ФАКТОРЫ РИСКА И СОПУТСТВУЮЩАЯ ПАТОЛОГИЯ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ У ДЕТЕЙ

Окилжонова Н.А.*, Зияходжаева Л.У.

Ташкентский Педиатрический Медицинский Институт, Ташкент, Узбекистан

В данной статье представлены результаты исследования 26 детей с наследственными заболеваниями. В результате комплексного клинико-анамнестического обследования установлено, что с увеличением количества беременностей риск формирования наследственных заболеваний у детей повышается, а анализ акушерско-гинекологического анамнеза указывает на наличие отягощенности. У всех детей при наследственных заболеваниях регистрируется сопутствующая патология, в основе которой лежат нарушения сердечно-сосудистой и неврологической системы.

Ключевые слова: наследственные заболевания, дети, беременность.

В последние годы в связи с бурным развитием медицинской генетики меняются традиционно сложившиеся в прошлом веке представления об этиологии и патогенезе многих заболеваний [2]. Значительно возрос вклад наследственной патологии в структуру заболеваемости и смертности, как взрослого, так и детского населения. При относительной редкости отдельных нозологических форм наследственных болезней их общая частота в популяции человека достаточно высока [1, 3].

В связи с этим все большее значение приобретают мероприятия, направленные на изучение частоты встречаемости, механизмов распространения и профилактики наследственной патологии. По данным ВОЗ [6] 5-7% новорожденных имеют различную наследственную патологию, в которой моногенные формы составляют 3-5%. Моногенная наследственная патология характеризуется большим разнообразием клинических и генетических форм. [5, 4].

Цель исследования: изучить характер сопутствующих патологий при наследственных заболеваниях у детей.

Материалы и методы исследования. В основу исследования положены данные обследования 26 детей с наследственными заболеваниями, из них 5 с синдромом Дауна и Гольденхара. Возраст обследованных составил от 1 года до 5 лет. При распределении по полу наблюдалось незначительное преобладание мальчиков (16)] над девочками (10).

Исследование основывалось на анализе

медицинской документации, клиническом наблюдении за детьми в динамике, результатах лабораторных (клинический анализ крови, протеинограмма, сахар, электролиты крови, сывороточное железо, общий анализ мочи, копроцитограмма) и инструментальных (нейросонограмма, КТ или МРТ головного мозга, ЭКГ, ЭхоКГ, осмотр глазного дна) методов обследования.

Полученные результаты обрабатывались классическими математическими методами вариационной статистики с применением пакета прикладных программ Statistics for Windows.

Результаты исследований и их обсуждение. Особенности перинатального анамнеза явилось то, что половина детей рождены от 3-й и следующей беременности (14; 50%). У всех детей имелись указания на патологию данной беременности у матери (гестозы первой и второй половин, угроза прерывания и др.), 66,7% пациентов родились в асфиксии различной степени.

Синдром Дауна был диагностирован у 5 детей. У данных детей выявлялись внешние диспластические признаки: брахицефальная форма черепа с уплощенным затылком, кожные складки на затылке, уплощенный лицевой профиль, маленькие раскосые глазные щели, плоская переносица, маленький рот с высунутым языком, деформированные, низко расположенные ушные раковины, поперечная ладонная складка (обезьянья) и др. Отмечались мышечная гипотония, гипермобильность суставов, отставание в умственном раз-

*e-mail: onigoraxon@mail.ru

витии. Все дети с синдромом Дауна имели патологию сердечно-сосудистой системы. При этом двое больных имели врожденный порок сердца (1 - полную атриовентрикулярную коммуникацию, 1 - дефект межжелудочковой перегородки). У 3 детей имелись малые структурные аномалии сердца и вторичная кардиомиопатия.

При анализе эхокардиографических данных были установлены нижеследующие изменения среди 26,9% детей: открытое овальное окно, одна или две дополнительные трабекулы в полости левого желудочка. На ЭКГ у ребенка с полной атриовентрикулярной коммуникацией отмечались отклонение электрической оси сердца влево, гемодинамическая перегрузка обоих желудочков. У детей с малыми структурными аномалиями сердца и дисметаболической кардиомиопатией регистрировались неполная блокада правой ножки пучка Гиса, нарушение процессов реполяризации желудочков в виде изменения амплитуды зубца Т, его деформации, смещения интервала ST ниже изоэлектрической линии более 1 мм (у 2 больных), синдром укороченного интервала PR (у 1 больного).

