

"THE UNITY OF SCIENCE"

VIENNA, AUSTRIA

MONOGRAPH

Buklina S.B.
COGNITIVE DISORDERS
IN PATIENTS WITH LESIONS OF DEEP CEREBRAL
STRUCTURES AND BRAINSTEM - p. 329

Dzeman M.I.
MONOGRAPH "FEDIR STEPANOVYCH
TSYTSURIN: A VIEW THROUGH
THE CENTURIES (DISCOURSE ABOUT THE
SUCCESSION OF CLINICAL MEDICINE TRADITIONS
DEDICATED TO THE 200TH ANNIVERSARY
OF THE KYIV INTERNISTS SCHOOL FOUNDER) - p. 330

Мельник В. М.
ПЕРВАЯ УКРАИНСКАЯ
КНИГА О СОЦИОКУЛЬТУРНОЙ
АНТРОПОЛОГИИ - p. 332

Пивоваров А.А.
ЗАНИМАТЕЛЬНАЯ АСТРОНОМИЯ
В НОВЕЛЛАХ ТЕСОВОГО
ХАРАКТЕРА: УЧЕБНОЕ ПОСОБИЕ – p. 334

Shikhalieva S.
SPECIFICS OF THE PARONYMY
AND METHODS OF ITS TEACHING – p. 335

Kazarezov Mikhail
«RECONSTRUCTIVE SURGERY
OF THE COMPLICATED DAMAGES» – p. 336

Кривицкий Б.Х.
«УЧЕБНЫЕ ЭЛЕКТРОННЫЕ
СРЕДСТВА В ВУЗЕ» – p. 338

The European Association of pedagogues and psychologists

“Science”

International scientific periodical journal

“THE UNITY OF SCIENCE”

Vienna, Austria, 2016

ASSOCIATION OF MARKERS OF THE SYSTEM OF FIBRINOLYSIS OF THE BLOOD PLASMA WITH A/C POLYMORPHISM OF DIO1 AND PRO197LEU OF GPX1 GENES IN PATIENTS WITH NONVIRAL CHRONIC HEPATITIS AND LIVER CIRRHOSIS.....276

Chympoy K.A.

Higher State Educational Establishment of Ukraine «Bukovinian State Medical University», Assistant, Department of Internal Medicine

Pavlyukovich N.D.

Higher State Educational Establishment of Ukraine «Bukovinian State Medical University», Assistant, Department of Internal Medicine, clinical pharmacology and occupational diseases

Buriak O.G.

Higher State Educational Establishment of Ukraine «Bukovinian State Medical University», Associate Professor, Department of Pediatrics, neonatology and perinatal medicine

DYNAMICS OF CHANGES IN THE DEGREE OF DEPOLARIZATION OF LASER RADIATION, MULTIPLE BY THE MYOCARDIAL TISSUE, FOR DETERMINATION OF THE DEATH TIME.....279

Bachynskyy Viktor

Department of Forensic Medicine and Medical Law Higher State Educational Establishment of Ukraine “Bukovinian State Medical University”

Pavlyukovich Natalia

Department of Internal Medicine, Clinical Pharmacology and Occupational Diseases Higher State Educational Establishment of Ukraine “Bukovinian State Medical University”

Pavlyukovich Alexandr

Department of Forensic Medicine and Medical Law Higher State Educational Establishment of Ukraine “Bukovinian State Medical University”

ERYTHROCYTE AT CONCOMITANT COURSE OF CORONARY ARTERY DISEASE AND ANEMIA: PHYSICAL VIEW ON CLINICAL ASPECTS OF COMBINED PATHOLOGY.....283

Natalia Pavlyukovich

Department of Internal Medicine, Clinical Pharmacology and Occupational Diseases Higher State Educational Establishment of Ukraine “Bukovinian State Medical University”

Kristina Chimpoi

Department of Internal Medicine Higher State Educational Establishment of Ukraine “Bukovinian State Medical University”

Pavlyukovich Alexandr

Department of Forensic Medicine and Medical Law Higher State Educational Establishment of Ukraine “Bukovinian State Medical University”

Kozar Maria

Cardiological Department Chernivtsi Regional Hospital for Disabled Soldiers of the Patriotic War

THE CASE OF SYNDROME LEJEUNE IN CHILD.....288



Ryznychuk M.O.

