

Т.Б. Мороз, Н.К. Шошина, О.И. Королева, Р.М. Галимова (Казань). Синдром Орбели у ребенка грудного возраста

Синдром Орбели - это комплекс аномалий, возникающих при утрате сегментов 22 - 31 длинного плеча 13-й хромосомы. Делеции могут быть как спорадическими, так и унаследованными в случае инверсии участков хромосомы у одного из родителей. Мальчики и девочки поражаются с одинаковой частотой. Впервые этот синдром был описан в 1911 г. С учетом роста наследственной патологии нам хотелось бы привлечь внимание врачей к контингенту детей с дефектами 13-й хромосомы. Приводим одно из наблюдений синдрома Орбели.

Ш., в возрасте 4 месяцев поступила в детское отделение 18-й городской больницы 16. 04.2000 г. из отделения патологии новорожденных детской больницы № 1 для оформления в дом ребенка. Диагноз: множественные пороки развития, синдром Орбели, задержка внутриутробного развития (ЗВУР) по диспластическому типу.

Ребенок от первой беременности, протекавшей с неоднократными подъемами температуры в первом триместре, угрозой прерывания на сроке 27 нед гестации. Роды срочные, масса тела при рождении 1585 г, длина - 43 см, окружность головы - 28 см, оценка по шкале Апгар - от 3 до 7 баллов. Состояние девочки после рождения оценивалось как тяжелое, проведена интубация трахеи, ИВЛ мешком Амбу. Матери ребенка 18 лет, работает продавцом на рынке, курит. По ее словам, она была обследована после рождения девочки на наличие внутриутробной инфекции, выявлен токсоплазмоз; отцу 40 лет, не обследован. Мать от ребенка отказалась. За период нахождения девочки в отделении патологии новорожденных проведено углубленное обследование. Общие анализы крови, мочи, биохимических параметров патологии не выявили. Нейросонография показала отсутствие мозолистого тела, расширение желудочков мозга в передних отделах рогов, деформацию мозжечка. Эхокардиографически установлены дефект межпредсердной перегородки, открытый артериальный проток. ЭКГ - ритм синусовый, признаки умеренной перегрузки правого предсердия. Кариотипирование зарегистрировало делецию длинного плеча 13-й хромосомы 46 хх (del 13 q).

При переводе в детский стационар состояние ребенка по-прежнему расценивалось как тяжелое за счет множественных пороков развития. При осмотре голова долихоцефалической формы, большой родничок - лишь 0,7 S 0,7 см, западающая переносица, микрофтальмия, сходящееся косоглазие, хоботовообразная форма губ, короткая шея, деформированные ушные раковины. Выявляются двусторонняя лучевая косорукость, артрогрипоз лучезапястного сустава слева, пальцы кистей гипоплазированы, слева I палец кисти на кожной ножке, синдактилия IV и V пальцев стопы справа. Кроме того, установлены атрезия ануса, ректовагинальный свищ. Мышечный тонус в руках и ногах повышен, ребенок голову не держит, взгляд не фиксирует, предметы в руках не удерживает. За 3 месяца нахождения в детском отделении ребенок стал более активным, переведен на кормление с ложки густой пищей — кашами, овощным пюре, творогом. Разовый объем питания увеличен до 120 мл на кормление. Дефе-

кация происходит свободно через ректовагинальный свищ. При консультации хирурга оперативное лечение атрезии ануса не рекомендовано ввиду множественных пороков развития. В возрасте 7 месяцев в стабильном состоянии девочка была переведена в дом ребенка.

Окончательный диагноз: хромосомная аберрация (синдром Орбели); множественные пороки развития; дистрофия типа гипотрофии смешанной этиологии.

Данное наблюдение представляет интерес для неонатологов и педиатров, поскольку клиническая диагностика этого синдрома чрезвычайно трудна в связи с редкой встречаемостью. Между тем при хорошем уходе, коррекции вскармливания, рациональной терапии состояние таких пациентов удается стабилизировать, и они могут в последующем адаптироваться к окружающим условиям и дать положительную динамику в своем развитии.

