

РЕДКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У НОВОРОЖДЕННЫХ

Е. В. Белогорская, Л. Я. Александрова, Н. Х. Габитова

Кафедра детских болезней (зав.— проф.^а Е. В. Белогорская) Казанского ордена Трудового Красного Знамени медицинского института имени С. В. Курашова, 1-я детская клиническая больница (главврач — М. Ш. Уразаева), г. Казань

Синдром Пьера Робена — редко встречающееся заболевание, характеризующееся врожденным уродством лица: микроретрогнатией, расщелиной мягкого или твердого неба, микрогlossией, глоссоптозом. В тяжелых случаях после рождения возникает угроза асфиксии новорожденного. Явления глоссоптоза обычно уменьшаются к 4-недельному возрасту. Приводим наше наблюдение.

Ш. поступила в отделение патологии новорожденных на 8-й день жизни. Родилась от 5-й беременности. 2-я беременность закончилась мертворождением, 3-я — преждевременными родами ребенка с массой тела 2400 г, 4-я — медицинским абортom. Матери 27 лет, отцу 29 лет, оба здоровы. Наследственных заболеваний и врожденных уродств в семье не установлено. Первому ребенку 4 года, здоров.

Последние роды преждевременные на сроке 37 нед, быстрые (5 ч). Масса тела ребенка при рождении — 2300 г, рост — 48 см.

При поступлении состояние ребенка было крайне тяжелым. Резко выражены симптомы дыхательной недостаточности: одышка, общий цианоз, участие вспомогательных мышц в акте дыхания, пена у рта. Дыхание шумное с апноэ. Обращало на себя внимание строение лицевой части черепа: узкий скошенный лоб, резкий экзофтальм, маленькая западающая нижняя челюсть, «развернутые» ноздри (рис. 1). В полости рта — маленький язык, не достигающий альвеолярной дуги нижней челюсти, расщелина твердого неба. Частые асфиксии из-за западания языка к глотке. Кости черепа мягкие, родничок большой (4×4 см), расхождение сагиттального шва на 0,3 см. В левой теменной области — кефалогематома. Питание понижено. Масса тела при поступлении — 1800 г. Имеются признаки недоношенности и внутриутробной гипотрофии. Грудная клетка воронкообразная, во время вдоха происходит глубокое западение грудины. Частота дыхания — 72—76 в 1 мин. При перкуссии определяется укорочение звука в паравертебральной области, на остальных участках — с коробочным оттенком. При аускультации выслушиваются жесткое дыхание, мелкопузырчатые влажные хрипы. Сердечные тоны умеренно приглушены, границы сердца не расширены. Частота пульса — 120—148 уд. в 1 мин. Живот мягкий, печень и селезенка не увеличены. Стул кашицеобразный, без патологических примесей; мочеиспускание свободное.

Рентгенография органов грудной клетки: легочные поля вздуты, справа в средненижнем легочном поле — инфильтрация сливного характера, слева в верхнем легочном поле — очаговые тени, синусы свободны. Увеличена левая доля вилочковой железы.

Анализ крови: эр. — $4,2 \cdot 10^{12}$ в 1 л, Нб — 2,2 ммоль/л, л. — $5,0 \cdot 10^9$ в 1 л, эоз. — 3%, п. — 5%, с. — 63%, лимф. — 25%, мон. — 4%; СОЭ — 2 мм/ч.

Анализ мочи и кала патологических изменений не выявили.

ЭКГ: ритм синусовый, отклонение электрической оси сердца вправо.

Общий белок крови — 50 г/л, общий билирубин — 9,22 ммоль/л, реакция Вельтмана — 6-я пробырка, сулемовая проба — 2,2 мл, С-РБ — отрицательный, сиаловые кислоты — 0,150 ед. опт. пл.

Клинический диагноз: синдром Пьера Робена, бронхопневмония очаговая, справа сливного характера, тяжелая форма, ДНп. Сопутствующие заболевания: недоношенность I степени, внутриутробная гипотрофия I степени.