Assistant Department of Pediatrics and Medical Genetics, Ph.D. Higher educational institution of Ukraine “Bukovina State Medical University”



Polishchuk M.I.

PhD, head of the of organization and development of treatment and preventive care of the Department of Health Chernivtsi Regional State Administration



Lastivka I.V.

Associate Professor of Pediatrics and Medical Genetics, Ph.D. Higher educational institution Ukraine “Bukovina State Medical University”

THE CASE OF SYNDROME LEJEUNE IN CHILD

ВИПАДОК СИНДРОМУ ЛЕЖАНА У ДИТИНИ

Ryznychuk M.O.

Assistant Department of Pediatrics
and Medical Genetics, Ph.D.
Higher educational institution of Ukraine "Bukovina
State Medical University"
Teatralnaya Sq., 2, Ukraine, 58001

Lastivka I.V.

Associate Professor of Pediatrics
and Medical Genetics, Ph.D.
Higher educational institution Ukraine Ukraine "Bukovi-
na State Medical University"
Teatralnaya Sq., 2, Ukraine, 58001

Polishchuk M.I.

PhD, head of the of organization
and development of treatment and preventive
care of the Department of Health Chernivtsi Regional
State Administration

Ризничук М.О.

Асистент кафедри педіатрії
та медичної генетики, к.мед.н.
ВДНЗ України
«Буковинський державний медичний університет»
Театральна пл., 2, Україна, 58001

Ластівка І.В.

Доцент кафедри педіатрії
та медичної генетики, к.мед.н.
ВДНЗ України
«Буковинський державний медичний університет»
Театральна пл., 2, Україна, 58001

Поліщук М.І.

К.мед.н., начальник управління організації та
розвитку лікувально-профілактичної допомоги
населенню Департаменту охорони здоров'я
Чернівецької ОДА

Abstract. Lejeune syndrome (OMIM 123450) was first described by a French pediatrician Jean and others. in 1963, and due to the presence of the defect on the short arm of chromosome 5. The prevalence of this syndrome is 1 case in 25,000 - 60,000 babies. Clear depending on the country of nationality or climatic factors were found. It is noted that girls suffer more often than boys (approximately 1: 1.25). The syndrome gets its name from the distinctive cry of children who like the cry of a cat. This feature is due to pay a kind of laryngeal structure and characteristics of the nervous system. A case from practice Syndrome stale. The attention is focused on the clinical features of this syndrome and diagnostic criteria.

Key words: Lejeune syndrome, children deletion of chromosome 5, short arm, cat cry, clinic.

Резюме. Синдром Лежана (OMIM 123450) вперше описаний французьким лікарем-педіатром Лежаном та ін. у 1963 р., та зумовлений наявністю дефекту на короткому плечі 5 хромосоми. Поширеність даного синдрому становить 1 випадок на 25000 - 60000 новонароджених. Чіткої залежності від країни, національності чи кліматичних чинників не виявлено. Відзначено, що дівчатка хворіють дещо частіше ніж хлопчики (приблизно 1: 1,25). Синдром отримав свою назву через характерний плач дітей, який подібний на крик кішки. Така особливість плачу зумовлена своєрідною будовою гортані та особливостями нервової системою. Описано випадок з практики синдрому Лежана. Акцентовано увагу на клінічних особливостях даного синдрому та діагностичних критеріях.

Ключові слова: синдром Лежана, діти, делеція 5 хромосоми, коротке плече, котячий крик, клініка.

Вступ. Синдром Лежана (OMIM 123450) (син.: Крі ду Чат, синдром котячого крику) був вперше описаний французьким лікарем-педіатром Лежаном та ін. у 1963 р. Це хромосомне захворювання, яке зумовлене наявністю дефекту на короткому плечі 5 хромосоми. Це може бути повна відсутність короткого плеча, часткова його делеція (ділянки 5p12.2 – 5p12.3), формування кільцевої хромосоми та мозаїчні варіанти [1,5].