Среди других сопутствующих заболеваний пупочная грыжа диагностирована у 34,6% пациента, анемия - у 92,3% детей, гипотрофия II ст. - у 26,9%, III ст. - у 34,6% больных. У 88,5% детей был диагностирован судорожный синдром.

У 1 ребенка диагностирован синдром Гольденхара - окуло-аурикуло-вертебральная

дисплазия. У данного ребенка был выражен симптомокомплекс стигм дизэмбриогенеза и пороков развития - односторонняя гипоплазия лица, анофтальм слева, сращение век слева, дермоидная киста правого нижнего века, атрезия левого слухового прохода, аномалия ушной раковины слева, множественные преаурикулярные выросты, новообразование дна полости рта, пупочная грыжа, левосторонняя паховая грыжа. При рентгенологическом исследовании шейного отдела позвоночника выявлена аномалия развития шейных позвонков. Цитогенетическое обследование хромосомной патологии не выявило. Кроме того, у ребенка диагностирован минимальный аортальный стеноз. Отмечалась задержка нервно-психического и физического развития.

Выводы

1. С увеличением количества беременности риск формирования наследственных заболеваний у детей повышается. Анализ акушерско-гинекологического анамнеза указывает на наличие отягощенности.

2. У всех детей регистрировалась сопутствующая патология, в основе которой лежат нарушения сердечно-сосудистой системы, характеризующаяся малыми структурными аномалиями сердца и вторичной кардиомиопатией.

3. Очаговая неврологическая симптоматика носит выраженный и стойкий характер. У 88,5% детей был диагностирован судорожный синдром.

ЛИТЕРАТУРА

1. Вахарлавский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. Руководство для врачей. - СПб.: "Феникс".-2009. - 288 С.
2. Галаган В.О. Синдром Дауна: частота, вік породіль та медико-генетичне консультування в неонатальному періоді // Медичні перспективи. - 2003. - Т. 8, № 1. - С. 135-138.
3. Задко Т.И., Туманян М.Р., Левченко Е.Г. Синдром Дауна в сочетании с полной формой атриовентрикулярной коммуникации: актуальность, диагностика, сопут-

- тствующая патология, анатомия, особенности естественного течения, результаты хирургического лечения // Детские болезни сердца и сосудов. - 2005. - № 6. - С. 10-18.
4. Шабалов Н.П. Детские болезни. - СПб.: Питер, 2003. - Т. 2. - С. 454-517.
5. Aragao RE, Ramos RM, Pereira FB, et al. 'Cherry red spot' in a patient with Tay-Sachs disease: case report. //Arq. Bras. Oftalmol. - 2009.- 1. V.72. - N.4. - P.537-539.
6. Primary health care approaches for prevention and control of congenital and genetic disorders. WHO, 2000

XÜLASƏ

UŞAQLARDA İRSİ XƏSTƏLİKLƏRİN RİSK AMİLLƏRİ VƏ YANAŞI PATOLOGİYA

Okiljanova N.A., Ziyatxodjaeva L.U.

Daşkənt Pediatrik Tibb İnstitutu, Daşkənt, Özbəkistan

Təqdim edilmiş məqalədə irsi xəstəlikləri olan 26 uşağın müayinələrinin nəticələri araşdırılmışdır. Kompleks kliniki-anamnestik müayinə zamanı təyin edilmidir ki, hamiləlik saylarının artması ilə uşaqlarda irsi xəstəliklərin riski artır, akuşer-ginekoloji anamnez ağırlaşmaların olmasını göstərmişdir. Bütün uşaqlarda irsi xəstəliklər zamanı əsasında ürək-damar və sinir sisteminin pozulması duran yanaşı xəstəliklər qeydə alınmışdır, **Açar sözlər:** irsi xəstəliklər, uşaqlar, hamiləlik.

SUMMARY

RISK FACTORS AND COMORBIDITY IN HEREDITARY DISEASES IN CHILDREN

Okilzhonova N.A., Ziyahodzhaeva L.U.

Tashkent Pediatric Medical Institute, Tashkent, Uzbekistan

This article presents the results of a study of 26 children with hereditary diseases. As a result, an integrated clinical and anamnestic survey found that the increase in the number of pregnancy risk of developing hereditary diseases in children is increased, and the analysis of obstetric and gynecological history indicates the presence of family history. All children with hereditary diseases recorded comorbidity, which is based on disorders of the cardiovascular and neurological system.

Keywords: hereditary diseases, children, pregnancy.

Redaksiyaya daxil olub: 08.10.2015

Çapa tövsiyə olunub: 29.10.2015

Rəyçi: t.ü.e.d. Həsənov R.L.