



УКРАЇНА

(19) UA (11) 63751 (13) U
(51) МПК (2011.01)
A61B 5/00

ДЕРЖАВНА СЛУЖБА
ІНТЕЛЕКТУАЛЬНОЇ
ВЛАСНОСТІ
УКРАЇНИ

ОПИС ДО ПАТЕНТУ НА КОРИСНУ МОДЕЛЬ

видається під
відповідальність
власника
патенту

(54) СПОСІБ ПРОГНОЗУВАННЯ УРОДЖЕНИХ ВАД НЕРВОВОЇ СИСТЕМИ У ДІТЕЙ

1

2

(21) u201100945

(22) 28.01.2011

(24) 25.10.2011

(46) 25.10.2011, Бюл.№ 20, 2011 р.

(72) СОРОКМАН ТАМІЛА ВАСИЛІВНА, СОКОЛЬНИК СНІЖАНА ВАСИЛІВНА, ГИНГУЛЯК МИКОЛА ГЕОРГІЙОВИЧ, МАКАРОВА ОЛЕНА ВІКТОРІВНА

(73) БУКОВИНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ МОЗ УКРАЇНИ

(57) Спосіб прогнозування розвитку уроджених вад нервової системи шляхом визначення стигм дизембриогенезу у дітей, який **відрізняється** тим, що окрім діагностування стигм дизембриогенезу проводиться їх бальна оцінка і при сумі балів у межах 10-13 встановлюється високий ризик розвитку уродженої вади нервової системи, 6-9 - середній ризик, 3-5 - низький.

Корисна модель належить до медицини, а саме до медичної генетики, педіатрії, перинатології та може бути використана для прогнозування уроджених вад нервової системи у дітей.

Уроджені вади нервової системи (УВНС) у зв'язку з високою поширеністю і великою питомою вагою серед всіх вад розвитку представляють особливий інтерес клінічних генетиків, неонатологів, педіатрів та дитячих хірургів.

Медико-соціальне значення УВНС визначається не лише їх зростаючою роллю у структурі дитячої захворюваності та смертності, але і тим, що хворі з цією патологією в багатьох випадках є інвалідами з дитинства та їх життя стає справжньою трагедією для сім'ї і суспільства.

За джерелами літератури УВНС спостерігаються з частотою 12:1000 новонароджених. Існуючі методи прогнозування появи у дитини УВНС є не достатньо інформативними, їх використання практичними лікарями обмежене.

Найближчим прототипом до способу, що заявляється є прогнозування у дітей УВНС шляхом виявлення частоти стигм дизембриогенезу [Куприянова М.А. Определение стигм дисэмбриогенеза у детей и их связь с врожденными пороками // Мониторинг врожденных пороков развития. Методическое пособие для врачей и студентов. - Тюмень, 2007. - 126 с.]

Недоліками прототипу є те, що не проводиться кількісна оцінка кожної стигми дизембриогенезу і не визначається ступінь ризику виникнення УВНС. Нами пропонується спосіб, що усуває вказані недоліки.

Задача корисної моделі - підвищити ефективність прогнозування уроджених вад нервової системи у дітей.

В основу корисної моделі поставлено задачу удосконалити спосіб прогнозування УВНС у дітей.

Поставлена задача вирішується тим, що у способі прогнозування розвитку УВНС шляхом визначення стигм дизембриогенезу у дітей враховуються, згідно з корисною моделлю, основні діагностично значимі стигми дизембриогенезу та проводиться їх бальна оцінка.

Спільними ознаками прототипу та способу, що заявляється є те, що уроджена патологія нервової системи прогнозується за допомогою визначення стигм дизембриогенезу.

Відмінністю способу від прототипу є те, що для прогнозування УВНС використані діагностично значимі стигми дизембриогенезу з їх бальною оцінкою і при сумі балів у межах 10-13 ризик розвитку УВНС високий, 6-9 - середній, 3-5 - низький.

Теоретичне підґрунтя способу, що заявляється.

Проведено детальне клініко-генетичне дослідження та опис наявних стигм дизембриогенезу у 100 дітей із встановленим діагнозом УВНС, групу порівняння склали 52 практично здорові дитини. На кожний виявлений випадок УВНС заповнювалося екстрене сповіщення, яке подавалося в медико-генетичний відділ. При проведенні первинного обстеження дитини оцінювали наявні стигми дизембриогенезу та сторожеві уроджені вади розвитку згідно запропонованими нами балами. Підраховували суму балів відповідно до оцінки кожної виявленої стигми та УВНС (таблиця). Отримані

(19) UA (11) 63751 (13) U

дані формалізувалися у вигляді балів, які визначали виходячи з величин діагностичних (ДК) та інформаційних коефіцієнтів (ІК) з наступною корекцією (Гублер Е.В., 1982).

Стигми дизембриогенезу виявлено у 95 обстежених дітей. У 28,8 % дітей сума балів склала більше 13, у 17,7 % - 10-13 балів, у 13,5 % 8-10 балів, у 11,8 % - 6-8 балів, у 7,9 % - 4-6 балів, у 15,1 % - 3 бали, 15,4 % дітей - 2 бали. Тим пацієн-

там, які набрали суму балів від 3 до 13 і у яких запідозрено УВНС для верифікації діагнозу використовувались інструментальні та функціональні методи обстеження. У структурі домінували гідроцефалія (78,2 %), спинномозкова кила (12,8 %), мікроцефалія (4,6 %), макроцефалія (3,4 %), агенезія мозолистого тіла (1,2 %), агенезія мозочка (0,8 %).

Таблиця

№ п/п	Стигми дизембриогенезу	ДК	ІК	Бали
1.	Дефіцит росту	9,69	5,76	10
2.	Дефіцит маси тіла	9,5	45	10
3.	О-подібна деформація кінцівок	9,69	5,76	10
4.	Мікроцефалія	6,01	42,8	6
5.	Гіпертелоризм	4,94	50	5
6.	Деформація хребта	4,77	11,35	5
7.	Дискранія	3,97	7,10	4
8.	Низько розташовані очі	3,51	10,44	4
9.	Широке перенісся	2,60	7,62	3
10.	Короткий ніс	3,0	1,79	3
11.	Коротка шия	3,0	7,16	3
12.	Клинодактилія	3,01	1,79	3
13.	Довгий фільтр	2,21	2,63	2
14.	Епікант	1,76	1,04	2

Приклад практичного здійснення способу.

Дитина К., 3 місяці. Характеристика фенотипу: довжина тіла збільшена, невуси на шкірі, гіпертелоризм очей, фільтр довгий, гіпермобільність суглобів, клинодактилія, психомоторний розвиток відповідає віку. Сума балів оцінки стигм дизембриогенезу склала 10, тобто був встановлений високий ризик розвитку УВНС. Для верифікації діагнозу

провели нейросонографічне обстеження та комп'ютерну томографію. Встановлено діагноз: агенезія мозолистого тіла.

Таким чином, проведені дослідження дали можливість прогнозувати, виділити ступені ризику розвитку вад нервової системи та обґрунтувати технологію їх практичного використання.