

пении, неврологами было принято решение о пробном уменьшении дозы депакина до 20 мг/кг/сут. Определить концентрацию препарата в крови на тот момент не представлялось возможным по техническим причинам.

От проведения предложенной гематологом стерильной пункции мать отказалась. На 9-е сутки пребывания в стационаре уровень тромбоцитов составлял 226 Г/л. В связи с формированием клиники острого бронхита была начата антибактериальная терапия (цефтриаксон). В дальнейшем было проведено определение концентрации вальпроевой кислоты в крови, которая составила 89,6 мкг/мл (токсическая концентрация — выше 150 мкг/мл).

Ребенок выписан из стационара на 24-е сутки. К моменту выписки количество тромбоцитов в крови составляло 230 Г/л. При выписке рекомендовано поддерживать дозу депакина на уровне 20 мг/кг/сут, а левицитама — 40 мг/кг/сут.

В дальнейшем ребенок неоднократно проходил лечение на базе ДОКБ по поводу бронхитов, пневмоний. В ходе дальнейших обследований был выявлен селективный дефицит IgG. Припадков на фоне проводимой комбинированной терапии не возникает. Уровень тромбоцитов сохраняется в пределах нормы.

Тромбоцитопения — это уменьшение числа кровяных пластинок в крови. Спонтанные проявления тромбоцитопенической кровотоочивости возникают при числе кровяных пластинок ниже 100 Г/л. Количество тромбоцитов от 40 до 60 Г/л может привести к серьезным посттравматическим кровотечениям, а 20 Г/л и менее — к спонтанному кровотечению, опасному для жизни. Особенно опасны кровоизлияния в головной мозг и желудочно-кишечный тракт.

По этиологии приобретенные формы тромбоцитопении делят:

- 1) на обусловленные механической травматизацией и захватом тромбоцитов;
- 2) связанные с повышенным потреблением тромбоцитов в тромбах и сгустках;
- 3) вследствие угнетения пролиферации миелоидных и/или мегакариобластных клеток костного мозга;
- 4) вследствие замещения костного мозга неопластическими клонами;
- 5) связанные с клональными генетически детерминированными дефектами, укорачивающими жизнь тромбоцитов;
- 6) при мегалобластических состояниях;
- 7) иммунопатологические тромбоцитопении.

Последняя группа тромбоцитопений наиболее разнообразна и включает ряд подгрупп:

- аутоиммунные тромбоцитопении;
- изоиммунные тромбоцитопении;
- вирус-индуцированные;
- лекарственные «гаптен-индуцированные» тромбоцитопении.

Течение лекарственных иммунопатологических

тромбоцитопений обычно зависит от кинетики первичного и повторного гуморального иммунного ответа на лекарственный гаптен, от фармакодинамики лекарства и его взаимодействия с тромбоцитами. Чаще всего латентный период гиперчувствительности немедленного типа составляет около 2 недель, повторный прием лекарств усугубляет и ускоряет развитие тромбоцитопении, которая сохраняется дольше на несколько дней, чем необходимо для выведения медикамента из организма.

Учитывая быстрое восстановление уровня тромбоцитов крови на фоне продолжавшейся комбинированной противоэпилептической терапии, можно заключить, что в описанном выше случае тромбоцитопения не являлась побочным эффектом от применения антиэпилептических препаратов.

Безусловно, контроль уровня тромбоцитов крови у пациентов, получающих лечение по поводу эпилепсии, необходим, однако этиологические причины приобретенных тромбоцитопений весьма разнообразны и требуют углубленного анализа со стороны клинициста.

УДК 617.71-0071617.51+616.218+617.31

ЖИВИЛО Л.М., ТКАЧУК Т.И.

КУ «Херсонская городская клиническая больница им. А.С. Лучанского», г. Херсон, Украина

СИНДРОМ КОРНЕЛИИ ДЕ ЛАНГЕ

Орфанными являются очень редкие болезни, их называют «сиротскими». Подобных патологий насчитывается около восьми тысяч. В мире орфанные заболевания встречаются у 1 : 2000 населения, в странах Европы — у 6–8 % жителей. В разных странах статистика отличается в зависимости от уровня жизни населения, его генетических особенностей. Причины редких заболеваний — генетические, инфекционные, аутоиммунные и токсические процессы в организме, неблагоприятная радиационная и экологическая обстановка.

Синдром Корнелии де Ланге — врожденное заболевание, характеризующееся множественными пороками развития и умственной отсталостью. Встречается у новорожденных с частотой от 1 : 30000 до 1 : 10000, соотношение мальчиков и девочек — 1 : 1. Тип наследования не уточнен, известны семейные случаи с аутосомно-рецессивным типом наследования. У большинства больных кариотип нормальный. Синдром является генетически-гетерогенным, обусловленным мутациями в гене NIPBL, SVC3, микродупликацией локусов q25–q29 хромосомы 3.

В клинической картине синдрома:

- аномалии развития черепа, глаз, ушей, лица, зубов, туловища, конечностей, внутренних органов;
- судороги;
- отставание в росте;
- умственная отсталость;
- рецидивирующие респираторные инфекции.