УДК 616.329—053.2—003.6—089.878

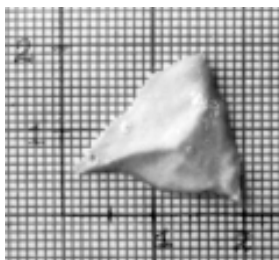
М.В. Четин (Ульяновск). О длительном нахождении инородного тела в пищеводе у ребенка

Причины попадания инородных тел в пищевод у детей младшего возраста достаточно многообразны. Приводим клинический пример, когда инородное тело — кость с заостренными краями — длительно находилось в пищеводе и при этом не вызвало тяжелых осложнений.

Девочка Н., в возрасте одного года 2 месяцев, поступила в ЛОР-отделение 24.01.2000 г. Поводом к госпитализации были жалобы ее матери на нарушение у ребенка акта глотания, поперхивание при приеме пищи.

Из анамнеза известно, что 28.12.1999 г. во время кормления супом у ребенка внезапно возник кашель, девочка стала отказываться от приема пищи. В дальнейшем кормление ребенка стало затруднительным: при глотании возникали поперхивание и кашель, которые самостоятельно проходили после прекращения кормления. За медицинской помощью родители в течение всего этого времени не обращались. Общее состояние ребенка не страдало: девочка была активной. В связи с затруднениями при кормлении ребенка во время бодрствования мама "приспособилась" к кормлению девочки во время ее сна из бутылочки через соску жидкой пищей (молоко, кефир, бульон и др.). За этот промежуток времени она, заметив похудание ребенка, обратилась за медицинской помощью.

При осмотре ЛОР-врачом и обзорной рентгенографии грудной клетки патологии не выявлено. Девочка направлена для проведения эзофагогастродуоденоскопии (ЭГДС) по поводу предполагаемого в пищеводе инородного тела. Под наркозом после введения фиброэндоскопа в пищевод в верхней его трети обнаружено плоское инородное тело белесоватого цвета, ограниченно подвижное (фиксированное к стенкам пищевода). Щипцами одномоментно была извлечена плоская кость треугольной формы с заостренными краями (2 см S2 см S 2 см), толщиной 0,3 см (см. рис.). При контрольной ЭГДС выявлено, что слизистая верхней трети пищевода отечна и гиперемирована. Боковые и переднюю ее стенки в местах фиксации инородного тела покрывал фибрин, что следует рассматривать как проявление эзофагита, развившегося при длительном нахождении в верхней трети пищевода инородного тела.



препараты. Выписана через одну неделю под наблюдение ЛОР-врача поликлиники.

При проведении ЭГДС через 2 месяца после выписки патологических изменений в пищеводе, а также нарушений акта глотания пищи у ребенка не выявлено.

УДК 616.61—002.151 - 06:616.432—036.88

Д.К.Баширова, П.В. Прозоров, А.Ф. Салахова (Казань). Случаи летальных исходов вследствие поражения гипофиза у больных геморрагической лихорадкой с почечным синдромом

В Республике Татарстан (РТ) геморрагическая лихорадка с почечным синдромом (ГЛПС) является актуальной краевой патологией, ежегодно проявляющей тенденцию к увеличению частоты и летальности. Нижнекамск расположен непосредственно в постоянном природном очаге ГЛПС и занимает первое место в РТ по показателям заболеваемости (65,5 случая на 100 тыс. населения) и летальности (2,9%). В декабре 1999 г. - январе 2000 г. и в октябре-ноябре 2000 г. в Нижнекамске имело место сезонное увеличение заболеваемости ГЛПС с тенденцией к росту числа тяжелых и среднетяжелых форм по сравнению с аналогичными показателями в 1997—1999 гг.

В инфекционное отделение городской больницы № 2 Нижнекамска было госпитализировано 76 человек с ГЛПС. Для этих больных были характерны выраженность проявления геморрагического синдрома в виде обширных кровоизлияний в кожные покровы и слизистые оболочки, а также клинически значимое поражение жизненно важных органов и желудочно-кишечные кровотечения.

ГЛПС диагностировали на основании данных различных обследований:

1. Эпидемиологическое: аэрозольный контакт с испражнениями грызунов (преимущественно бытовой в нежилых захламленных помещениях) за 10—14 дней до начала заболевания. Среди заболевших было много (до 35,4%) работников нефтехимического производства (НП), которые указывали на предположительный контакт с грызунами в пределах промышленной зоны г. Нижнекамска, где располагаются предприятия НП.

