

Міністерство охорони здоров'я України
Буковинський державний медичний університет
Головне управління охорони здоров'я
Чернівецької облдержадміністрації
Кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб
Буковинського державного медичного університету

НЕВИРШЕНІ ПИТАННЯ БРОНХІАЛЬНОЇ АСТМИ У ДІТЕЙ



НАУКОВО-ПРАКТИЧНА КОНФЕРЕНЦІЯ

17-18 листопада 2011 року
м. Чернівці

ТЕЗИ ДОПОВІДЕЙ



Сорокман Т.В., Ластівка І.В., Унгурян М.Д., Балицька Л.Ф
**Синдромологічний підхід до діагностики
вроджених вад розвитку органів дихання у дітей**
*Буковинський державний медичний університет, Чернівці
Обласна дитяча клінічна лікарня, Чернівці*

Уроджені вади розвитку (УВР) органів дихання (ОД) є проявами ембріопатій і можуть бути ізольованими, системними, етіологія яких частіше усього мультифакторіальна, та входить до складу множинних уроджених вад розвитку (МУВР). Найбільш часто УВР ОД поєднуються з вадами судин малого кола кровообігу та з діафрагмальними грижами. Трахеомалія може бути асоційованою з атрезією стравоходу. Аплазія правої легені – з діафрагмальною грижею, дефектами кісткової системи, УВС, вадами уrogenітального тракту, травної системи. Такі МУВР у дитини в більшості випадків несумісні із життям, тому в клінічній практиці переважає (70% випадків) лівобічна агенезія та аплазія легень. УВР ОД також супроводжують синдроми Марфана, Елерса-Данло, Ослера-Рандю-Вебера та синдром Поттера.

Медико-генетичне консультування пацієнтів з множинними уродженими вадами розвитку (МУВР) є одним з найбільш складних розділів спеціалізованої допомоги населенню. Відсутність лабораторних методів верифікації для багатьох синдромів МУВР суттєво утруднює їх діагностику. Соціально-економічні проблеми, що створюються МУВР, високий внесок в дитячу інвалідність та смертність диктують необхідність удосконалення медико-генетичної допомоги та оптимізації профілактики цієї патології людини.

З практики медико-генетичного консультування (МГК)

відомо, що приблизно в 50% випадків звернень з приводу МУВР нозологічний діагноз встановити не вдається і комплекс розцінюється як некласифікований. В результаті етіологія комплексу залишається невстановленою і ризик повторення оцінюється емпірично (2-4%), що значно утруднює вибір адекватної репродуктивної тактики в кожному конкретному випадку.

Рання діагностика МУВР до складу яких входить аномалія органів дихання (ОД) неможлива без впровадження в практику лікувальних закладів методів синдромології та клінічної генетики. Синдромальний підхід до діагностики вроджених аномалій обумовлений певною лікувальною тактикою по відношенню до синдромів та їх окремих проявів, виходячи з біологічної основи кожного. Встановлення синдромологічного діагнозу впливає на: 1) проведення діагностики прихованих дефектів розвитку та функціональних порушень в рамках синдрому; 2) виконання специфічної передопераційної підготовки для попередження ускладнень під час втручання та в післяопераційному періоді; 3) тактику та результати лікування.

Мета дослідження – вивчення клініко-генетичних характеристик некласифікованих МУВР, що включали УВР ОД для покращення діагностики, удосконалення профілактики даної патології та з'ясування прогнозу.

За 2001-2010 рр. народилося 112 дітей із УВР ОД. У 80 дітей (71,4%) вади ОД були ізольованими та системними, у 10 (8,9%) – входили до складу синдромів (Поттер, Ларсена, Беквіта-Відемана, Едвардса, Патау, окуло-аурило-вертебральна дисплазія, Кліппеля-Фейля, Марфана, асоціація VACTERL, Франческетті); у 19 (17,0%) – некласифікована МУВР, до складу якої входила вада ОД. У трьох (2,7%) дітей УВР ОД входила до складу синдрому Дауна.

За нашими даними серед МУВР переважаючими аномаліями ОД були стридор (60,0%), який, в свою чергу, потребує верифікації, оскільки є поліетіологічною вадою та гіпоплазія легень (20,0%). Найбільш частими супутніми вадами були уроджена вада серця (УВС) (20,5%), друге рейтингове місце посідали двобічний крипторхізм, аномалії нирок (мультикістоз та подвоєння), дисплазія кульшових суглобів, діафрагмальна кіла (7,7%).

За цей період померло 15 дітей з причин УВР ОД: 5 (4,5%) – внаслідок ізольованих вад та 10 (8,9%) – внаслідок МУВР. У дітей, що померли найбільш частою вадою була гіпоплазія легень (75,0%). Структура супутніх вад виявилась наступною: УВР нирок (полікістоз та гіпоплазія нирок) (22,2%), друге рейтингове місце посідали незавершений поворот кишківника та спільна брижа кишківника (11,1%), третє – гастрошизис, атрезія стравоходу з норицею, атрезія ануса, атрезія прямої кишки, дивертикул Меккеля, двобічний крипторхізм та пілороспазм (5,6%).

При діагностиці синдромальних МУВР з УВР ОД на гіпоплазію легень вказували клішоногість ($r=0,41$) та аномалія нирок ($r=0,42$); на УВС вказували щільна губи та/або піднебіння ($r=0,50$), крипторхізм ($r=0,43$) та гідроцефалія ($r=0,39$); за діафрагмальну грижу свідчили

крипторхізм ($r=0,71$), мікрофтальмія ($r=0,55$), синдактилія ($r=0,48$).

Таким чином, визначена частота зустрічаємості ряду вад в рамках некласифікованих та синдромальних МУВР. Дані про частоту зустрічаємості тих чи інших МУВР можуть бути використані для визначення потреби в допомозі відповідних «вузьких» фахівців та визначення прогнозу. Перспективами подальших досліджень є визначення частоти некласифікованих та синдромальних МУВР в динаміці, розрахунок ризику народження дітей з летальними МУВР, удосконалення їх профілактики з урахуванням факторів ризику та динаміки частоти – перспективи подальших досліджень.