

підкреслює взаємозв'язок перинатальних ушкоджень нервової системи та розвитком гіперсприйнятливості бронхів [5].

Разом із тим, посттестова вірогідність формування ХА у хворих на БА дітей за наявності в них ознак ЗВУР у періоді новонародженств збільшувалася на 12,5%, а за їх відсутності зменшувалася лише до 48,9%. Показник посттестової вірогідності при позитивному результаті (ПВ+) при гіпоксично-ішемічних уражень мозку був максимальним і становив 66,7%, а посттестова вірогідність за негативного результату (ПВ-) зменшувалася лише до 48,4%. Для пологової травми ці показники були відповідно: ПВ(+) – 60%, ПВ(-) – 49,5%.

Висновки. Отже, на підставі отриманих даних можна вважати, що наявність вивченої патології перинатального періоду (а саме – ЗВУР, гіпоксично-ішемічного ураження ЦНС та пологової травми) супроводжується несуттєвим ризиком щодо формування харчової гіперчутливості в дітей, у яких у подальшому персистують напів бронхіальної астми, проте відсутність даної патології у перинатальному періоді розвитку дитини не асоціює зі зниженням вірогідності даної патології. Виходячи з цього, новонароджених із наведеною перинатальною патологією слід вважати групою ризику по формуванню в них алергічного фенотипу, отже, для них доцільно розробляти і впроваджувати заходи по первинній профілактиці алергії, спрямовані на формування толерантності до компонентів їжі, у першу чергу, у вигляді збереження та підтримки лактації у матері, а в інших випадках – шляхом використання гіпоалергенних формул.

Література

1. Беш Л.В. Сучасні можливості профілактики алергічної патології у дітей / Л.В. Беш // Перинатология и педиатрия. – 2010. - № 2 (42). - С. 27-31.
2. Дмитришин Б.Я. Причины формирования пищевой аллергии у детей раннего вѳку / Б.Я. Дмитришин // ПАГ. - 2000. - № 2. - С. 16-18.

3. Евсюкова И.И. Влияние неблагоприятных факторов в антенатальном и раннем постнатальном онтогенезе на развитие аллергических реакций у детей / И.И. Евсюкова // Аллергология. - 2001. - № 1. - С. 37-43.
4. Охотникова Е. Основные этапы формирования бронхиальной астмы у детей первых лет жизни / Е. Охотникова // Ліки України. – 2000. - № 4. - С. 23-25.
5. Тония Г.А. Патогенез перинатального поражения нервной системы в развитии повышенной чувствительности и гиперреактивности бронхов / Г.А. Тония, К.В. Килиптари, Т.Т. Абашидзе [и др.] // Int. J. Immunorehabil. - 2001. - Vol. 3, N. 3. - P. 60-67.
6. Almqvist C. Early predictors for developing allergic disease and asthma: examining separate steps in the “allergic march” // C. Almqvist, Q. Li, W.J. Britton [et al.]. - Clin. Exp. Allergy. - 2007. - Vol. 37. - P. 1296-1302.

СИНДРОМ АДАМСА-ОЛІВЕРА У НОВОНАРОДЖЕНОГО (ВИПАДОК ІЗ ПРАКТИКИ)

Колюбакіна Л.В., Власова О.В., Ластівка І.В. *, Колюбакін Д.В. **

Кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб,

*Кафедра педіатрії та медичної генетики**

Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці

*Обласна дитяча клінічна лікарня**, м. Чернівці*

Накопичення та систематизація даних щодо поширеності спадкових захворювань набуває все більшого значення у зв'язку зі збільшенням частки спадкової патології в структурі захворюваності та смертності дитячого населення. До них можна віднести групу рідкісних захворювань, які характеризуються поєднанням редукційних вад кінцівок і аномаліями розвитку склепіння черепа (аплазія шкіри і відсутність кісток склепіння черепа), зокрема, синдром Адамса-Олівера [2]. Для цього синдрому притаманні як спорадичні випадки, так і випадки сімейних захворювань [1,7]. Частота синдрому остаточно не встановлена. Синдром Адамса-

Олівера може виникати внаслідок спонтанної мутації генів або може передаватися за аутосомно-домінантним типом [5,6]. Хоча основний механізм розвитку хвороби не встановлено, є припущення, що це може бути результатом ранньої ембріональної судинної патології[4]. Тяжкість захворювання варіює у кожного хворого. До проявів синдрому можуть відноситися 23 симптоми від десектів шкіри та кісток волосистої частини голови до судинних дефектів, вроджених вад розвитку серця, очей, ознак мальформації кінцівок, гідроцефалії, епілепсії, психічних порушень тощо[3,4]. Наводимо випадок даного синдрому з клінічної практики.

