

INTERNATIONAL SCIENTIFIC
PERIODICAL JOURNAL



THE EUROPEAN ASSOCIATION OF PEDAGOGUES AND PSYCHOLOGISTS "SCIENCE"

"THE UNITY OF SCIENCE"

CURRENT RESEARCH

Kushnir Y., Smirnova A.V
FEATURES OF THEORY AND PRACTICE
OF PREDICTION OF THE CRIME - p. 153

ACTUAL INTERVIEW

Karitskiy I.N. - p. 156

VIENNA, AUSTRIA

VENNA, AUSTRIA,
DECEMBER 2016-JANUARY 2017

THE EUROPEAN ASSOCIATION OF PEDAGOGUES AND PSYCHOLOGISTS "SCIENCE"



EUROPEAN ASSOCIATION OF
PEDAGOGUES AND PSYCHOLOGISTS

“SCIENCE”



International scientific periodical journal

"THE UNITY OF SCIENCE"

Vienna, Austria, 2017



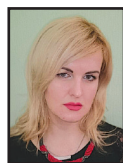
Sydorchuk L.I.
Ph.D, associate professor of Dept. Microbiology and Virology Higher State Educational Establishment of Ukraine «Bukovinian State Medical University»



Venglovs'ka Y.V.
Ph.D, assistant professor of Dept. Internal med. and Infect. diseases Higher State Educational Establ. «Bukovinian State Med.University»



Randiuk Y.O.
Ph.D. in medical sciences, associate professor, of Dept. Internal med. and Infect. diseases Higher State Educational Establ. of Ukraine «Bukovinian State Med.University»



Kostina N.V.
Physician of Infectious diseases Department, Municipal medical Institution « Chernivtsi Regional Clinical Hospital»

NONCLASSICAL FORM OF ADRENOGENITAL SYNDROME: FEATURES, DIAGNOSIS AND TREATMENT 124



Slobodyan K.
Ph.D. in medical sciences, associate professor of department pathological physiology, Bucovinian state medical university

CHANGES FABRIC PROTEO AND FIBRINOLYTIC ACTIVITY AND A LEVEL METABOLITES NITROGEN MONOXIDE AT RATS OF DIFFERENT AGE GROUPS ON A BACKGROUND OF DEVELOPMENT OF AN EXPERIMENTAL DIABETES 127

Tymofiychuk I.R
Ph.D.associate professor, Bukovina State Medical University, Department of Physiology

Semenenko S.B..
Ph.D., assistant of professor, Bukovina State Medical University, Department of Physiology

Boreiko L.D.
Ph.D, assistant of professor, Bukovina State Medical University, Department of Nursing and Higher Nursing Education,

Slobodian X.V.
Ph.D., assistant, Bukovina State Medical University, Department of Physiology

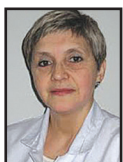
Maruschak A.V.
assistant, Bukovina State Medical University, Department of Physiology

CLINICAL CASE OF WERDNIG-HOFFMANN CONGENITAL SPINAL AMYOTROPHY 130



Khlunovs'ka L.Yu.
MD, PhD, assistant, Department of Pediatrics and Medical Genetics HSEE of Ukraine «Bukovinian State Medical University»

Novak D.I.
3th year student of HSEE of Ukraine «Bukovinian State Medical University»



Lastivka I.V.
MD, PhD, associate of professor, Department of Pediatrics and Medical Genetics HSEE of Ukraine «Bukovinian State Medical University»

Kydanovskiy I.O.
5th year student of HSEE of Ukraine «Bukovinian State Medical University»



Polishchuk M.I.
PhD, associate of professor, Deputy Director of the Department of Health of Chernivtsi Regional State Administration

