



Перижняк А.І.
СТАН СЕРЦЕВО-СУДИННОЇ СИСТЕМИ НОВОНАРОДЖЕНИХ
ЗА УМОВ ПЕРИНАТАЛЬНОЇ ГІПОКСІЇ

Кафедра педіатрії, неонатології та перинатальної медицини
Вищий навчальний заклад України

«Буковинський державний медичний університет»

Перехід новонародженого до нових умов зовнішнього середовища відбувається шляхом включення фізіологічних адаптаційних механізмів, що супроводжуються певними гомеостатичними змінами. Збереження життя і подальше психо-фізичне здоров'я дитини залежать від ефективності механізмів адаптації організму після народження. Порушення в системі ПОЛ/АОСЗ є одним з механізмів формування антиоксидантної недостатності внаслідок надмірного посилення пероксидного окиснення. Внаслідок накопичення вільних радикалів за надмірного ПОЛ відбувається порушення структурно-функціональної цілісності клітинних мембран, звільнення лізосомальних ферментів, що призводить до розвитку патологічних процесів у клітині і організмі в цілому. Баланс показників вільнорадикального окиснення (ВРО) і антиоксидантної системи захисту (АОСЗ) є однією з ланок фізіологічної адаптації організму дитини при народженні.

Мета дослідження - проведення аналізу показників системи СРО і АОСЗ у новонароджених з проявами кардіоваскулярних порушень в умовах перинатальної патології.

Для досягнення мети та завдань дослідження було сформовано 3 групи спостереження: ІА групу склали доношені новонароджені, загальний стан яких було визначено, як середньої тяжкості (58 дитини). ІВ групу склали новонароджені, у яких спостерігалися ознаки перинатальної патології важкого ступеня (49 дітей). Контрольну групу склали 60 новонароджених, що мали фізіологічний перебіг раннього неонатального періоду.

З метою вивчення показників про- та антиоксидантної системи визначено показники системи ВРО (рівень малонового альдегіду (МА) в еритроцитах, окислювальної модифікації білків (ОМБ) у плазмі крові і показників АОСЗ організму (активність глюкозо-6-фосфатдегідрогенази (Гл-6- ФДГ) , глутатіон-пероксидази (ГП) і глутатіон-редуктази (ГР) в еритроцитах, рівень церулоплазміну (ЦП), HS-груп, а також активність каталази (КТ), глутатіон-S-трансферази (GST), γ -глутамілтрансферази (ГГТ) в плазмі крові). Аналізи виконані за загальноприйнятими методиками на базі лабораторії кафедри медичної хімії Буковинського державного медичного університету.

Нами відмічені суттєві відхилення в системі антиоксидантного захисту у новонароджених, які мали відмінності відповідно ступеня тяжкості перинатальної патології. Середня тяжкість стану новонароджених супроводжувалася збільшенням рівня ЦП. Так, якщо у ІІ групі показник складав $259,2 \pm 12,96$ мг/л, у дітей ІА групи – $434,5 \pm 21,73$ мг/л, $p < 0,05$. Також спостерігалось підвищення активності КТ та GST: в ІА групі – $29,8 \pm 1,49$ мкмоль/хв./л та $16,4 \pm 0,82$ мкмоль/хв./мг білку проти $12,8 \pm 0,64$ та $5,4 \pm 0,27$ мкмоль/хв./мг у дітей ІІ групи, $p < 0,05$.

Рівень Гл-6- ФДГ у сироватці крові новонароджених ІА та ІВ груп був значно вищим, ніж у здорових новонароджених. Так, якщо контрольні показники склали $6,4 \pm 0,32$ мкмоль/хв. Нв, при середньому стану новонароджених активність складала $11,8 \pm 0,59$ мкмоль/хв. Нв, $p < 0,05$.

Також в ході дослідження було відзначено підвищення рівня ГП і ГР в еритроцитах при зниженні рівня HS-груп в плазмі крові $0,9 \pm 0,05$ мкмоль/л в ІІ групі та $0,5 \pm 0,03$ мкмоль/л ІА групи відповідно.