У відділення для новонароджених недоношених дітей Чернівецької обласної дитячої клінічної лікарні (ОДКЛ) переведена дитина для подальшого спостереження та дообстеження з хірургічного відділення міської дитячої лікарні віком 7 діб з множинними уродженими вадами розвитку: вродженою аплазією шкіри та тім'яної кістки, вродженою вадкою серця: дефект міжшлуночкової перетинки (ДМШП), відкритий овальний отвір, відкрита артеріальна протока. Мала до гестаційного віку. З'явилася відомо, що дитина від третьої вагітності, поза шлюбом на фоні психологічних стресів та анемії. Під час вагітності на TORCH-інфекцію не обстежена. Пологи II в 40 тижнів у центральній районній лікарні. В анамнезі аборт у 2008 р. та мертвонародження у 2010 р. Мати 1988 р.п., освіта середньо-спеціальна, працювала поваром у приміщенні в несприятливими умовами, робота фізично важка. Гемоглобін під час вагітності 90 г/л. Зловживала до вагітності і під час вагітності тютюнопалінням. Не нехтувала вживанням алкоголю. Батько дитини працював скотником. Інша інформація невідома. Генеалогічний анамнез по лінії батька дитини невідомий, по лінії матері – необтяжений.

Дитина народилася з масою тіла - 2210 г, зріст - 45 см. Оцінка за шкалою Апгар - 8/9 балів. Стан дитини при поступленні в ОДКЛ важкий, що зумовлено неврологічною симптоматикою у вигляді синдрому пригнічення на тлі вроджених вад розвитку. В ділянці тім'яних кісток біля

сагітального шва відмічається округлої форми рана діаметром до 6 см., яка покрита сухою кіркою, виділень та набряку навколо рани немає (фото 1). Пальпаторно відмічається дефект тім'яних кісток. Шкірні покриви та видимі слизові оболонки чисті з мармуровим відтінком. Підшкірно-жирова клітковина розвинена недостатньо. В легенях пуерильне дихання, хрипи не вислуховуються. Серцеві тони ритмічні, значно приглушені грубим систолічним шумом, який проводився за межі серця. Живіт м'який, доступний пальпації. Печінка +1,5-2 см. Фізіологічні випорожнення без особливостей. Проведені параклінічні методи обстеження: загальний аналіз крові: гемоглобін — 120 г/л, еритроцити - 4,0 Т/л, кольоровий показник - 0,9, лейкоцити - 5,4 Г/л, паличкоядерні - 4 %, сегментоядерні - 42%, еозинофіли - 1%, лімфоцити - 50%, моноцити - 3%, ШОЕ - 5 мм/год.

Нейросонографія (7.09.2012): дефект тім'яних кісток до 35 см².

Ультразвукове дослідження черевної порожнини (25.08.2012): дилатація лівої гілки портальної вени, хід судин та архітектоніка печінки порушена.

ЕКГ (27.08.2012): ритм синусовий, тахікардія, ЧСС – 176 на хв. Електрична вісь серця відхилена вправо. Ознаки неповної блокади правої ніжки пучка Гіса.

ЕхоКГ: підаортальний ДМШП, помірне перевантаження правих камер серця.

Кардіолог (5.09.2012): ВВС: підаортальний ДМШП, НК I-II ст.

Консультація генетика (25.08.12): Синдром Адамса-Олівера. Ризик кровотечі з варикозно розширених судин шкіри голови.

Комп'ютерна томографія головного мозку: картина субарахноїдального крововиливу в задню черепну ямку, дефект тім'яної кістки 10x3 см.

Дитина проконсультована вузькими спеціалістами: неврологом, ЛОР-лікарем, офтальмологом, дитячим нейрохірургом та співробітниками

кафедри педіатрії та дитячих інфекційних хвороб – надані рекомендації щодо подальшого ведення дитини.

