

Редкие болезни в педиатрии. Дифференциально-диагностические алгоритмы

Артамонов Р.Г.

Учебное пособие. М: ГЭОТАР-Медиа 2007; 128.

Учебное пособие, предназначенное для студентов медицинских вузов, интернов, ординаторов, врачей, написано проф. Р.Г. Артамоновым, известным педиатром, опытным педагогом, работающим в течение многих десятилетий в Российском государственном медицинском университете. В структуре издания две главы: редкие болезни в педиатрии и дифференциально-диагностические алгоритмы.

Первую главу открывает краткое введение, в котором обосновывается необходимость знания так называемых редких болезней и/или синдромов в детском возрасте, подчеркивается манифестация большинства из них в младенческом (до 1 года) и раннем (до 3 лет) возрастах. Исключительно важным является положение о необходимости ранней диагностики редких болезней, что по существу обуславливает лечебную тактику при этих прогностически тяжелых заболеваниях детей.

Сами по себе редкие болезни всегда представляют особый интерес как для врачей-педиатров, так и для ученых. С одной стороны, распознавание казуистических заболеваний является сложным, нередко многоступенчатым диагностическим процессом, с другой — возникает необходимость поиска и разработки таких лечебных подходов, которые обычно не осуществляются при наиболее распространенных болезнях у детей. В качестве примера автор представляет сведения о различных заболеваниях: гематологических, кардиологических, пульмонологических, гастроэнтерологических, нефрологических, эндокринологических и др. Некоторые из редких болезней в своей основе имеют нарушения звеньев иммунитета.

Подчеркивая термин «редкие болезни», нельзя не отметить его относительность. Либо некоторые заболевания действительно являются редкими, либо они врачами в силу объективных и субъективных причин не распознаются. Уместно напомнить высказывание известного отечественного хирурга В.А. Опделя (1872—1932) о том, что некоторые заболевания считаются редкими, поскольку о них не думают врачи. В то же время «редкость» той или иной болезни во многом обуславливается пересмотром ранее сформированных представлений о сущности заболевания.

Наиболее ярким примером является целиакия, или глютенная энтеропатия, в настоящее время привлекающая внимание не только педиатров, но и гастроэнтерологов, морфологов, иммунологов и других специалистов. Считается, что популяционная частота целиакии в среднем составляет 1:300. Однако у больных с хронической диареей при специальных иммуноморфологических исследованиях заподозрить и/или верифицировать это ранее считавшееся редким заболевание стало возможным намного чаще. К тому же клиническая манифестация целиакии наблюдается не только у детей раннего возраста, но и у подростков и взрослых, в основном после 50 лет. Можно привести другие примеры, особенно с учетом возросших клинико-лабораторных и инструментальных возможностей, позволяющих диагностировать заболевание на ранних стадиях.

Сложной и дискуссионной является терминология, употребляемая в пособии. В одном случае говорится о синдроме (Гоше, Леха—Нишана и др.), в других о — болезнях (Вильсона, Менетрие и др.), действительно относительно редких в структуре заболеваний в соответствии с МКБ. Рассматриваемые синдромы эпонимны, т.е. обозначенные по имени автора или авторов,

впервые описавших синдром и определивших его клинические особенности. Таких синдромов много (см. Лайбер Б., Ольбрих Г. Клинические синдромы. Пер. с нем. М: Медицина 1974; 479), хотя автор и не ставил перед собой задачу их перечисления. Однако следует отметить, что в клинической практике врач сталкивается с более часто встречающимися синдромами: сердечно-сосудистой, легочной, печеночной, почечной и иной недостаточности.

Имеется замечание в отношении синдрома Ослера—Рандю—Вебера. В литературе существует иное перечисление авторов: «синдром Рандю—Вебера—Ослера». Наследственная телеангиэктазия кожи и видимых слизистых оболочек была описана Рандю в 1896 г., Вебером — в 1904 г., а наиболее полно Ослером в 1907—1908 гг. На самом деле о такого рода телеангиэктазиях сообщали Babington (1865) и Chiari (1887). Следовательно, эпонимность синдрома должна во многом учитывать хронологическую последовательность описания клинических проявлений и особенностей.

Что касается термина «болезнь», то последняя несомненно представляется более значимо полновесной и многосторонней проблемой, требующей постоянного изучения этиологии, патогенеза, клинической картины, диагностики, лечения и профилактики. В целом «болезнь» по сравнению с «синдромом» по глубине и широте восприятия имеет большую емкость и динамичность. Важными составляющими заболевания являются первичная (что отсутствует при редких синдромах) и вторичная профилактика, особенности течения, возможность выбора терапии и исходы.

Большой интерес представляет вторая глава, в которой излагаются дифференциально-диагностические алгоритмы редких болезней в педиатрии. В последние годы алгоритмы стали чаще являться составной частью журнальных статей, учебных пособий, методических рекомендаций, монографий, руководств, справочников, учебников. По своей направленности алгоритмы различны: диагностические, лечебные, профилактические и др. Это помогает врачу в его повседневной практике. Небезынтересно, что алгоритм [Algorithmi (латинизированная форма имени среднеазиатского ученого аль-Хорезми)] — совокупность математических операций, выполняемых в строго определенном порядке, для решения задач определенного типа. Таким образом, практический врач, особенно первичного звена здравоохранения, с учетом современной компьютерной и другой техники получает реальную возможность совершенствования диагностических и лечебно-профилактических мероприятий. Велико значение алгоритмов в образовательном процессе. Следует подчеркнуть, что четкое изложение второй главы является несомненной заслугой автора.

В порядке пожелания — заменить термин «клиника» на другие словосочетания: «клиническая картина», «клинические проявления», «симптомология» и др. Необходимо отметить, что клиника — это прежде всего лечебное учреждение для стационарного лечения больных, в котором ведется также медицинское преподавание и научно-исследовательская работа. Но это замечание следует рассматривать в порядке дискуссии.

Пособие написано хорошим литературным языком. Однако тираж весьма невелик — 2 тыс. При переиздании этого пособия необходимо расширить перечень редких заболеваний у детей, а также увеличить тираж.

Профессор А.М. Запруднов (Москва)