наследственной дисплазией соединительной ткани;
- в клинике внутренних болезней практически не используются генетические методы обследования пациентов с данной патологией;
- отсутствуют диагностические, лечебные и профилактические стандарты по оказанию медико-социальной помощи пациентам с системной ДСТ;
- в стране недостаточно медико-генетических консультаций;
- отсутствует вузовская подготовка врачей по вопросам системной дисплазии соединительной ткани;
- в России нет научно-практических центров по системной дисплазии соединительной ткани.

Таким образом, актуальность и значимость проблемы в практической медицине существует, но решение её – оставляет желать лучшего.

Учитывая сказанное, нами сделана попытка обоснования клиничко-генетической методологии дифференциальной диагностики наследственной системной дисплазии соединительной ткани – генетически детерминированных и недифференцированных форм.

До настоящего времени остаётся ведущей селективная методология оценки, анализа, диагностики и интерпретации наследственной дисплазии соединительной ткани. Поиск системного подхода диагностики находится на инициальном этапе разработки. Фактически в клинике внутренних болезней и кардиологии идет переоценка существа научного подхода в решении задачи клиничко-генетической диагностики наследственной дисплазии соединительной ткани.

Изучив и систематизировав отечественные и зарубежные литературные данные по вопросам общей и дифференциальной диагностики, используя законы аналитической логики, мы провели поиск наиболее рациональных, отвечающих принципам доказательной медицины подходов, принципов и методологии дифференциальной клиничко-генетической диагностики наследственной дисплазии соединительной ткани.

В практической медицине России широко используется стандартизация диагностического процесса. Правовой основой развития и внедрения в повседневную диагностическую деятельность практического врача указанных подходов, принципов и методологии явились следующие документы: а) приказ Минздрава РФ от 22.01.2001 № 12 «О введении в действие отраслевого стандарта «Термины и определения системы стандартизации в здравоохранении»; б) приказ Минздрава РФ от 03.08.1999 № 303 «О введении в действие отрас-

левого стандарта. «Протоколы ведения больных. Общие требования»; в) приказ Минздравсоцразвития России от 12.02.2007 № 110 «О порядке назначения и выписывания лекарственных препаратов, изделий медицинского назначения и специализированных продуктов лечебного питания».

В современной практической медицине общая и дифференциальная диагностика базируются на принципах алгоритма ситуационного подхода, который определяет методологию и вектор логической направленности диагностического процесса. Фактически селективная диагностика постепенно уступает лидерство стандартизации и алгоритмизации, которые приблизили клинициста не только к дифференцированной диагностике, но и, в какой-то степени, к унификации диагностического процесса в клинике внутренних болезней.

Теоретическим обоснованием концептуальной клиничко-генетической модели подходов и принципов дифференциальной диагностики наследственной системной дисплазии соединительной ткани являются основные положения закономерностей биологического развития и симметрии в онтогенезе. Известно, что биология развития относится к междисциплинарным наукам, которые возникли на основе достижений экспериментальной эмбриологии и цитологии, молекулярной биологии и физиологии [1].

Действительно, единственный путь возникновения всего лежит через развитие и изменения, и биология развития – не что иное, как функция времени. Теперь даже эволюцию рассматривают как функцию развития. Эволюция, как известно, осуществляется путем наследственных изменений, происходящих в зародыше. Изменения, которые создали современную лошадь из пятипалого предка, – это изменения, происходящие в зародыше. То есть биология развития – это наука о становлении, а не о существовании [1].

Понятие развития есть производное философской мысли, которая явилась определяющей в формировании научных направлений. Развитие – высший тип движения и изменения в природе и обществе, связанный с переходом от одного качества, состояния к другому, от старого к новому. Всякое развитие характеризуется специфическими событиями, структурой (механизмом), источником, формами и направленностью. Будучи свойством лишь системных объектов, процесс развития сам отличается определенной структурой (механизмами).

В отечественной практической медицине в процессе изучения наследственной системной дисплазии соединительной ткани возникла необходимость осмысления и переоценки существующей формальной (практической) методологии, то есть аналитической оценки методов исследования с точки зрения логической структуры, формализованных принципов и подходов к построению теоретического знания, его истинности и аргументированности с учетом положений медицины, основанной на доказательствах.

Касаясь вопроса практической методологии изучения наследственной системной дисплазии соединительной ткани в отечественной медицине, можно из числа действующих условно выделить

некоторые, лишь частично отвечающие принципам достижения цели: структурно-функциональную, клинико-генетическую, патофизиологическую, клинико-лабораторную. Аналитическая оценка используемых отечественными исследователями методов и методологий изучения наследственной системной дисплазии соединительной ткани свидетельствует об отсутствии в практической методологии стандартной модели, унифицированных программ и государственных стандартов, которые дали бы возможность врачу достичь желаемой практической цели и не погрешить против истины.