Поширеність даного синдрому варіює в широких межах. За різними даними вона складає від 0,00002 до 0,00004%, тобто 1 випадок на 25 - 60000 новонароджених. Чіткої залежності від країни, національності чи кліматичних чинників не виявлено. Відзначено, що дівчатка хворіють дещо частіше ніж хлопчики (приблизно 1: 1,25) [2,7].

Синдром отримав свою назву через характерний плач дітей, який подібний на крик кішки. Така особливість плачу зумовлена своєрідною будовою гортані та особливостями нервової системою. Близько 1/3 дітей втрачають цю рису до 2 років. Іншими симптома-

ми, які супроводжують даний синдром є: проблеми з харчуванням у зв'язку з труднощами при ковтанні і смоктанні, низька вага дитини при народженні (близько 2,5 кг) та низькі темпи фізичного розвитку; груба затримка розвитку когнітивних, мовних функцій; проблеми з поведінкою, такі як: гіперактивність, агресія, істерики і одноманітні рухи, які постійно повторюються; надмірне, неконтрольоване слиновиділення; запори [3,4].

У ранньому дитячому віці характерні зміни лицевого черепа, а саме: місяцеподібне обличчя з очним гіпертелоризмом; антимонголоїдний розріз очей, епікант, сплющений ніс, мікрогнатія, низько розташовані вушні раковини, попереду яких часто є невеликі круглі фіброзні вузлики. Мозковий череп відносно малих розмірів (мікроцефалія), доліхоцефалічної форми з виступаючими лобними буграми. Шия у хворих коротка з надлишковою шкірою, яка формує крилоподібні складки. У деяких випадках трапляється щілина губи або піднебіння, готичне піднебіння і розщеплення язичка. Можуть

бути зміни з боку очей, а саме косоокість, астигматизм [6].

Додатковими типовими ознаками захворювання можна назвати: гіпотонію, брахідактилію, 4-х пальцеву долонну складку і ваду серця (дефект міжшлуночкової перегородки, дефект міжпередсердної перегородки, відкрита артеріальна протока, тетрада Фалло).

Рідше трапляється дисплазія тимуса, непрохідність кишечника, мегаколон, пахова грижу, вивих кульшових суглобів, крипторхізм, гіпоспадію, вади нирок (підковоподібна нирка, ектопія або агенезія, гідронефроз), клинодактилія п'ятого пальця, клишоногість, плоско-стопість, синдактилія другого і третього пальців рук і ніг, підвищена гнучкість суглобів [1].

У людей з синдромом котячого крику зазвичай немає проблем зі статевою системою і репродуктивністю (народженням дітей).

Хворі дівчата досягають статевої зрілості, розвиток вторинних статевих ознак не порушується. Будова статевих органів і шляхів у осіб жіночої статі, як правило, нормальне, за винятком дворогої матки, яка іноді трапляється у цих хворих. У чоловіків яєчка часто малих розмірів, але сперматогенез порушений незначно [4].

Клінічне спостереження

Хлопчик А., 11 місяців (рис.), батьки звернулися до невролога з затримкою стато-кінетичного розвитку.



Рис. 1. Хлопчик А., 11 місяців. Особливості фенотипу дитини з синдромом Лежана (мікроцефалія, очний гіпертелоризм, епікант, широке перенісся, коротка шия)

Батьки звернулися зі скаргами на те, що дитина не сидить, погано тримає голову.

Анамнез сімейний: батьки українці за національністю, місце проживання до заключення шлюбу в радіусі 1 км. Близькоспоріднений шлюб заперечують. Є професійні шкільності – робота за комп'ютером, психоемоційні навантаження. Батько дитини курить. По лінії матері часто трапляються онкологічні захворювання, а по лінії батька прослідковується розумова відсталість та онкологічні захворювання. Зріст батька — 178 см, зріст матері — 163 см. У родоводі випадків психічних захворювань, епілепсії не виявлено. Мати хлопчика страждає на порушення оваріально-менструального циклу.