CLINICAL CASE OF WERDNIG-HOFFMANN CONGENITAL SPINAL AMYOTROPHY

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ВРОДЖЕНОЇ СПІНАЛЬНОЇ АМІОТРОФІЇ ВЕРДНІГА-ГОФФМАНА

Khlunovs'ka L.Yu.*MD, PhD, assistant,**Department of Pediatrics and Medical Genetics**HSEE of Ukraine «Bukovinian State Medical University»***Lastivka I.V.***MD, PhD, associate of professor,**Department of Pediatrics and Medical Genetics**HSEE of Ukraine «Bukovinian State Medical University»***Polishchuk M.I.***PhD, associate of professor, Deputy Director of the Department of Health of Chernivtsi Regional State Administration***Novak D.I.***3th year student of HSEE of Ukraine «Bukovinian State Medical University»***Kydanovskiy I.O.***5th year student of HSEE of Ukraine «Bukovinian State Medical University» Teatralna Square, 2, Chernivtsi, Ukraine, 58002***Хлуновська Л.Ю.***к.мед.н., асистент кафедри педіатрії та медичної генетики ВДНЗ України «Буковинський державний медичний університет»***Ластівка І.В.***к.мед.н., доцент кафедри педіатрії та медичної генетики ВДНЗ України «Буковинський державний медичний університет»***Поліщук М.І.***к.мед.н., доцент, заступник директора Департаменту охорони здоров'я Чернівецької обласної державної адміністрації***Новак Д.І.***студентка 3 курсу, спеціальність «лік. справа» ВДНЗ України «Буковинський держ. мед. університет»***Кидановський І.О.***студент 5 курсу, спеціальність «лік. справа» ВДНЗ України «Буковинський держ. мед. університет» Театральна площа, 2, м. Чернівці, Україна, 58002*

Abstract. Werdnig-Hoffmann spinal amyotrophy – congenital autosomal recessive disease, characterized by motor neuron lesion and leads to muscle atrophy with rapid growth of signs of respiratory failure on a background of intercurrent diseases leading to death in early childhood. In skeletal muscles neurogenic changes are characterizing by «beam» atrophy, alternating of atrophied and saved bundles of muscle fibers, hyalinosi, hyperplasia of connective tissue. The disease was firstly described in 1891 by Werdnig, and in 1893 by Hoffmann. Diagnosis of spinal amyotrophy cause considerable difficulties, especially in children, due to the pronounced polymorphism of clinical manifestations. SMN-gene responsible for the emergence of the disease is located in 5q13 chromosome and submitted two copies (telomeric – SMN1, centromeric – SMN2). The beginning of the disease take place in the first 6 months of life.



Key words: motoneurons, spinal amyotrophy, autosomal recessive inheritance, gene, mutation, diagnosis, children, muscle, atrophy.



Резюме. Спінальна аміотрофія Вердніга-Гоффмана – аутосомно- рецесивне спадкове захворювання, що характеризується ураженням мотонейронів передніх рогів спинного мозку та призводить до м'язової атрофії з швидким наростанням ознак дихальної недостатності на фоні інтеркурентних захворювань, що призводить до смерті у ранньому дитячому віці. У скелетних м'язах нейрогенні зміни характеризуються «пучковою» атрофією, чергуванням атрофованих і збережених пучків м'язових волокон, гіалінозом, гіперплазією сполучної тканини. Захворювання вперше описано в 1891 році Верднігом і в 1893 році Гоффманом. Діагностика спінальних аміотрофій викликає значні труднощі, особливо в дитячому віці, у зв'язку з вираженим поліморфізмом клінічних проявів. SMN-ген, що відповідає за виникнення патології розташований в районі 5q13 хромосоми і представлений двома високомолекулярними копіями (теломерною – SMN1, центромерною – SMN2). Початок захворювання у перші 6 місяців життя дитини.



Ключові слова: мотонейрон, спінальна аміотрофія, аутосомно-рецесивний тип успадкування, ген, мутація, діагностика, діти, м'яз, атрофія.



Введення. Спінальні м'язові атрофії (СМА) – гетерогенна група генетично-детермінованих захворювань, які характеризуються прогресуючою дегенерацією мотонейронів передніх рогів спинного мозку та призводять до прогресивного розвитку слабкості м'язів та їх атрофії.

Аміотрофія Вердніга-Гоффмана (СМА I типу) – найбільш злоякісний, найтяжчий варіант СМА, що розвивається з народження або в перші 1-1,5 роки життя дитини. Характеризується наростаючими дифузними м'язовими атрофіями, що супроводжуються млявими парезами, прогресуючими до повної плегії [1,2,6].

Середня поширеність усіх форм СМА становить 1:10 000-20 000 дітей або 1,2:100 000 населення. Діагностика СМА викликає значні труднощі, особливо в ранньому дитячому віці, за рахунок

значного поліморфізму клінічних проявів [5].