В стационаре применялись методы лечения, направленные на устранение дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточности: оксигенотерапия, отсасывание слизи из дыхательных путей. Внутривенно капельно вводили гемодез, глюкозо-солевые



растворы, зуфиллин. На фоне выраженного токсикоза были назначены глюкокортикоиды (гидрокортизон) из расчета 5 мг/кг массы в течение 7—10 дней. Антибактериальная терапия включала полусинтетические пенициллины, гентамицин, линкомицин, цефалоспорины, иммунная — иммуноглобулины, антистафилококковый гамма-глобулин. Проводили трансфузии плазмы и крови. В комплексную терапию входили витамины, десенсибилизирующие средства, препараты калия, физиотерапевтические процедуры.

В процессе лечения состояние больной постепенно улучшалось: уменьшались симптомы дыхательной и сердечно-сосудистой недостаточности, реже стали асфиксии, с месячного возраста появился сосательный рефлекс. В 3 мес дефицит массы тела составлял 17%. Кормится через соску и с ложки. Язык увеличился в размерах, постепенно развивается нижняя челюсть. Девочка фиксирует взгляд, следит глазами, голову не удерживает. Пневмония имеет затяжное течение.

Для синдрома Видемана—Беквита характерна триада симптомов: пуповинная грыжа, макроглоссия и гигантизм. Пуповинная грыжа — наиболее частый признак данного синдрома. Размер грыж может быть различным. Макроглоссия обычно выражена настолько резко, что возникает необходимость в удалении части языка. В типичных случаях масса тела детей с синдромом Видемана—Беквита намного выше нормы. В дальнейшем такие дети по физическому развитию опережают своих сверстников. Однако значительное увеличение массы тела отмечается лишь у $\frac{1}{3}$ больных. Костный возраст опережает паспортный, у новорожденных он соответствует возрасту 5—6-месячного ребенка. Характерны малые аномалии: на мочках ушных раковин имеются вертикальные бороздки («насечки»), на лице и затылке — пигментные пятна, уплощение спинки носа, микрогения, долихоцефалия. Возможно увеличение паренхиматозных органов (печени, селезенки), врожденные пороки сердца, желудочно-кишечного тракта. Отмечена повышенная предрасположенность таких детей к новообразованиям. Продолжительность жизни детей сокращена. Причиной смерти являются послеоперационные осложнения после удаления пуповинной грыжи, опухоли, вторичная инфекция. Приводим наше наблюдение.

Д. в возрасте 17 дней поступила для обследования и уточнения диагноза. Родилась от 1-й нормально протекавшей беременности. Роды срочные, оценка новорожденной по шкале Апгар — 9 баллов, масса тела — 3700 г, рост — 51 см, окружность головы — 35 см, максимальная потеря массы тела на 7-й день жизни составила 480 г.

При поступлении в больницу состояние ребенка было средней тяжести. Обращал на себя внимание большой язык, не помещавшийся в полости рта (рис. 2), удвоенный в центре; его правая половина была больше левой. Кровеносные сосуды лучше развиты в правой половине языка. На веках, переносице, затылке — множественные сосудистые пятна, уплощение спинки носа, долихоцефалическая форма черепа. На мочках ушных раковин имеются вертикальные бороздки («насечки»).



Подкожный жировой слой на грудной клетке, животе и конечностях равномерно понижен; отеки клетчатки нет. В легких перкуторно-легочный звук, дыхание пуррильное, частота дыхания — 40—46 в 1 мин. Границы сердца не расширены, тоны громкие, чистые, частота пульса — 156—162 уд. в 1 мин. Живот увеличен в объеме, печень выступает из-под края реберной дуги на 3 см, селезенка — на 1 см. Имеется омфалоцеле в диаметре до 3 см. Пупочное кольцо широкое, выступает над поверхностью кожи, покрыто сухой кровянистой корочкой. Содержимое грыжевого мешка выправляется. Стул кашицеобразный, без патологических примесей. Вскармливание грудью матери не затруднено.

Анализ крови: эр. — $4,80 \cdot 10^{12}$ в 1 л, Нб — 1,58 ммоль/л, л. — $8,2 \cdot 10^9$ в 1 л, эоз. — 12%, п. — 2%, с. — 16%, лимф. — 65%, мон. — 5%; СОЭ — 4 мм/ч.

Моча и кал без патологических изменений.

ЭКГ — ритм синусовый, тахикардия, электрическая ось сердца отклонена вправо.

Биохимические исследования: содержание глюкозы крови — 3,6 ммоль/л, активность щелочной фосфатазы — 110 Е/л, уровень холестерина — 3,03 ммоль/л, кальция — 2 ммоль/л, общего белка — 56 г/л.