Анамнез життя і захворювання: хлопчик від четвертої планованої вагітності, яка перебігала на фоні анемії, загрози викидня та кровотечі в 21-22 тижні, обвиття пуповиною навколо шиї. При проведенні ІФА діагностики на TORCH інфекції — виявлено токсоплазмоз. Пологи четверті, у 35 тижнів, нормальні, маса при народженні — 2550 г, довжина — 46 см. Закричав відразу, оцінка за шкалою Апгар — 7/8 балів. При зверненні до невролога акцентовано увагу на незвичайний плач дитини та фенотип, рекомендовано дослідження каріотипу, результат — 46, XY, del (5) (p14). Був запідозрений уроджений гіпотиреоз, проведено дослідження тиреоїдного профілю, результат — нормальний тиреоїдний статус.

Виставлено діагноз Синдром Лежана (5p-). Виражена затримка стато-кінетичного та психічного розвитку. Затримка фізичного розвитку.

Дані об'єктивного обстеження:

Зріст — 48 см, вага — 6,4 кг (6 місяців). Фізичний розвиток нижче середнього, гармонійний. Sds зросту відповідає -3 (норма — -2 + 2). Особливості фенотипу (рис.): мікроцефалія, очний гіпертелоризм, епікант, широке перенісся, коротка шия, м'язова гіпотонія. По внутрішніх органах — без особливостей. Статевий розвиток за Tanner — I (що відповідає допубертатному періоду).

Дані лабораторних та функціональних досліджень:

Клінічний аналіз крові анемія I ст., незначний анізоцитоз та незначна гіпохромія.

Біохімічний аналіз крові – загальний холестерин на верхній межі норми, підвищення лактатдегідрогенази загальної у 2 рази, незначне підвищення лужної фосфатази.

Тиреоїдний профіль (ТТГ) – 2,77 мкМО/мл (норма – 1,36-8,8), тироксин вільний - 1,22 нг/дл (норма – 1,1-2,2).

УЗД щитовидної залози та внутрішніх органів — без патології. ЕКГ — без патології. На нейросонографії розширення передніх рогів бічних шлуночків. Аудіограма — без патології.

Консультації спеціалістів:

Ендокринолог – затримка фізичного розвитку.

Окуліст — патології не виявлено.

Невролог — виражена затримка стато-кінетичного та психічного розвитку.

Генетик — синдром Лежана.

Лікування: дитині рекомендовано курси кортексину та агванта-ру, контроль росту, спостереження генетика та невролога.

Висновок. Таким чином, представлене клінічне спостереження демонструє складності диференційно-діагностичного пошуку, необхідність інтегрувати окремі ознаки в загальний фенотип того чи іншого патологічного стану для цілеспрямованої своєчасної діагностики окремих форм спадкових захворювань. За наявності пренатальної патології плода, а саме затримки внутрішньоутробного розвитку та наявності у вагітній TORCH інфекції необхідно призначати медико-генетичне консультування із додатковими неінвазивними та інвазивними обстеженнями плода. Своєчасна діагностика, уточнення ґенезу кожного синдрому особливо важливі, тому що дозволяють знайти оптимальний підхід до лікування цих станів, профілактиці можливих ускладнень; попередженню повторного виникнення спадкових хвороб в уражених сім'ях (медико-генетичне консультування). Це диктує необхідність лікарям різних спеціальностей чітко орієнтуватися в потоці спадково зумовленої патології.

References:

1. A new genomic mechanism leading to cri-du-chat syndrome / S.T.South, J.J.Swensen, T.Maxwell, [et al.] // Am. J. Med. Genet.- 2006. – V.140A. –P. 2714-2720.