К сегодняшнему дню накопленные российскими исследователями знания и опыт по проблеме наследственной системной дисплазии соединительной ткани дают возможность структурирования, систематизации и разработки на их основе концептуальной модели формальной методологии, теоретическим обоснованием которой являются следующие парадигмы:

- традиционное понимание методологии как науки, т. е. учения о методах и процедурах научной деятельности, а также общей теории познания, эпистемологии (научного познания);
- в прикладном смысле практическая методология – это система (комплекс, взаимосвязанная совокупность) принципов и подходов исследовательской деятельности, на которые опирается исследователь для получения и разработки знаний в рамках конкретной дисциплины биологии, медицины, информатики и других разделов науки.

Литература

1. Гилберт, С. Ф. Биология развития : в 3 т. / С. Ф. Гилберт / пер. с англ. под ред. С. Г. Васецкого, Т. А. Детлафа. – М. : Мир, 1993. – 813 с.
2. Наследственные нарушения соединительной ткани. Российские рекомендации // Кардиоваскулярная терапия и профилактика. – 2009. – Т. 8, № S5. – С. 2–24.

References

1. Gilbert S. F. *Biologiya razvitiya*. – Moskva.: «Mir»; 1993. 813 p.
2. Nasledstvennyye narusheniya soyedinitelnoy tkani. Rossyskiye rekomendatsii. *Kardiovaskulyarnaya terapiya i profilaktika*. – Cardiovascular Therapy and Prevention. 2009;8(5):2–24.

КОНЦЕПТУАЛЬНАЯ МОДЕЛЬ КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ МЕТОДОЛОГИИ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ДИСПАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

В. М. ЯКОВЛЕВ, А. В. ЯГОДА,
Н. А. РУБАНОВА

В статье рассматриваются предпосылки обоснования концептуальной модели клинико-генетической методологии дифференциальной диагностики наследственной дисплазии соединительной ткани. Представлены основные подходы и принципы изучения практической методологии дифференциальной диагностики этого заболевания.

Ключевые слова: дисплазия соединительной ткани, методология, дифференциальная диагностика

Основные подходы и принципы формальной (практической) методологии изучения наследственной системной дисплазии соединительной ткани:

- клинико-генетическое изучение нарушений биологии развития соединительной ткани, следствием которых являются фенотипические аномалии развития, костные и висцеральные клинические синдромы, коморбидные состояния системной соединительнотканной дисплазии;
- синергический подход и принципы познания нарушения биологической симметрии, развития наследственной системной дисплазии соединительной ткани и межтканевых отношений, которые наиболее полно отвечают положениям формальной методологии.

Закключение. Содержательная информация подходов и принципов концептуальной клинико-генетической модели отражает поиск решения актуальной идеи – стандартной модели практической методологии дифференциальной диагностики наследственной дисплазии соединительной ткани с использованием системной оценки, анализа и интерпретации признаков и синдромов генетически детерминированных и недифференцированных форм соединительнотканной дисплазий. Если наши идеи привлекут внимание исследователей-клиницистов, разрабатывающих проблему наследственной дисплазии соединительной ткани, то решение задач дифференцированной диагностики получит дальнейшее развитие в клинике внутренних болезней и других специальностей.

3. Наследственные нарушения соединительной ткани. Российские рекомендации, I пересмотр // Российский кардиологический журнал. – 2013 (Прил. 1). – С. 1–32.
4. Шляхто, Е. В. Слово главного редактора / Е. В. Шляхто // Российский кардиологический журнал. – 2013. – № 1 (99). – С. 5.

3. Nasledstvennyye narusheniya soyedinitelnoy tkani. Rossyskiye rekomendatsii, I peresmotr. *Rossyskiy kardiologicheskiy zhurnal*. – Russian Journal of Cardiology. 2013;Pril.1:1-32.
4. Shlyakhto Ye. V. *Rossyskiy kardiologicheskiy zhurnal*. – Russian Journal of Cardiology. 2013;1(99):5.

CONCEPTUAL MODEL OF CLINICAL AND GENETIC METHODS OF DIFFERENTIAL DIAGNOSIS OF HEREDITARY CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA

YAKOVLEV V. M., YAGODA A. V.,
RUBANOVA N. A.

The article deals with the prerequisites of substantiation of conceptual model of clinical and genetic methodology of differential diagnostics of hereditary connective tissue dysplasia. The authors present the main approaches and principles of the study of the practical methodology for differential diagnosis of hereditary connective tissue dysplasia.

Key words: dysplasia of connective tissue, methodology, differential diagnosis