

В одном случае имел место интраоперационный летальный исход, что составило 4 %. Причиной смерти стала острая сердечно-сосудистая недостаточность.

Послеоперационный период в 18 (78 %) случаях протекал без осложнений. У 5 (22 %) больных послеоперационный период протекал с осложнениями — в 2 случаях имела место умеренная правожелудочковая недостаточность, в 1 случае — правосторонний плеврит, в 1 случае — постгипоксемический энцефалит и в 1 случае — тяжелое течение инфекционного эндокардита грибковой этиологии.

Отдаленные результаты операций оценивались по 3-балльной шкале: эффект операции неудовлетворительный, удовлетворительный и хороший. Обследованы 11 (48 %) больных. Период наблюдения 1 — 10 лет. Через год после операции консультированы 2 больных (у одного хороший и у второго — удовлетворительный эффект), через 2 года (у одного удовлетворительный, больной перенес операцию — имплантацию ЭКС), через 5 лет (у одного хороший, у второго удовлетворительный), через 6 лет (1 больной перенес повторную операцию по поводу реканализации аорто-легочного анастомоза), через 7 лет (один с хорошим эффектом), через 10 лет (одному больному выполнена имплантация ЭКС). Таким образом, в двух случаях эффект операции неудовлетворительный (интраоперационный летальный исход и во втором случае неудовлетворительный эффект операции в результате неадекватного консервативного лечения больного на амбулаторном этапе реабилитации). В остальных случаях эффект операции удовлетворительный или хороший.

ВЫВОДЫ

1. Высокий риск повреждения аорты или миокарда при стернотомии обусловлен массивным спаечным процессом, развившимся после предыдущих операций.

2. Реканализация дефекта межжелудочковой перегородки чаще встречалась у нижнего и задне-нижнего края заплата, что было связано с неадекватным выбором метода устранения дефекта и с погрешностью фиксации заплата.

3. При выборе метода устранения реканализации дефекта межжелудочковой перегородки основным критерием являлись размеры последней, и при больших размерах данного дефекта предпочтительнее применение заплата.

4. Для ушивания или пластики дефекта заплатами применялись отдельные П-образные швы.

5. Повторная операция при реканализации дефекта межжелудочковой перегородки после радикальной коррекции тетрады Фалло дает положительный результат.

Т.А. Баирова¹, О.Н. Абламская^{1,2}

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ РЕСПУБЛИКИ БУРЯТИЯ

*Бурятский филиал Научного центра проблем здоровья семьи и репродукции человека
Сибирского отделения РАМН (Улан-Удэ)
ГУЗ «Детская республиканская клиническая больница» (Улан-Удэ)*

ВВЕДЕНИЕ

Наследственные нервно-мышечные заболевания (ННМЗ) представляют собой большую группу генетически гетерогенных наследственных болезней нервной системы, основными проявлениями которых являются слабость и атрофии различных групп мышц. Совокупная распространенность ННМЗ среди взрослых и детей составляет 25 — 39 случаев на 100 000 в различных популяциях мира. Из спектра факторов, определяющих вариабельность показателей распространенности ННМЗ, значимая роль отводится наследственности, генетическому фактору, так как этиологически все ННМЗ связаны с генными мутациями, локализованными в аутосомах или половой X-хромосоме.

При общности клинической картины ННМЗ в виде мышечной слабости, утомляемости, часто сочетающейся с гипотонией и атрофией мышц, топическая диагностика выделяет заболевания с первично мышечным поражением (миопатии, миотонии), периферических нервов (мотосенсорные невропатии) и спинного мозга, преимущественно мотонейронов передних рогов спинного мозга (спинальные амиотрофии).

Современная диагностика наследственных нервно-мышечных заболеваний основывается на результатах комплексного обследования, включающего анализ родословной, возраст дебюта и характер течения заболевания, результатов клинико-биохимического, молекулярно-генетического и электромиографического обследования (ЭНМГ).

ПАЦИЕНТЫ И МЕТОДЫ

Нами проведен анализ частоты встречаемости ННМЗ среди детей Республики Бурятия по данным регистра ГУЗ «Детская республиканская клиническая больница» МЗ РБ (2002 — 2008 гг).

С целью верификации диагноза всем детям, а в отдельных случаях и членам семей, проведен комплекс клинико-биохимического и нейрофизиологического обследования. ЭНМГ проведена на 4-канальном компьютерном электронейромиографе «Нейро-МВП 4» («НейроСофт», Россия) и включала поверхностную (глобальную), стимуляционную и игольчатую диагностику.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

К настоящему времени регистр пациентов с ННМЗ включает 31 ребенка, что составляет 11,1 на 100 000 детского населения Республики, при этом среди детей некоренной (русской) этногруппы показатель распространенности составил 13,1 на 100 000 детского населения, среди коренной (бурятской) этногруппы — 7,7 на 100 000 детского населения.