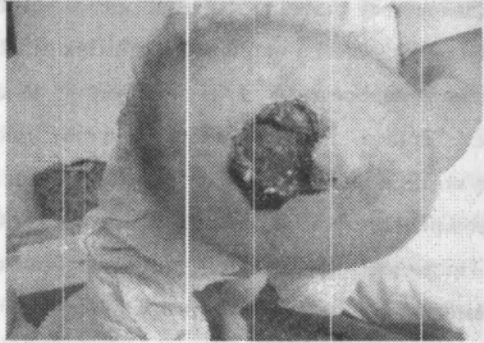


Фото 1. Аплазія шкіри та тім'яні х кісток.

Після проведеного симптоматичного лікування з позитивною динамікою у стані дитина була виписана додому під спостереження дитячого невролога, нейрохірурга, кардіолога та генетика.

Висновок: дитина з синдромом Адамса-Олівера потребує комплексного обстеження та спостереження в динаміці, як за фізичним, так і психомоторним розвитком, а при необхідності - проведення хірургічного втручання.

Література

1. Balasubramanian M. Aplasia cutis congenita, terminal limb defects and periventricular leukomalacia in one sibling with minor findings in the other probable autosomal recessive Adams-Oliver Syndrome // M. Balasubramanian, A.L. Collins // Eur. J. Med. Genet. – 2009. – Vol. 52 (4). – P. 234-238.
2. Bilginer B. Aplasia cutis congenita of the scalp, skull and dura associated with Adams-Oliver syndrome / B. Bilginer, M.B. Onal, S. Bahadir [et al.] // Turk Neurosurg. – 2008. – Vol. 18 (2). – P. 191-3.
3. Dyall-Smith D. Adams-Oliver syndrome: aplasia cutis congenita, terminal transverse limb defects and cutis marmorata telangiectatica congenita // D.

Dyall-Smith, A. Ramsden, S. Laurie // Australas. J. Dermatol.-1994-Vol. 35 (1). – P. 19-22

4. Lam J. SCALP syndrome: sebaceous nevus syndrome, CNS malformations, aplasia cutis congenita, limbal dermoid, and pigmented nevus (giant congenital melanocytic nevus) with neurocutaneous melanosis: a distinct syndromic entity. // J. Lam, M.A. Dohil, L.F. Eichenfield, B.B. Cunningham // J. Am. Acad. Dermatol. – 2008. – Vol. 58(5). – P. 884-888.
5. Neri I. Usefulness of dermatoscopy for the early diagnosis of sebaceous naevus and differentiation from aplasia cutis congenita // I.F. Neri, Savoia, F. Giacomini, B. Raone, S. Aprile [et al.] // Clin. Exp. Dermatol.- 2009- Vol.34(5). – P. 50-52.
6. Orstavik K.H. Aplasia cutis congenita associated with limb, eye, and brain anomalies in sibs: a variant of the Adams-Oliver syndrome? // K.H. Orstavik, P. Stromme, S. Spetalen, [et al.] // Am. J. Med. Genet.-1995- Vol. 59 (1). – P. 92-95.
7. Temtamy S.A. Adams-Oliver syndrome: further evidence of an autosomal recessive variant // S.A. Temtamy, M.S. Aglan, A.M. Ashour, M.S. Zaki // Clin. Dysmorphol.-2007. - Vol. 16(3). - P. 141-149.

СИНДРОМОЛОГІЧНИЙ ПІДХІД В ДІАГНОСТИЦІ МНОЖИННИХ УРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ

Ластівка І.В., Сорокман Т.В., Микитинський Є.М., Антофійчук С.М.

Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці

Міська дитяча клінічна лікарня м. Чернівці

Антенатальний центр охорони плоду та медичної генетики, м. Чернівці

Вступ. За даними літератури, поширеність уроджених вад розвитку (УВР) в дитячій популяції складає 5%. В структурі причин перинатальної та малюкової смертності їх доля складає 20,6% та 20%, відповідно. Більший відсоток вроджених вад припадає на ізольовані дефекти, але певну долю складають множинні уроджені вади розвитку (МУВР), з яких