

генотипом – 47, XXУ. В структуре заболеваемости аномалии слуха составляют 26,42% и представлены как у детей, так и у взрослых. При этом частота глухоты и тугоухости у детей намного выше и составляет 44,05% и 28,57%, соответственно. Среди пороков ЦНС зарегистрированы 12 больных с умственной отсталостью совместно с врожденной глухонемой.

Врожденная патология зрения составляет 12,26% и представлена миопией, врожденной катарактой и субатрофией глаз. Популяционные частоты распространения остальных патологий следующие: врожденные пороки сердца – 6,92%; аномалии скелета (врожденный вывих бедра) – 5,66%; расщелина губы и/или неба – 5,35%. Моногенные заболевания крови, выявляемые биохимическими методами анализа, составляют 6,6%. Среди 16-ти детей родившихся с диагнозом гемолитическая болезнь, у пяти из шести мальчиков установлен полный дефицит фермента глюкозо-6-

фосфатдегидрогеназы. Три девочки являлись гетерозиготами по дефициту фермента. В процессе исследований у больного А.Л. с диагнозом талассемии удалось установить тип мутации в бета-глобиновом гене и установить компаундный генотип с двумя мутациями – IVS-1-110(G-A) и IVS-II-1(G-A). Значительная доля выявленных заболеваний приходится на менделирующие патологии с аутосомно-рецессивным типом наследования, что объясняется высокой частотой кровнородственных браков среди родителей пробандов. Полученные результаты важны для перспективного и ретроспективного медико-генетического консультирования подобных семей, для диагностики и организации правильного лечения и профилактики указанных патологий, включая пренатальную диагностику плода в семьях, входящих в группу риска, и тем самым, снижения рождаемости больных детей и их смертности.

Медицинские науки

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ РАННИХ СРОКОВ БЕРЕМЕННОСТИ У ЖЕНЩИН С НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫМИ ФОРМАМИ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

Кудинова Е.Г., Карбышев И.А., Сорокина Е.А.
*ГОУ ВПО Алтайский государственный
медицинский университет
КГУЗ Диагностический центр
Алтайский край, Россия*

Проблема вынашивания беременности у женщин с недифференцированными формами дисплазии соединительной ткани и осложненным пубертатным анамнезом по типу нарушенной менструального цикла остаётся актуальной в настоящее время [1,2,6]. Женщины с генетически предопределенной «слабостью» соединительной ткани, относятся к группе риска по акушерской и перинатальной патологии. Сформированные нарушения гомеостаза на тканевом, органном и организменном уровнях у пациенток с недифференцированными коллагенопатиями обусловлены дефектами волокнистых структур и основного вещества соединительной ткани [3]. Основные закономерности формирования и нарушений функции фетоплацентарного комплекса проявляются у них с первых недель беременности [4]. Актуальность изучения ранних сроков беременности у пациенток с недифференцированными формами дисплазии соединительной ткани несомненна в связи с высокой частотой у них эндотелиально-гемостазиологических нарушений [2,4,5] на

различных этапах имплантации и формирования патологии фетоплацентарного комплекса (первичной плацентарной недостаточности). **Целью исследования** явилось изучение особенностей течения беременности в ранние сроки (до 12 недель) у молодых женщин, имеющих недифференцированные формы дисплазии соединительной ткани и менструально-овариальную дисфункцию в пубертатном периоде, сопряжённые с патологией системы гемостаза.

Материалы и методы исследования

Обследованы 44 пациентки (1-я группа) с недифференцированными формами дисплазии соединительной ткани и менструально-овариальной дисфункцией в пубертатном периоде, сопряжёнными с нарушениями в системе гемостаза (1-я подгруппа с менструально-овариальной дисфункцией в пубертатном периоде (n=22), 2-я подгруппа-имеющие физиологическое становление менструальной функции в пубертатном периоде (n=22), и 26 женщин (2-я группа), не имеющих недифференцированных форм ДСТ. Использовались клинико-лабораторные и математико-статистические методы исследования. Рандомизация групп осуществлялась по возрасту. Все пациентки дали информированное согласие на участие в исследовании. К критериям включения в группу обследования были отнесены наличие недифференцированных форм ДСТ, менструально-овариальная дисфункция в пубертатном периоде, срок беременности 9-10 недель, возраст 15-24 лет.