Аміотрофія Вердніга-Гоффмана – спадкова патологія, що кодується поломкою в генетичному апараті на рівні локусів 5q11.2-q13.3 5-ї хромосоми. Ген, в якому відбуваються мутації, отримав назву survival motor neuron gene (SMN) – ген, відповідальний за виживання мотонейронів [5-7]. У 95 % пацієнтів з хворобою Вердніга-Гоффмана визначається делеція теломерної копії цього гена. Носієм зміненого гена, що обумовлює виникнення захворювання, є кожен 50-й чоловік. Завдяки аутосомно-рецесивному типу успадкування, патологія у дитини проявляється тільки тоді, коли відповідна генетична аберація є і у матері, і у батька. Ймовірність народження дитини з патологією в такій ситуації становить 25%.

Результатом аберації SMN-гена є недорозвинення мотонейронів

передніх рогів спинного мозку і демієлінізація передніх корінців. Наслідком стає недостатня іннервація м'язів, що призводить до їх вираженої атрофії з втратою сили і прогресуючим згасанням здатності виконувати активні рухи. Основну небезпеку для життя становить наростання дихальної недостатності внаслідок слабкості м'язів грудної клітки, що забезпечують дихальну функцію. При цьому захворюванні сенсорна сфера залишається інтактною [1,3,6].

Вроджена форма (СМА I типу) клінічно маніфестує до 6-місячного віку. Внутрішньоутробно може проявлятися млявими ворушеннями плода. Найчастіше м'язова гіпотонія відмічається з перших днів життя і супроводжується згасанням глибоких рефлексів. Діти слабо кричать, погано смокчуть, не можуть тримати голову. В окремих випадках (при більш пізньому дебюті симптомів) дитина вчиться тримати голову і навіть сидіти, але на тлі розвитку захворювання ці навички швидко зникають. Характерні ранні бульбарні порушення, зниження ковтального рефлексу, фасцикулярні посмикування.

Діагностичний алгоритм включає в себе: анамнез, неврологічний огляд, електрофізіологічні та томографічні дослідження, аналіз ДНК і вивчення морфологічної будови м'язової тканини. Діагноз СМА встановлюється на підставі: клінічної картини (м'язова гіпотонія, гіпо-/арефлексія, регрес рухових функцій, фібриляція язика, немовлята із комплексом «кволю дитини»); даних електронейромиографії (передньороговий тип ураження); молекулярно-генетичного дослідження (мутації, які виявляються в SMN-гені: делеція частини або усього гена SMN 1; генетична конверсія (нуклеотидні заміни), точкові мутації). Біохімічний аналіз крові не виявляє істотного підвищення креатинфосфокінази, характерного для прогресуючої м'язової дистрофії. МРТ або КТ хребта в рідкісних випадках візуалізують атрофічні зміни передніх рогів спинного мозку, але дозволяють виключити іншу спінальну патологію (мієліт, кісту або пухлину спинного мозку) [5-7].

Остаточний діагноз «аміотрофія Вердніга-Гоффмана» встановлюється після отримання даних біопсії м'язів і генетичних досліджень [3]. Морфологічне вивчення м'язового біоптату виявляє патогномнічну пучкову атрофію м'язових волокон з чергуванням зон атрофії міофібрил і незміненої м'язової тканини, наявність окремих гіпертрофованих міофібрил, ділянок сполучнотканинних розростань.

Диференціальний діагноз проводиться з міопатією, прогресуючою м'язовою дистрофією Дюшенна, бічним аміотрофічним склерозом, сирінгомієлією, поліомієлітом, синдромом в'ялого дитини, обмінними захворюваннями [4].

Лікування малоефективне, симптоматичне – спрямоване на покращення трофіки нервової і м'язової тканин з метою сповільнити прогресування симптомів. Однак основні перспективи в лікуванні СМА пов'язані з пошуками можливостей корекції генетичних аберацій методами генної інженерії.

Постановка проблеми. Розглянуто клінічний випадок спінальної аміотрофії Вердніга-Гоффмана у двох дітей з однієї родини.

