

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,

м'язовий тонус, рівновага та постава) внаслідок ураження головного мозку плода або новонародженого, що призводять до обмеження функціональної активності дитини. Моторні порушення часто супроводжуються епілептичними нападами, когнітивними, комунікативними та поведінковими розладами.

Показник захворюваності на церебральний параліч становить від 2 до 3,3 на 1000 новонароджених.

За даними літератури, термін «раннє втручання» охоплює комплекс послуг, що надаються дитині та її сім'ї, а також є спрямованими на покращення показників моторного, когнітивного, мовленнєвого розвитку.

Більшість клінічних досліджень присвячена вивченню ефективності застосування раннього втручання у недоношених дітей, які підтверджують позитивний вплив на когнітивний та моторний розвиток. Ефективність раннього втручання залежить від характеру ушкодження, пластичності головного мозку, критичних періодів розвитку головного мозку дитини, а також підтримки дитини сім'єю.

З метою своєчасного встановлення діагнозу та проведення раннього втручання наведено алгоритм ранньої діагностики затримки моторного розвитку. Даний алгоритм був складений за рекомендаціями Американської академії педіатрів.

Даний алгоритм передбачає своєчасне проведення раннього втручання для дітей, які мають фактори ризику. До факторів ризику, згідно з даними літератури, відносять: маса тіла при народженні менше 2000 г; передчасно народжені діти (термін гестації менше 37 тижнів); оцінка за шкалою Апгар менше 5/5 балів; перенесені захворювання нервової системи (менінгіти, енцефаліти, травми головного та спинного мозку); вроджені вади головного та спинного мозку (гідроцефалія, spina bifida та ін.); судоми після народження; пологові травми (парез Ерба та ін.); генетичні та ендокринологічні захворювання (хвороба Дауна, фенілкетонурія, вроджений гіпотиреоз та ін.); загальна тривалість перебування у лікарні більше 25 днів у перші 6 місяців життя (за винятком дітей, які передчасно народилися); діти, які народилися з синдромом затримки внутрішньоутробного розвитку; вага дитини не відповідає її віку (менше 5-го перцентиля або більше 95-го перцентиля) або вага дитини знизилась більше ніж на два коридори перцентиля за 3 місяці у дітей віком до одного року та більше ніж на два коридори перцентиля за 6 місяців у дітей віком від 12 до 36 місяців.

Усі інші діти знаходяться під спостереженням педіатра або сімейного лікаря. У віці 9, 18, 30 місяців проводиться оцінка великої та дрібної моторики, мовленнєвого розвитку. При наявності у дитини затримки моторного та/або мовленнєвого розвитку рекомендовано огляд дитячого невролога з метою оцінки неврологічного статусу, зокрема м'язового тону, проведення нейровізуалізації (нейросонографія,

МРТ). У дітей, які мають зниження м'язового тону, з метою виключення нервово-м'язових хвороб рекомендовано проведення електроміографії та визначення рівня в сироватці крові креатинінфосфокінази та рівня тиреотропного гормону. Усі діти знаходяться під спостереженням дитячого невролога щонайменше до віку 30 місяців.

Враховуючи все вищевказане, даний алгоритм дозволяє проведення ранніх реабілітаційних заходів для дітей з факторами ризику та своєчасне виявлення затримки розвитку дітей, які народжені здоровими.

УДК 616.153.478.6-002+613.24:577.112.386.5-036.8]-053.2-054

МИРОНОВА Н.А.

КЗ «Херсонська дитяча обласна клінічна лікарня»
Херсонської обласної ради, м. Херсон, Україна

ЕФЕКТИВНІСТЬ ДІЄТИ З ОБМЕЖЕННЯМ МЕТІОНІНУ ДЛЯ ЗМЕНШЕННЯ ПРОЯВІВ СИМПТОМАТИКИ РАС У ДИТИНИ З ГІПЕРГОМОЦИСТЕЇНЕМІЄЮ

Термін «аутизм» є загальнозживаним скороченим відповідником дефініцій «загальні розлади розвитку» (за Міжнародною класифікацією хвороб 10-го перегляду (МКХ-10): F84) та «розлади аутистичного спектра» (РАС) (DSM-5: 299.00) та застосовуваного в клінічній практиці терміну «первазивні розлади розвитку». РАС — порушення нейророзвитку, основними особливостями яких, згідно з дослідницькими діагностичними критеріями МКХ-10 (Всесвітня організація охорони здоров'я, 1992), є:

1. Якісні порушення реципрокної соціальної взаємодії.
2. Якісні порушення спілкування.
3. Обмежені, повторювані, стереотипні поведінка та інтереси.

Уперше терміном «аутистичний» почав користуватися Блейлер у 1908 р. для опису втечі від соціального життя, що спостерігалась у дорослих, хворих на шизофренію. Цю самостійну проблему вперше описав доктор Каннер у 1943 р. у своїй ранній праці «Аутистичні порушення емоційного контакту». У 1944 р. (через рік після того, як Каннер опублікував свою працю) австрійський терапевт Ганс Аспергер опублікував дисертацію, присвячену аутистичній психопатії у дітей. Визначення Каннера і Аспергера схожі у багатьох відношеннях, що особливо дивно, якщо згадати, що жоден з них не знав про новаторську роботу іншого: для опису пацієнтів обох дослідників і термін «аутистичний» сам по собі є незвичним збігом, що й відображає їх спільну переконаність у тому, що соціальні проблеми дітей є найважливішою характерною ознакою цього порушення. І Каннер, і Аспергер вважали, що при аутизмі соціальний дефект є вродженим (згідно з Каннером) чи конституційним (згідно з Аспергером) і зберігається протягом усього жит-