Результаты исследования

Частота искусственных абортов у женщин групп сравнения не различалась, тогда, как самопроизвольные аборты встречались в акушерском анамнезе только у женщин с ДСТ (18,2%). У 6 пациенток первой группы (13,6%) синдром потери плода характеризовался неразвивающейся беременностью. Каждая вторая пациентка первой группы имела менструально-овариальную дисфункцию в пубертатном периоде, проявляющуюся олиго-опсоменореей, маточными кровотечениями пубертатного периода и дисменореей. Более, чем две трети женщин первой группы страдали вегетососудистыми дистониями (79,5%). Заболевания опорно-двигательного аппарата (нарушение осанки, сколиоз, гипермобильность суставов) выявлены в 38,6%, варикозная болезнь в 36,4%, миопия в 36,4% случаев. Хронические заболевания ЛОР-органов и верхних дыхательных путей более, чем в шесть раз превышали ($p < 0,001$) таковые в группе женщин, не имеющих признаков ДСТ (50,0% и 7,7%). Каждая третья пациентка первой группы ($p < 0,01$) страдала хроническими заболеваниями пищеварительного тракта (31,8% и 3,8%). В 1,8 раза чаще у женщин с недифференцированными формами ДСТ в ранних сроках беременности выявлена железодефицитная анемия (27,3% и 15,4%). Высокая частота воспалительных заболеваний наружных половых органов (31,8% и 7,7%) и бактериальных генитальных инфекций (70,5% и 53,8%) усугубила ($p < 0,05$) течение первого триместра у женщин с недифференцированными формами ДСТ. В период органогенеза (3-6 недель) у них наблюдался токсикоз первой половины беременности в 13,4%, клинические признаки угрозы выкидыша в периоде плацентации (9-12 недель) в 4,1 раза чаще ($p < 0,05$) встречались в первой группе (31,8% и 7,7%). При определении концентрации гормонов фетоплацентарного комплекса в 10 недель выявлены начальные проявления плацентарной недостаточности: количественное снижение ($p < 0,05$) хорионического гонадотропина ($53150,0 \pm 34698,74$ и $81780,0 \pm 44578,21$) и прогестерона ($3340,0 \pm 958,12$ и $3500,0 \pm 1430,62$). При исследовании генетических дефектов, предрасполагающих к тромботическим осложнениям: установлена ($p < 0,05$) наибольшая частота гетеро- и гомозиготной мутации метилентетрагидрофолатредуктазы (MTHFR C677 T) у женщин с недифференцированными формами дисплазии соединительной ткани (59,1% и 26,9%) и угрозой самопроизвольного выкидыша в первом триместре. Полиморфизм PAI-1 встречался в первой группе в 1,7 раза чаще, чем у женщин, не имеющих недифференциро-

ванных форм ДСТ. Мутация фактора V Лейден встречалась достоверно реже в обеих группах (4,6% и 3,9%). Мутация протромбина G20210A была выявлена только у женщин с недифференцированными формами ДСТ и менструально-овариальной дисфункцией в пубертатном периоде (2,3%). Мультигенные формы тромбофилии (два и более дефекта) выявлены в полтора раза чаще у женщин с недифференцированными формами дисплазии соединительной ткани (41,0% и 26,9%). В группе женщин с недифференцированными формами дисплазии соединительной ткани и менструально-овариальной дисфункцией выявлены однотипные изменения в свёртывающей системе: выявлены признаки гиперфибриногенемии, тромбоинемии и различные уровни агрегации тромбоцитов (гипоагрегация, гиперагрегация). В ходе исследования нарушений гемостаза у женщин в зависимости от наличия недифференцированных форм дисплазии соединительной ткани, нами установлены достоверные различия в концентрации гомоцистеина. Среднее значение концентрации гомоцистеина у женщин с недифференцированными формами дисплазии соединительной ткани, сопряжёнными с патологией системы гемостаза, в 1,5 раза превышало таковое в группе женщин, не имеющих ДСТ ($11177,0 \pm 7816,0$ и $7292,0 \pm 4912,0$). Характерно, что количество пациенток, имеющих гомоцистеинемию, превышающую верхнюю границу нормативных показателей, достоверно превышало ($p < 0,05$) в первой группе (27,3% и 7,7%). Таким образом, ранние сроки беременности у женщин с недифференцированными формами дисплазии соединительной ткани, сопряжёнными с генетическими дефектами в системе гемостаза, характеризуются высокой экстрагенитальной отяжённостью, достоверно чаще краевым или низким прикреплением хориона, формированием нарушений функции фетоплацентарного комплекса, гемостазиологическими дисфункциями и высокой частотой угрозы прерывания беременности.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Козина О.В. Беременность и роды у больных с недифференцированной дисплазией соединительной ткани. / О. В. Козина. // Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии. – 2007. – Т. 6. – N 1. – С. 66-69.
2. Макацария А.Д. Основные принципы ведения беременности и родоразрешения при мезенхимальных дисплазиях / А. Макацария, Л. Юдаева // Врач. - 2007. – N 8. - С. 5-9.