Результати обстеження. Проведено детальний аналіз результатів комплексного обстеження двох дітей із подібним перебігом захворювання з метою підтвердження заключного діагнозу. Діагностика та лікування проводились від моменту народження сибсів до 2016 року. Дослідницька група включала лікаря загальної практики - сімейної медицини м. Хотин, лікарів-неврологів м. Чернівці, обласного позаштатного лікаря-генетика Ластівку І.В., лікарів-анестезіологів інфекційного відділення анестезіології та інтенсивної терапії ОДКЛ м. Чернівці та фахівців медико-генетичного центру м. Харків, де було підтверджено діагноз спінальної аміотрофії Вердніга-Гоффмана.

Хлопчик народився 23.02.2016 року від VI вагітності, VI пологів у терміні 37 тиж. Попередні вагітності: I (2002 рік) – здорова доношена дівчинка, II (2004 рік) – здорова доношена дівчинка, III (2009 рік) – строкові пологи, дитина померла в 6 міс., IV (2011 рік) – здоровий доношений хлопчик, V (2014 рік) – здорова доношена дівчинка, VI – теперішня. Дана вагітність перебігала на тлі загрози передчасних пологів на 23-24 та 32, 34 тижнях гестації, анемії вагітних середнього ступеня тяжкості, дифузного нетоксичного зобу I ст.

Пробанд народився від VI строкових фізіологічних пологів в 37 тижнів гестації з масою тіла 3300 г, довжиною тіла 51 см та оцінкою за шкалою Апгар 8 балів на першій і 9 балів на п'ятій хвилині. Було встановлено діагноз – здорова новонароджена дитина.

На 3 день після пологів, у задовільному стані хлопчик був писаний додому. На 2-му місяці життя дитини, під час профілактичного огляду, мати висловила скарги на в'ялість дитини, погане утримування голівки, в'яле смоктання. Дитина була направлена на

консультацію до дитячого невролога, де виявлено м'язову гіпотонію в кінцівках, знижені сухожильні рефлексі, голівку дитина не утримувала, опори на ніжки не мала, активні рухи в кінцівках обмежені. Заключення: синдром м'язової в'ялості, спінальна аміотрофія? Після додаткового проведення нейросонографічного обстеження (3-й шлуночок – 5,8 мм розширений, по ходу судинних сплетень бокових шлуночків з обох боків візуалізуються кісти 2-4 мм) дитині був виставлений діагноз: гіпоксично-ішемічне ураження ЦНС, синдром лікворної гіпертензії, синдром рухових порушень та призначено відповідне лікування.

Повторний огляд невролога 04.08.2016 року – дитина не утримує голову, позу, не опирається на нижні кінцівки, об'єм рухів обмежений, м'язовий тонус знижений, сухожильні рефлексі D=S, гіперрефлексія. Призначено електронейромиографічне обстеження (ЕНМГ). Згідно даних ЕНМГ – N. medianus, N. peroneus, N. Tibialis sin., dex. – значне зниження амплітуди дистальної M-відповіді; ШРЗм – знижена; сила скорочення дистальних м'язів зліва, справа: верхніх кінцівок – 21 та 22 %, розгиначів та згиначів стопи – мінімальна скоротлива здатність, що свідчить про ураження мотонейрона.

У 6-місячному віці хлопчик знаходився на стаціонарному лікуванні з приводу гострого обструктивного бронхіту, середньої тяжкості, ДН I-II ст., аспірації шлункового вмісту, що могло свідчити про наростання ураження стовбуру мозку та згасання ковтального рефлексу в дитини.

У вересні 2016 року дитина була обстежена у спеціалізованому медико-генетичному центрі м. Харкова. За даним НСГ виявлено УЗ-ознаки гіпотрофії кори в лобно-тім'яних ділянках, за даними УЗД внутрішніх органів – гіпертрофічна кардіоміопатія. Результати біохімічного обстеження: КФК – 94,67 Од/л (N=0-190), лактат – 1,13 ммоль/л (0,56-1,67), піруват – 69,54 мкмоль/л (40,3-100). Дані результати дозволяють виключити первинно м'язовий генез захворювання. Заключення молекулярно-генетичного дослідження: виявлено делеції 7 та 8 екзонів гена SMN1 в гомозиготному стані, делеції 5 екзона гена NAIP в гомозиготному стані не виявлено, 0 копій 7 екзона гена SMN1. Це свідчить про I тип спінальної аміотрофії – хворобу Вердніга-Гоффмана.