При патології важкого ступеня у дітей ІВ групи зазначалося: значне зменшення рівня ЦП - $163,8 \pm 8,19$ мг/л, $p < 0,05$, зниження активності GST в плазмі $10,5 \pm 0,53$ мкмоль/хв./л ($p < 0,05$), при зростанні порівняно з попередньою групою, активністю каталази $43,1 \pm 2,16$ мкмоль/хв./л ($p < 0,05$). Відмічено також зменшення активності Гл-6- ФДГ, ГП і ГР в еритроцитах новонароджених ІВ групи: $4,3 \pm 0,22$ мкмоль/хв. Нв; $83,7 \pm 4,14$ мкмоль/хв. Нв та $3,6 \pm 0,18$ мкмоль/хв. Нв ($p < 0,05$), при значному зниженні рівня HS-груп плазми $0,3 \pm 0,02$ мкмоль/л.

Отже, у новонароджених з проявами кардіоваскулярних порушень в умовах перинатальної патології на тлі пологового оксидативного стресу виявлено дисбаланс показників вільнорадикального окиснення та антиоксидантної системи захисту організму. Виявлені зміни у бік підвищення активності прооксидантної системи при недостатності ланок антиоксидантного захисту організму характеризуються випадки перинатальної патології важкого ступеня. Своєчасна діагностика порушень ланок системи ВРО / АОСЗ сприятиме вдосконаленню методів прогнозування та діагностики важких форм порушення адаптації новонароджених в ранньому неонатальному періоді.

Підвисоцька Н.І.

ЗНАЧЕННЯ КЛІНІКО-ГЕНЕАЛОГІЧНОГО МЕТОДУ В ДІАГНОСТИЦІ СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ

Кафедра педіатрії та медичної генетики
Вищий державний навчальний заклад України
"Буковинський державний медичний університет"

У педіатричній практиці, поряд із затримкою зросту, зустрічаються стани, в клінічній картині яких домінує надлишковий зріст. Знання генезу та клінічної симптоматики патології, що характеризується високим зростом, є необхідним для чіткої орієнтації в диференційно-діагностичних аспектах окремих нозологічних форм, призначенні адекватного лікування та ефективного медико-генетичного консультування.

Найуспішнішою є діагностика спадкових захворювань, які мають характерні клінічно-фенотипові маркери. До таких захворювань, насамперед, належить синдром Сотоса.

Синдром Сотоса, або синдром церебрального гігантизму, вперше описаний американським педіатром J. Sotos в 1964 р., а основні діагностичні критерії у вигляді характерного лицевого фенотипу, пренатальної макросомії та труднощі у навчанні визначено у 1994 році, завдяки описам Cole та Hughes. Частота патології – І випадок на 10000-14000 новонароджених. Захворювання виникає переважно спорадично, однак описані випадки аутосомно-домінантного успадкування. Синдром пов'язують з мутаціями всередині гена NSD1, локалізованого в сегменті 5q35, проте можлива і делеція гена, що супроводжується більш тяжкою розумовою відсталістю. Захворювання маніфестує з народження: макроцефалія у половини новонароджених та у всіх дітей грудного віку. Середня довжина новонародженої дитини – 55 см, вага – 3900 г. Інтенсивний ріст визначається вже в перші 3-4 роки життя дитини при нормальній продукції соматотропного гормону та інших факторів росту.

Мета дослідження полягала в ознайомленні лікарів із діагностичними критеріями синдрому Сотоса. Наводимо власний випадок спостереження родини, в якій двом дітям верифіковано синдром Сотоса.

Дитина-пробанд І., народився від ІІ вагітності, яка перебігала із загрозою переривання, ІІ фізіологічних пологів у гестаційному терміні 39 тижнів у молодих батьків, які проживають в одній місцевості, але спорідненість шлюбу заперечують. При народженні вага дитини – 4000 г, довжина – 56 см. Зі слів матері, надмірна вага реєструвалася з народження, хлопчик випереджував ровесників за зростом.