3. Кулаков В.И., Богданова Е.А. Руководство по гинекологии детей и подростков. Москва. 2005. С. 42-54.

4. Сидельникова В.М. Эндокринология беременности в норме и при патологии. 2009. 351 с.

5. Сидельникова В.М., Шмаков Р.Г. Механизмы адаптации и дизадаптации гемостаза при беременности. Москва. 2004. 192 с.

6. Течение и исходы беременности у женщин с недифференцированной дисплазией соединительной ткани / А.В. Клеменов [и др.] // Русский мед. журнал. - 2003. - Т.11. N28. - С. 1565-1567.

РОЛЬ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ЭКОЛОГИИ НА БРОНХО-ЛЁГочную ПАТОЛОГИЮ У ДЕТЕЙ

Молчанова Е.С., Ключ И.Е., Никитина Л.В.

*Курский государственный
медицинский университет
Курск, Россия*

Чаще всего предрасполагает к заболеваниям дыхательной системы неблагоприятные условия окружающей среды, плохие бытовые условия, недостаточное пользование свежим воздухом и т.д.

Основными задачами нашего исследования были: выявить связь бронхолёгочной патологии у детей с экологическими факторами и определить наследственную предрасположенность. В ходе работы были проанализированы данные 84 детей в возрасте от 1 месяца до 17 лет. Средний возраст исследуемых - $8,05 \pm 0,02$. По возрасту дети с заболеваниями дыхательных путей распределились следующим образом: дети до 3-х лет - 38 человек (45,2%), 3-7 лет - 14 (16,7%), 7-17 лет - 32 (38,1%). Бронхиты были у 56 человек (66,7%), пневмонии - 28 (33,3%). Наследственная отягощённость в семье определялась у 36 человек (42,9%). Место жительства: город - 64 (76,2%), село - 20 (23,8%). Учитывался возраст матери. В нашем исследовании мы распределили матерей по следующим возрастным группам: 18-20 лет - 29 чел. (34,5%), 20-25 - 25 (29,8%), 26-30 - 19 (22,6%), старше 30 лет - 11 (13,1%).

Учитывался антенатальный период: от какой по счёту беременности ребёнок, её течение. Мы получили следующие результаты. От первой беременности из 84 человек было 42 (50%) обследуемых, второй - 21 (25%), третьей - 21 (25%). 32 беременности протекали без осложнений (38%). В остальных случаях были токсикозы 1 и 2 триместра, ВУИ, фетоплацентарная недостаточность, обвитие пуповиной

52 (62%). По данным анкетирования выявлено, что 60% детей проживают в домах, окна которых выходят на проезжую часть, 40% родителей отмечают соседство с крупными производствами (заводы, фабрики). Вредная привычка курение было отмечено в 40 % случаев у одного родителя и в 15% у обоих.

Таким образом, в формировании патологии бронхолёгочной системы у детей вносят вклад следующие факторы: возраст матери старше 30 лет на момент рождения ребёнка (такие дети чаще страдали рецидивирующими обструктивными бронхитами), осложнённое течение беременности, пассивное курение детей. Влияние наследственной отягощённости чётко прослеживается при хронических и обструктивных заболеваниях.

СИМПТОМ РАЗДРАЖЕНИЯ БРЮШИНЫ И ЕГО ВАРИАНТЫ

Оленко Е.С., Папшицкая Н.Ю.,

Колопкова Т.А., Пономарева О.А., Курако М.М.

ГОУ ВПО «Саратовский ГМУ

им. В.И. Разумовского Росздрава»

Саратов, Россия

Симптом раздражения брюшины, называемый симптомом Щёткина-Блюмберга, заключается в осторожном, но по-возможности глубоком надавливании на болезненную зону живота, и затем резком отдергивании руки. Эластичная брюшная стенка быстро возвращается назад в исходное положение, что вызывает резкое напряжение воспаленной брюшины и сильную локальную боль. Этот симптом очень болезненный и его нет необходимости проверять у пациентов с уже имеющимся локальным защитным напряжением мышц. Менее болезненным альтернативным исследованием является лёгкая непрямая перкуссия над болевой зоной.

Данный симптом описан немецким хирургом М. Blumberg в 1907 году. Однако, русский акушер Д. С. Щёткин еще в конце 80-х годов XIX века использовал этот приём в своей клинической практике, официальное сообщение о котором он сделал в 1908 году.

Щадящим вариантом симптома Щёткина-Блюмберга является симптом отдалённой рикошетной боли, суть которого в том, что врач нажимает на брюшную стенку, а затем отпускает ее в квадранте, противоположном тому, где больной ощущает боль. Симптом считается положительным, если боль возникает там, где пациент ощущал ее изначально. Напротив, симптом считается отрицательным, если боль появилась в области пальпации. От-