Рентгенография области предплечья: темп окостенения дистального отдела предплечья с опережением костного возраста, состояние окостенения кистей соответст-

бует 4—5-месячному возрасту (имеются точки окостенения в головчатой и крючковатой костях).

Осмотр эндокринологом: отсутствие отечности, пастозности, брадикардии, гиперлестеринемии. В связи с опережением костного возраста гипотиреоз отвергнут.

Данное сообщение приведено с целью ознакомления педиатров, неонатологов, акушеров-гинекологов с редко встречающимися наследственными заболеваниями. Описанные случаи встретились впервые за последние 16 лет среди 6000 наблюдавшихся детей в отделениях патологии новорожденных.

Поступила 10.07.84.

УДК 615.477.87

СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ ДЛИТЕЛЬНОГО ПРИМЕНЕНИЯ ВНУТРИМАТОЧНЫХ КОНТРАЦЕПТИВОВ

Б. М. Кошкин, Р. С. Барышкина

*Кафедра акушерства и гинекологии № 2 (зав.—проф. Б. Г. Садыков) Казанского
ордена Трудового Красного Знамени медицинского института имени С. В. Курашова*

Внутриматочные контрацептивы наиболее полно отвечают требованиям, предъявляемым к противозачаточным средствам: удобны в применении, доступны, эффективны, безвредны [8, 15]. Нами проведен анализ 5 тысяч карт диспансерного наблюдения женщин, применяющих внутриматочные контрацептивы от 1 до 17 лет. Их эффективность составила по нашим данным 97,1%, по сведениям других авторов — от 91 до 99,4% [1, 8, 9].

Большинство женщин применяют именно этот метод предохранения от беременности. По их словам, в семье стало спокойно, исчезли конфликты с мужем, которые были раньше, при другом методе контрацепции, исчез страх перед нежеланной беременностью [6]. Однако наряду с положительными моментами при длительном пользовании внутриматочными средствами (ВМС) встречаются и отрицательные явления. Так, непосредственно после введения внутриматочного контрацептива появляются незначительные боли внизу живота и мажущие кровянистые выделения из половых путей, связанные, как нам кажется, с травмированием эндометрия во время введения ВМС. Эти симптомы не требуют лечения и прекращаются самостоятельно [2]. По нашим данным, продолжительность таких болей и кровянистых выделений у женщин от 20 до 40 лет составляет 2—3 дня. Однако в возрастных группах до 20 и старше 40 лет их продолжительность увеличивается до 6—7 дней и больше, что вынуждает удалять ВМС по этим показаниям. Следовательно, применение внутриматочных контрацептивов у женщин моложе 20 и старше 40 лет сопряжено с опасностью возникновения осложнений, что необходимо учитывать при диспансерном наблюдении за ними. Мы считаем, что увеличение продолжительности болей и кровянистых выделений, возникающих непосредственно после введения ВМС, связано с возрастными морфологическими особенностями эндометрия.

В связи с длительными кровотечениями типа метроррагии или полигиперменореи ВМС удаляется в 1,5—24% случаев [3, 18]. По этим же причинам нами удалены ВМС у 213 женщин, причем у 79 ($\approx 37\%$) из них было выявлено выпадение предлежащей петли ВМС в цервикальный канал, которая оказывала давление на его стенку и вызывала образование кровоточащего пролежня и субъективное ощущение продолжительных болей ноющего характера. В подобных случаях при потягивании за нити ВМС извлекалось без всякого усилия, его нижняя петля оставалась отогнутой и не принимала своего первоначального положения. После извлечения такую спираль следует сразу же заменить на новую и объяснить женщине, обычно уже разочарованной в этом методе, причину беспокоивших ее ощущений. Нераспознанное частичное выпадение предлежащей петли ВМС в цервикальный канал также может, по нашему мнению, вызвать наступление беременности.

Наши клинические и лабораторные исследования, а также данные литературы позволяют утверждать, что расстройства менструальной функции по типу удличения продолжительности менструации и кровопотери при ней в первые 5—10 мес экспозиции ВМС не являются следствием метода. Отмеченные нарушения возникают в процессе адаптации организма к внутриматочно введенному инородному телу и требуют не удаления контрацептива, а назначения болеутоляющих и кровоостанавливающих средств [8, 15, 16].