З анамнезу відомо, що у 2009 році в даній сім'ї вже померла дитина (хлопчик) у 6-місячному віці з подібними симптомами захворювання. Клінічно був встановлений діагноз спінальної м'язової атрофії Вердніга-Гоффмана.

У вересні 2016 року стан пробанда погіршився, коли гостро виникла задишка та ціаноз. Проведено рентгенографію органів грудної клітки – правобічна бронхопневмонія, тимомегалія. Під час огляду неврологом відмічена дифузна м'язова гіпотонія та гіперрефлексія, поза «жабки». УЗД органів черевної порожнини – видимих змін не виявлено, ЕхоКГ – ознаки відкритого овального отвору, ЕКГ – ритм синусовий, вертикальне положення вісі серця, гіпертрофія міокарду обох шлуночків, ознаки помірного порушення реполяризації міокарду; на очному дні часткова атрофія диска зорового нерва обох очей.

За рахунок частих інтеркурентних захворювань для дитини характерно швидке наростання ознак дихальної недостатності на фоні вираженої м'язової слабкості, екскурсія грудної клітки майже відсутня, що виникає при гіпотонії міжреберних м'язів при хворобі Вердніга-Гоффмана.

Вроджена аміотрофія Вердніга-Гоффмана має вкрай несприятливий прогноз. При маніфестації в перші дні життя дитини, її загибель, як правило, відбувається до 6-місячного віку. При появі перших проявів захворювання після 3-х місяців життя, летальний наслідок настає в середньому до 2-річного віку, іноді – до 7-8 років.

Допологовий аналіз ДНК дозволяє знизити ймовірність народження дитини з хворобою Вердніга-Гоффмана. ДНК-тестування актуальне у випадку, коли генетичне захворювання діагностовано у одного з членів родини та виявлені відповідальні за його розвиток генетичні мутації. Однак для отримання матеріалу плода необхідно використовувати інвазивні методи пренатальної діагностики: амніоцентез, біопсію хоріона, кордоцентез.

Скринінг на носійство є одним з видів генетичного тестування. Результати дозволять встановити чи є людина носієм однієї копії мутантного гена або його делеції, а також визначити ризик народження дитини з даним захворюванням. Скринінг на носійство передбачений для людей, які знаходяться в групі ризику.

Висновки. Виявлення мутації гена SMN дозволяє підтвердити клінічно запідозрений діагноз ранньої спінальної аміотрофії I типу.

Молекулярне пошкодження, яке відповідає за розвиток даного захворювання вже ідентифіковано, що дає можливість виявити (або виключити) його носійство у членів родини пацієнта, що було необхідно провести в даному випадку, оскільки у попереднього померлого сибса було запідозрено спінальну аміотрофію лише на основі клінічних проявів. Описаний нами клінічний випадок вродженої спінальної аміотрофії у двох хлопчиків з однієї сім'ї вказує на астоту

та високий ризик народження хворої дитини у разі носійства батьками патологічного алеля. На жаль, поліморфність клінічної картини не завжди дає можливість нам вчасно встановити правильний діагноз. Проведення пренатальної оцінки ризику появи дитини з спінальною аміотрофією в конкретній сім'ї дозволяє попередити народження дитини з високим ризиком летальності в ранньому дитячому віці.



СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ:

1. *Болезни нервной системы: руководство для врачей: в 2-х томах / Под ред. Н.Н. Яхно, Д.Р. Штульмана. – М.: Медицина, 2001. – Т.1. – 744 с.*
2. *Детская неврология: учебник: в 2- томах / А.С. Петрухин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – Т.2. – 560 с.*
3. *Дудник В.М. Случай врожденной спинальной амиотрофии у ребёнка / В.М. Дудник, И.В. Сторожук, М.А. Шаламай // Современная педиатрия. – 2014. – № 5 (61). – С. 153-154.*
4. *Лепесова М.М. Дифференциальная диагностика спинальной мышечной амиотрофии первого типа / М.М. Лепесова, Т.С. Ушакова, Б.Д. Мырзалиева // Вестник АГИУВ. – 2016. – № 1. – С. 38-44.*
5. *Нервные болезни: учебн. пособие / А.А. Скоромец, А.П. Скоромец, Т.А. Скоромец. – М.: МЕДпресс-информ, 2010. – 560 с.*
6. *Неврология раннего детского возраста / С.К. Евтушенко, О.С. Евтушенко, О.Ю. Сухоносова и др.; под ред. проф. С.К. Евтушенко. – К.: Издатель Заславский А.Ю., 2016. – 288 с.*
7. *Заболевания нервной системы у детей: в 2-х томах. Том 2 / Под ред. Ж. Айкарди и др.; пер. с англ.; общ. ред. А.А. Скоромца. – М.: Издательство Панфилова; БИНОМ. Лаборатория знаний, 2013. – 568 с.*