Клініко-генеалогічне дослідження сім'ї пробанда: у матері присутні фенотипові ознаки синдрому Сотоса, але діагноз не підтверджений. На час народження дитини вік матері - 25 років, зріст – 174 см, вага – 95 кг. Батькові – 18 років, зріст – 175 см, вага – 98 кг. Спадковість по материнській та батьківській лініях не обтяжена, випадки високорослості в родині відсутні.

У фенотипі хлопчика звертають увагу дисгармонійні показники фізичного та статевого розвитку (зріст вище 97 перцентіля, вага відповідає 75 перцентілю; ІІ стадія статевого розвитку за Таннером). Типові черепно-лицеві дизморфії представлені високим зростом, макроцефалією, акромегалією, ожирінням, плоскими стопами, вальгусною девіацією ніг, порушенням координації рухів та розумовою відсталістю середнього ступеню. Особливості емоційно-вольової сфери проявлялися підвищеною тривожністю, емоційною чутливістю та недостатністю емоційних реакцій. Істотних змін зі сторони внутрішніх органів не виявлено. Для диференційної діагностики із синдромом Мартіна Бела використано методи молекулярної діагностики. Таким чином, сукупність специфічних фенотипових ознак та зниження інтелекту дозволили клінічно запідозрити у хлопчика синдром Сотоса.

При детальному клініко-генеалогічному дослідженні сім'ї пробанда, звернена увага на старшу сестру хлопчика. Друга дитина-пробанд М., народилася від ІІ доношеної вагітності, з вагою – 3950 г та довжиною – 55 см, має характерний фенотип: високий зріст, макроцефалія, ожиріння, вальгусна девіація ніг, плоскі стопи, енурез, але немає розумової відсталості. Клінічно-інструментальне обстеження виявило наступні зміни: синусовий нерегулярний ритм, помірну синусову аритмію (ЕКГ); пульсацію до 40%, додаткові комплекси з обох сторін та після М-ЕХО (ЕЕГ); ознаки дифузного зобу (УЗД щитоподібної залози); вогнищеві зміни обох гемісфер, ознаки лікворної дисциркуляції (КТ головного мозку). Високі показники фізичного розвитку зумовили необхідність дослідження рівня СТГ в сироватці крові: 0,073 (нічний пік – 1,59) – норма. Рентгенологічне дослідження турецького сідла не виявило патології, на рентгенівському знімку кистей зони росту збережені.

Таким чином, обтяжений генеалогічний анамнез сім'ї та особливості фенотипу дівчинки дозволили з високою вірогідністю припустити синдром Сотоса. Кардинальними ознаками синдрому є: характерний лицевий фенотип, пренатальна макросомія, порушення координації рухів та труднощі у навчанні. Діти високого зросту, як група ризику щодо синдрому Сотоса, потребують комплексного клініко-генеалогічного та молекулярно-генетичного обстеження з метою ранньої діагностики патології. Профілактикою виникнення захворювання є ефективне медико-генетичне консультування сімей, які мають дітей та інших родичів, хворих на синдром Сотоса.

Popelyuk N.O., Popelyuk O.-M.V.*

MODERN ASPECTS OF DIAGNOSTIC CRITERIA OF GASTROINTESTINAL DISEASES

Department of Pediatrics, neonatology and perinatology of medicine
*Mykola Turkevich Department of human anatomy**
Higher state educational establishment of Ukraine
«Bukovinian state medical university»

In the structure of the pathology of children and adolescents one of the leading positions is occupied by chronic diseases of the digestive system, which constitute 60-65% of all somatic diseases, and, unfortunately, there's no tendency towards its reduction. The modern concept of ulcerogenesis involves an imbalance between aggression and protective factors of the mucosa. Reduced resistance of the mucosal barrier of the stomach and duodenum in children with chronic gastroduodenal pathology is characterized by impaired mucosa formation, cellular regeneration, trophism, combined with damage of the mucous membrane, duration of the disease, child's age, heredity. The most pronounced weakening of the gastric cytoprotection observed during destructive processes. The aim is to optimize the diagnosis of gastroduodenal destructive processes by determining the level of fucose not bound to the blood albumin and gastric