Спинальные амиотрофии, характеризующиеся аутосомно-рецессивным типом наследования, зарегистрированы у 6 детей, что составляет 2,1 на 100 тыс. детского населения Республики; в том числе 5 девочек (83,3 %) и 1 мальчик (16,7 %). По данным А. Емегу (1993), распространенность спинальных амиотрофий составляет 4—6 на 100 000 взрослого и детского населения. Среди зарегистрированных нами пациентов все случаи носят спорадический характер. Все дети некоренной (русской) этногруппы.

Рассматривая структуру спинальных амиотрофий, следует отметить, что у 1 пациента диагностирована спинальная амиотрофия I типа (Верднига-Гоффмана) с дебютом заболевания до 1 года. У 3 детей — спинальная амиотрофия II типа (промежуточный вариант), из которых 2 пациента погибли в связи с нарастающими дыхательными расстройствами в возрасте 3 и 5 лет. У 2 детей — спинальная амиотрофия Кугельберга-Велландер (III тип) с дебютом заболевания в возрасте 5 и 8 лет.

Следующую группу ННМЗ, характеризующуюся поражением периферического мотонейрона, составляют наследственные мотосенсорные невропатии (НМСН), которые диагностированы у 12 детей, что составило 4,2 : 100 000 детского населения. Распространенность НМСН в разных популяциях варьирует в широких пределах, составляя в среднем 12,9 на 100 000 населения. Самые высокие показатели распространенности зарегистрированы в центральной и южной Италии — 40,0 на 100 тыс. населения. В России этот показатель в среднем составляет 5,64 на 100 тыс. населения с колебаниями от 1,07 до 15,95. Из зарегистрированных 12 пациентов 33,3 % (4 детей) составляют девочки, 66,7 % (8 детей) — мальчики. 2 ребенка коренной этногруппы (16,7 %), 10 — некоренной (83,3 %).

Анализ структуры НМСН указывает на доминирование НМСН I типа с аутосомно-доминантным типом наследования — 8 детей, что составило 66,7 %. У всех пациентов заболевание дебютировало на втором десятилетии жизни в возрасте 12—14 лет. В 6 случаях нами дополнительно обследованы члены семей пробанда, по результатам которого в 5 случаях выявлены проявления мотосенсорной невропатии, в том числе в 3 случаях у отцов, а в 2 случаях — у матерей. Из трех зарегистрированных случаев наследованной отягощенности по линии отца в 2 случаях заболевание клинически манифестировало на 4-м десятилетии жизни, в 1 случае — после 40 лет, а в 1 случае при отсутствии жалоб и клинической картины НМСН выявлены нейромиеографические признаки начальной аксонопатии. В 2 зарегистрированных случаях наследственной отягощенности по линии матери существуют указания на наличие заболевания у матери пробанда, деда по линии матери, а также у сестер деда пробанда по материнской линии.

НМСН I типа с аутосомно-рецессивным типом наследования (НМСН Шарко-Мари-Тута) выявлена у 2 детей (16,7 %) с дебютом заболевания на первом десятилетии жизни, при этом у одного пациента дебют заболевания клинически манифестировал с атактического синдрома и только по результатам ЭНМГ выявлено снижение скорости проведения возбуждения по нервам, определяя сенситивный характер атаксии.

НМСН II типа с аутосомно-доминантным типом наследования выявлена у 2 детей с дебютом заболевания на втором десятилетии жизни. Отличительной особенностью данного типа НМС является относительно более доброкачественное течение в сравнении с НМСН I типа.

ННМЗ с поражением мышечной ткани зарегистрированы у 13 детей, в том числе X-сцепленная прогрессирующая миопатия Дюшенна у 4 мальчиков, что составило 1,4 на 100 000 детского населения. Наши данные распространенности миопатии Дюшенна ниже аналогичных данных, описанных в мировой литературе: от 2—3 случаев (www.mega.km.ru, 2.06.2009) до 9,5 на 100 000 населения (www.mks.ru, 5.06.2009), а среди живорожденных младенцев мужского пола 33 на 100 000 (www.rusmedserver.ru, 2.06.2009). Объективная возможность сопоставления указанных показателей допустима в силу особенностей клинической манифестации и течения данного заболевания. Так, известно, что миопатия Дюшенна, являющаяся одной из наиболее злокачественно протекающих форм миопатий, дебютирует в возрасте 4—7 лет и в силу высокой прогрессивности процесса в большинстве случаев заканчивается летальным исходом в подростковом возрасте. У всех наблюдаемых с миопатией Дюшенна детей первичное обращение за медицинской помощью регистрируется в возрасте 5—6 лет, вместе с тем тщательный сбор анамнеза указывает на более раннюю реализацию клинической картины в виде поздних становлений локомоторных навыков (позднее начало ходьбы), частого спотыкания и быстрой утомляемости. Из числа выявленных — 3 мальчика некоренной этногруппы, 1 — коренной.