LITERATURE:

1. *Bolezni nervnoj sistemy: rukovodstvo dlya vrachej: v 2-h tomah / Pod red. N.N. Yahno, D.R. Shtul'mana. – M.: Medicina, 2001. – T.1. – 744 s.*
2. *Detskaya nevrologiya: uchebnik: v 2- tomah / A.S. Petruhin. – M.: GEHOTAR-Media, 2012. – T.2. – 560 s.*
3. *Dudnik V.M. Sluchaj vrozhdennoj spinal'noj amiotrofii u rebyonka / V.M. Dudnik, I.V. Storozhuk, M.A. SHalamaj // Sovremennaya pediatriya. – 2014. – № 5 (61). – S. 153-154.*
4. *Lepesova M.M. Differencial'naya diagnostika spinal'noj myshechnoj amiotrofii pervogo tipa / M.M. Lepesova, T.S. Ushakova, B.D. Myrzaliev / Vestnik AGIUV. – 2016. – № 1. – S. 38-44.*
5. *Nervnye bolezni: uchebn. posobie / A.A. Skoromec, A.P. Skoromec, T.A. Skoromec. – M.: MEDpress-inform, 2010. – 560 s.*
6. *Nevrologiya rannego detskogo vozrasta / S.K. Evtushenko, O.S. Evtushenko, O.Yu. Suhonosova i dr.; pod red. prof. S.K. Evtushenko. – K.: Izdatel' Zaslavskij A.Yu., 2016. – 288 s.*
7. *Zabolevaniya nervnoj sistemy u detej: v 2-h tomah. Tom 2 / Pod red. Zh. Ajkardi i dr.; per. s angl.; obshch. red. A.A. Skoromca. – M.: Izdatel'stvo Panfilova; BINOM. Laboratoriya znaniy, 2013. – 568 s.*

UDC: 616-008.9-056.257-089.87

IMPORTANT ASPECTS OF MODERN BARIATRIC SURGERY

АКТУАЛЬНІ АСПЕКТИ СУЧАСНОЇ БАРИАТРИЧНОЇ ХІРУРГІЇ

Grodetskyi V.K.

PhD in surgery, Assoc. Professor, Department of surgery #2, Higher educational establishment Ukraine state «Bukovinian State Medical University», Ukraine. E-mail: valentin.g75@mail.ru Boulevard of Heroes Krut St., 5/32, Chernivtsi, Ukraine, 58000

Гродецький В.К.

кандидат мед. наук, доцент кафедри хірургії №2 ВДНЗ України «Буковинський державний медичний університет», Україна E-mail: valentin.g75@mail.ru вул. Бульвар Героїв Крут буд.5 кв.32, Чернівці, Україна, 58000



Summary. The article depicts contemporary situation concerning bariatric surgery, its limitation and benefits in treatment of increased body mass, diabetes mellitus and morbid obesity. It is concluded that obeying of indications and contraindications improves surgery outcome. No particular surgical approach in correction of obesity is selected.

Keywords: obesity, bariatric surgery, diabetes mellitus.



Резюме. У статті відображено сучасну ситуацію стосовно бариатричної хірургії, її обмеження і переваги при лікуванні підвищеної маси тіла, цукрового діабету і патологічного ожиріння. Зроблено висновок про те, що чітке слідування показам і протипоказам покращує результативність операції. Не обраний специфічний хірургічний підхід в корекції ожиріння.

Ключові слова: ожиріння, бариатрична хірургія, цукровий діабет.