2. Клиническое: циклическое течение заболевания с наблюдением всех фаз инфекционного процесса при ГЛПС с характерными клиническими симптомами.

3. Лабораторное: типичные циклические изменения результатов исследований крови и мочи, типичные биохимические изменения (увеличение исходного уровня креатинина и мочевины в плазме во время разгара заболевания даже при легких формах, гиперфосфатемия, гиперкальциемия, характерные изменения в коагулограмме и т.д.).

4. Иммунологическое: при выборочном исследовании иммунного статуса у больных со сред-

ней и тяжелой формами и с типичным течением заболевания в периоде реконвалесценции было выявлено значительное повышение НСТ-теста (спонтанного и стимулированного), фагоцитарного числа, фагоцитарной активности, индекса активации нейтрофилов. Степень изменения этих тестов коррелировала с тяжестью заболевания.

5. Серологическое: при выборочном исследовании парных сывороток от больных с клиническим диагнозом ГЛПС ($n=22$) в лаборатории особо опасных инфекций ГК РТ СЭН диагноз подтвердился в 100% наблюдений. Все случаи заболевания ГЛПС были зарегистрированы в ЦГСЭН по Нижнекамску и Нижнекамскому району.

Был проведен сравнительный анализ клинико-биохимических показателей ($n=20$ в обеих группах) при данном заболевании у работников НП г. Нижнекамска в возрасте от 30 до 40 лет (стаж работы на предприятиях НП составил в среднем 12,7 года), у которых ГЛПС протекала в среднетяжелой форме (основная группа - ОГ). Контрольную группу (КГ) составили больные ГЛПС в возрасте от 30 до 40 лет, никогда не занятые в НП. Выявлена тенденция к более благоприятному, abortивному течению заболевания у работников НП, что позволило предположить отсутствие взаимосвязи с увеличением тяжести заболевания в 2000 г. и работой в условиях НП. Так, например, в ОГ пиковый уровень креатинина в плазме в разгаре заболевания составил 182,27 мкмоль/л, а в КГ - 263,33 мкмоль/л ($t=2,21$; различия достоверны). Аналогичные показатели мочевины в плазме в ОГ были равны 7,78 ммоль/л, в КГ - 13,47 ммоль/л ($t=2,64$; различия достоверны). При анализе клинико-биохимических показателей, характеризующих выраженность геморрагического синдрома при ГЛПС достоверных различий в ОГ и КГ не выявлено. В связи с данными обстоятельствами мы посчитали необходимым привлечь внимание к двум случаям ГЛПС, при которых непосредственной причиной смерти могло быть кровоизлияние в гипофиз (ноябрь—декабрь 2000 г.). У обоих больных, кроме того, было выявлено специфическое поражение легких; признаки поражения почек в клинике заболевания не доминировали.

1. М., 37 лет, поступил в инфекционное отделение на 3-й день болезни с жалобами на повышение температуры тела до 39-40°C, головные боли, тошноту, рвоту, боли в эпигастрии, в поясничной области, озноб, мышечные боли, кашель с обильной прозрачной мокротой (до 500 мл в сутки). В связи с эпидемиологическими данными (работает электромонтером в пыльных помещениях со следами пребывания грызунов, имеются зарегистрированные случаи заболевания ГЛПС среди коллег по работе в 1999—2000 гг.) был выставлен клинический диагноз ГЛПС, подтвержденный впоследствии данными серологического анализа.

При поступлении больного: состояние средней тяжести; гиперемия конъюнктив, склер; отеков/пастозности не было, симптом Пастернацкого отрицательный с обеих сторон, диурез адекватный. В легких выслушиваются рассеянные сухие и проводные хрипы, АД - 120/80 мм Hg, ЧСС - 96 в 1 мин, ЧД - 24 в 1 мин, температура тела = 38,5 °C. В ОАК - нейтрофильный лейкоцитоз, в ОАМ - белок (0,12 г/л), отн. пл. - 1006 г/л, уровень креатинина в плазме - 93 мкмоль/л, калия в плазме - 4,1 ммоль/л; показатели коагулограммы, число тромбоцитов - в пределах нормы.