Другая форма X-сцепленной прогрессирующей миопатии — миопатия Беккера, характеризующаяся более поздним дебютом в возрасте 10—25 лет и медленным прогрессированием, зарегистрирована у 3 детей, что составило 1,1 : 100 000 детского населения Республики. По данным литературы частота

миопатии Беккера составляет 3,2 – 5 на 100 000 живорожденных мальчиков (www.mks.ru, 5.06.2009). Из трех детей 2 детей некоренной этногруппы и 1 – коренной этногруппы.

Дистальная форма миопатии с аутосомно-доминантным типом наследования, относящаяся к редким формам миопатий, выявлена у 3 детей русской этногруппы.

Единственная группа нервно-мышечных заболеваний – миотония чаще регистрируется у детей коренной этногруппы, так, из 3 зарегистрированных случаев миотонии в 2 случаях были дети коренной этногруппы. Для миотонии, характеризующейся наличием миотонического феномена (замедленной релаксации мышцы после ее сокращения) описан как аутосомно-доминантный, так и аутосомно-рецессивный тип передачи. Часто миотонии регистрируются при кровнородственном браке.

ВЫВОДЫ

1. Распространенность наследственных нервно-мышечных заболеваний в детской популяции республики Бурятия ниже показателей, приведенных другими авторами.

2. Встречаемость наследственных нервно-мышечных заболеваний среди детей коренной (бурятской) этногруппы ниже аналогичных показателей среди детей русской этногруппы, кроме миотоний.

3. Более благоприятные показатели распространенности наследственных нервно-мышечных заболеваний в Республике требуют дальнейшего изучения, более углубленного медико-генетического исследования.

М.В. Балдандоржиева, К.Ц. Эрдынеев

РЕЗУЛЬТАТЫ ХИРУРГИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С ОСТЕОХОНДРОПАТИЯМИ НИЖНЕЙ КОНЕЧНОСТИ

Бурятский государственный университет (Улан-Удэ)

Лечение остеохондропатий (ОХП) у детей и подростков до настоящего времени является нерешенной проблемой. Консервативное лечение, различные виды известных в настоящее время операций, в том числе и применение в качестве пластического материала ауто-, алло-, ксенотканей, а также их комбинаций не лишено ряда недостатков. Использование биостимуляторов – синтетических имплантатов в сочетании с хирургической техникой позволило оптимизировать лечение остеохондропатий. Имплантат обладает высокой биосовместимостью, остеокондуктивностью и, подвергаясь постепенной биодеструкции, способен адекватно замещать костные дефекты.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Улучшение результатов лечения детей и подростков с остеохондропатиями, используя биосовместимые и физиологически активные композиционные материалы.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Под наблюдением находилось 87 пациентов с ОХП нижней конечности в возрасте от 3 до 15 лет в период с 2003 по 2008 гг. По нозологическим формам распределение больных выглядит следующим образом: болезнь Пертеса – 47 больных; болезнь Шляттера – 27 больных; болезнь Келер I – 10; болезнь Келер II – 3 и болезнь Шинца – 1 больной. Хирургическое лечение болезни Пертеса предусматривает наложение разгрузочной дистракционной демпферной динамической системы на двух стержнях в гипсовом тугоре. В процессе дистракции уменьшалось внутрисуставное и внутрикостное давление. Демпферная система предусматривает стимуляцию кровообращения и остеогенеза в проксимальном отделе бедра. Тем не менее, использовался дополнительный метод биостимуляции остеорепарации. Выполнялись туннелизация шейки бедренной кости по следующей методике. С помощью сверла электродрели диаметром 2,0 – 2,5 мм формировались каналы, из них 1 – 2 перфорировали эпифизарную пластинку. В сформированные каналы вводили имплантаты в форме имплантатов. Тем самым уменьшался венозный стаз, быстро прорастали сосуды по каналам, образованным сверлом, до эпифизарной пластинки и в головку бедренной кости, улучшалось кровоснабжение участков ОХП. Пациентам с ОХП других локализаций выполнялась чрескожная троакарная туннелизация области очага с введением биоактивной соломки (синтетических имплантатов). В послеоперационном периоде назначалась гипсовая иммобилизация на 2 недели, затем проводилось восстановительное лечение с применением физиотерапевтического лечения.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Среди клинических параметров оценки результатов важное значение придавалось исчезновению болевого синдрома. Оценивалась рентгенологическая картина, но она не была определяющей в данном