Выделяют два варианта синдрома: классический — со значительной задержкой физического и интеллектуального развития, грубыми пороками развития; второй — с лицевыми и малыми скелетными аномалиями, но пограничной задержкой психомоторного развития и отсутствием грубых пороков.

Диагноз устанавливают на основании фенотипа, исследования кариотипа и методов цитогенетического анализа.

Специфического лечения не существует. Применяют нейрометаболические, ноотропные препараты, витамины, симптоматическую терапию, коррекцию логопедическую, психологическую.

Прогноз для жизни неблагоприятный, при классическом варианте дети умирают в раннем возрасте, при втором варианте — от рекуррентных заболеваний. Профилактика заключается в медико-генетическом консультировании семей.

Представляем клинический случай второго варианта синдрома Корнелии де Ланге.

Ребенок К., 15.06.2010 г.р., мальчик цыганской национальности, от IV беременности (угроза прерывания в 1-м триместре, у матери Z21, ревматоидный артрит, курение на протяжении всей беременности). Ультразвуковое исследование (УЗИ) плода в 20 недель — без патологии. Роды в сроке 37 недель, путем кесарева сечения, масса тела 2650 г, с оценкой по шкале Апгар 7–9 баллов. У матери и отца родственные отношения в III поколении.

С раннего возраста частые простудные заболевания, железодефицитная анемия, задержка развития речи. В возрасте 1,5 и 2,5 года — повторные эпизоды фебрильных судорог на фоне ОРВИ с повышением температуры тела до 39 °С с госпитализацией в детское отделение КУ «ХГКБ им. А.С. Лучанского». Проведено обследование, консультация невролога с последующим направлением к генетику.

Общий анализ крови: Hb — 112 г/л, эр. — 4,38 м/л, гематокрит — 34,35 %, Z — 11,7 г/л, цв. показатель — 0,81, л — 64 %, м — 4 %, э — 0, п.н. — 1 %, с.н. — 31 %; острофазовые реакции: С-реактивный белок — отр., РФ — отр., АСЛ-О — отр.; ВЭБ — VCA, JgG — 478 (++)); общий белок — 78,8 г/л; мочевины — 4,2 ммоль/л; билирубин общий — 10,0, тимоловая проба — 1,6, АЛТ — 0,59; L-амилаза — 12,6 е/л, (норма 15–100 е/л); щелочная фосфатаза — 2075 е/л (норма 684 е/л); ионограмма: К — 3,6 ммоль/л, Na — 134 ммоль/л, Cl — 95 ммоль/л, Ca — 2,46 ммоль/л.

Общий анализ мочи — без патологии.

УЗИ органов брюшной полости, почек, щитовидной железы — без патологии.

Глазное дно — без патологии.

ЭЭГ: эпилептиформность не зарегистрирована.

Уринолизис: проба Бенедикта (+); углеводный спектр крови — норма; углеводный спектр мочи — фруктоза, лактоза; олигосахаридный спектр крови,

мочи — не обнаружены; аминокислотный спектр крови, мочи — норма. Кариотипирование: набор хромосом 46ХУ.

Консультация генетика: синдром Корнелии де Ланге. Задержка психического развития.

Консультация эндокринолога: задержка физического развития.

Консультация логопеда: общее недоразвитие речи II–III уровня.

Консультация сурдолога: двусторонняя нейросенсорная тугоухость II–III ст.

Во время осмотра: мальчик низкого роста, пониженного питания, с маленькими верхними и нижними конечностями, бледностью кожных покровов, периорбитальным цианозом, множественными стигмами дизэмбриогенеза: атипичное расположение глаз с опущением и вертикальной складкой наружных углов, длинными ресницами, широкая переносица, деформация ушных раковин, высокое небо, деформация зубов, уменьшенная нижняя челюсть и нижняя часть лица. Череп микробрахицефалической формы. В речи — слова-повторения, простые фразы из двух слов.

В неврологическом статусе: черепно-мозговые нервы — снижена реакция на звуковые раздражители. Мышечный тонус D = S, умеренно снижен. Сухожильные рефлексы D = S, живые. Координация не нарушена.

В лечении: нейрометаболическая, ноотропная, симптоматическая терапия, витамины, лечебная физкультура, массаж. Главная задача — увеличить продолжительность и улучшить качество жизни, дееспособность пациента, снизить проявления симптоматики.

В анамнезе в течение 2 лет наблюдения: ремиссия фебрильных судорог — 30 месяцев, частые острые респираторные инфекции до 6 раз в год, снижение слуха. Прогрессирование когнитивной недостаточности не отмечается.

Орфанные заболевания являются мультидисциплинарной проблемой, так как в патологический процесс вовлечены несколько органов и систем. Своевременная диагностика, лечение и коррекционные мероприятия позволят уменьшить клинические проявления, улучшить качество жизни и социальную адаптацию пациентов.

УДК 616-009.2-053.2-08-039.11

МАРТИНЕНКО Я.А.

ТОВ «Медичний центр фізичної терапії та медицини болю Innovo», м. Львів, Україна

РАННЕ ВТРУЧАННЯ У ДІТЕЙ З РУХОВИМИ ПОРУШЕННЯМИ

Церебральний параліч — це група хронічних не-прогресуючих захворювань, що проявляються руховими порушеннями (контроль і координація рухів,