2. *Clinical and molecular characterisation of 80 patients with 5p deletion: genotype-phenotype correlation* / P.Cerruti Mainardi, C.Perfumo, A.Cali [et al.] // *J. Med. Genet.* – 2001. – V.38. – P. 151-158.
3. *Cytogenetic and molecular characterization of a three-generation family with chromosome 5p terminal deletion* / J.S.Fang, K.F.Lee, C.T.Huang [et al.] // *Clin. Genet.* – 2008. – V.73. – P. 585-590.
4. *Deletion of the telomerase reverse transcriptase gene and haploinsufficiency of telomere maintenance in Cri du chat syndrome* / A.Zhang, C.Zheng, M.Hou [et al.] // *Am. J. Hum. Genet.* - 2003. – V. 72. – P. 940-948.
5. *Goldenhar and Cri-du-chat syndromes: a contiguous gene deletion syndrome?* / Y.F.Choong, P.Watts, E.Little, L.Beck // *J.AAPOS.* – 2003. - V.7. – P. 226-227.
6. *Hemizyosity of delta-catenin (CTNND2) is associated with severe mental retardation in Cri-du-chat syndrome* / M.Medina, R.C.Marinescu, J.Overhauser, K.S.Kosik // *Genomics.* – 2000. - V. 63. – P. 157-164.
7. *High-resolution mapping of genotype-phenotype relationships in Cri du chat syndrome using array comparative genomic hybridization* / X.Zhang, A.Snijders, R.Segraves [et al.] // *Am. J. Hum. Genet.* – 2005. – V. 76. – P. 312-326.

УДК 616.12-005.2:616.155.194]-036.1-071

INTERRELATION OF DISORDERS OF THE PROTEINASE INHIBITORY SYSTEM AND THE CONNECTIVE TISSUE COMPONENTS IN PATHOGENESIS OF CHRONIC PANCREATITIS PROGRESSING IN PATIENTS WITH OBESITY

ВЗАЄМОЗВ'ЯЗОК РОЗЛАДІВ СТАНУ ПРОТЕЇНАЗО-ІНГІБІТОРНОЇ СИСТЕМИ ТА КОМПОНЕНТІВ СПОЛУЧНОЇ ТКАНИНИ У ПАТОГЕНЕЗІ ПРОГРЕСУВАННЯ ХРОНІЧНОГО ПАНКРЕАТИТУ У ХВОРИХ НА ОЖИРІННЯ

V.S.Smandych

assistant, the Department of Internal Medicine, Clinical Pharmacology and Occupational Diseases, the Higher State Educational Establishment of Ukraine "Bukovinian State Medical University", Chernivtsi

O.S.Khukhlina

scientific advisor, Doctor of medical Sciences, Professor, Chief of the Department of Internal Medicine, Clinical Pharmacology and Occupational Diseases, the Higher State Educational Establishment of Ukraine "Bukovinian State Medical University", Chernivtsi
E-mail: smanduch@rambler.ru

В.С.Смандич

асистент кафедри внутрішньої медицини, клінічної фармакології та професійних хвороб Буковинського державного медичного університету, м.Чернівці.

О.С. Хухліна

науковий керівник, доктор медичних наук, професор, кафедри внутрішньої медицини, клінічної фармакології та професійних хвороб Буковинського державного медичного університету, м.Чернівці

Abstract. 50 patients with chronic pancreatitis (CP) aged from 45 to 63 including 23 patients with CP and normal body index (1st group), 27 patients with CP and obesity of the 1st degree (2nd group). The diagnosis of CP exacerbation was made on the basis of anamnesis, clinical and ultrasonographic findings with biochemical substantiation of hyperfermentemia syndrome. The diagnosis of obesity was made on the basis of the analysis of the body mass index (BMI) more than 30 kg/m². A comparative analysis of the morphological structure of the pancreatic tissue received during autopsy of patients with CP against the ground of obesity and normal body mass died due to various reasons including complications of metabolic syndrome has been made. The patients with obesity from morphological point of view were proved to be statistically characterized by more considerable progressing fibrous reconstruction of the organ. Patients with chronic pancreatitis and obesity presented considerable metabolic changes of the extracellular matrix components assuming a reliable increase of synthesis intensity of collagen, glycoproteins, molecular hyperproduction of cellular adhesion and acute phase proteins, increased catabolism of fucoglycoproteins against a reliable decrease of seromucoids and ceruloplasmin content with antioxidant properties in the blood. Increase of proteolytic blood activity and inhibition of collagenolysis processes due to the decrease of matrix metalloproteinase-1 activity, increase of inhibitory effect power of the tissue and plasma inhibitors of proteolysis and collagenolysis were found in patients with CP against the ground of obesity.

Key words: chronic pancreatitis, obesity, autopsy, pancreas, proteinase-inhibitory imbalance, connective tissue, metabolism.