

бость, сухость во рту, головную боль. Гиперемия лица. Инъекция склер и кровоизлияния в местах инъекций. Периферических отеков нет. Частота пульса — 108 в 1 мин. АД — 16,0/10,7 кПа. В легких везикулярное дыхание. Живот увеличен в объеме за счет беременности. Диурез — 170 мл в сутки. При вагинальном исследовании: влагалище рожавшей, шейка матки сохранена, цервикальный канал проходим для одного пальца. Длина цервикального канала — 2 см. Предлежащая часть не пальпируется. Выделения слизистые.

Анализ крови от 11.01.1995 г.: Hb — 132 г/л, эр. —  $4,3 \cdot 10^{12}$  /л, цв. показатель — 0,9; л. —  $15,0 \cdot 10^9$  /л, п. — 28%, с. — 49%, э. — 1%, лимф. — 18%, мон. — 4%; СОЭ — 34 мм/час, тромбоц. —  $139 \cdot 10^9$  /л. Уровень общего белка крови — 66 г/л, альбуминов — 40%, глюкозы — 5,7 ммоль/л, билирубина общего — 23 мкмоль/л, мочевины — 11,4 ммоль/л, креатинина в сыворотке крови — 0,374 ммоль/л, калия в сыворотке — 3,6 ммоль/л, натрия в сыворотке — 145 ммоль/л. Время свертывания крови по Ли — Уайту — 6 мин 55 с.

Анализ мочи от 11.01.1995 г.: отн. пл. — 1,010, содержание белка — 9,9 г/л, эр. — 20 — 25 в поле зрения, л. — 10 — 20 в поле зрения. Бактериурия не выявлена.

Титр антител к вирусу ГЛПС в сыворотке крови 13.01.1995 г., исследованный непрямым методом флюоресцирующих антител, составил 1:1024. Повторное исследование 10.02.1995 г. показало рост титра антител до 1:4096.

УЗИ почек от 13.01.1995 г.: левая — 117 x 55 мм, правая — 126 x 60 мм, слой паренхимы — 20 мм, умеренная дилатация полостных структур с обеих сторон.

Подтвержден диагноз ГЛПС. Назначены постельный режим, ампициллин, аскорбиновая кислота, эуфиллин, папаверин, глюконат кальция. В связи с сохранявшейся олигурией и ростом азотемии (уровень мочевины в крови — 24,2 ммоль/л, креатинина в сыворотке крови — 0,615 ммоль/л). 14.01.1995 г. проведен первый гемодиализ. Для забора крови в аппарат катетеризировали бедренную, а для возврата крови — подключичную вену (диализатор — COBE Centrysystem-400). В ацетатном диализирующем растворе содержится 138 ммоль/л натрия. Гемодиализ проведен с небольшой производительностью перфузионного насоса (170 мл/мин) продолжительностью 3,5 часа. Ультрафильтрация — 1,5 л. В начале гемодиализа было введено 10 мг реланиума и далее каждый час — по 20 мл 40% раствора глюкозы. В последующем ежедневно проведено еще 5 гемодиализов. 18.01.1995 г. диурез составил 650 мл в сутки. В периоде полиурии максимальный диурез достигал 4,1 л, что потребовало восполнения потерь воды и электролитов. 28.01.1995 г. нормализовалась азотемия. С 17.01 по 30.01 1995 г. отмечалась умеренная артериальная гипертензия — от 18,7/12,0 до 20,0/12,7 кПа. Внутримышечно вводили папаверин. 15.02.1995 г. больную в удовлетворительном состоянии выписали под наблюдение районного акушера-гинеколога.

25.03.1995 г. проведены срочные роды. Течение родов было без особенностей. Родился мальчик: масса тела — 3500 г, рост — 51 см. Оценка по шкале Апгар составила 8 — 9 баллов. Ребенок находится на грудном вскармливании, развивается нормально. Анализы крови и мочи у матери в норме.

Таким образом, тяжелая форма ГЛПС, развившаяся у беременной при сроке беременности

25 — 26 нед и осложнившаяся ОПН, потребовала проведения 6 гемодиализов. Осложнений во время диализной терапии не возникло. Беременность была сохранена. В течение 2 недель отмечалась умеренная артериальная гипертензия. Роды протекали нормально. Ребенок здоров. Методом выбора у беременных, заболевших ГЛПС, может быть сохранение беременности.

УДК 616. 633. 284 — 07

#### **Н.А. Сергеева (Казань) О выборе метода тестирования на фенилкетонурию, адекватного условиям транспортных и почтовых сообщений**

В нашей стране применяется несколько видов скрининга крови новорожденных с целью выявления гиперфенилаланиемии: бактериологический, флюорометрический, хроматографический.

Скрининг крови новорожденных для обнаружения фенилкетонурии (ФКУ) флюорометрически проводится в Республике Татарстан с 1993 г. За этот год было обследовано 12774 новорожденных, за последующий 1994 — 1995 г. и выявлено по одному больному. Из 32719 анализов за два года ложноположительных результатов было 3, ложноотрицательных — пока неизвестно, случаев гиперфенилаланиемии — 2.

Взятие крови осуществляется в роддоме за день или в день выписки (обычно на 5-й день). На какой же день может быть выставлен диагноз и начато лечение? В оптимальном варианте пробы крови отправляют из роддома раз в неделю, еще неделя требуется для доставки корреспонденции в лабораторию, неделя — для анализа. Для верификации необходим ретест, или повторный анализ из нового образца крови, на что уходит еще 3 недели. При подтверждении диагноза мы в тот же день по телефону информируем районного педиатра. При невозможности приехать к нам с больным выезжаем к нему сами, что требует дополнительной недели. Итак, когда ребенок с резко положительной пробой Феллинга наконец-то попадет к генетику, ему уже исполняется 8 недель.

Приводим следующее клиническое наблюдение. Ш., родилась 08.03.1993 г. 10.05.1993 г. уровень фенилаланина в образце крови был повышен — 0,4 ммоль/л (6,2 мг%). Однако к моменту вызова ребенка на консультацию (17.05.1993 г.) результаты лабораторного анализа еще не поступили. При осмотре ребенка без этих данных генетик патологии не выявил. Этот случай свидетельствует о том, что ранняя диагностика ФКУ возможна лишь лабораторным путем. Клинически же заболевание проявляется у ребенка только со времени прикармливания.

Б., родилась 27.08.1994 г. Направлена на консультацию из ДРКБ с диагнозом “стигмы дизэмбриогенеза”. Заключение генетика после осмотра ребенка 23.11.1994 г.: телосложение правильное, мышечный тонус в пределах нормы. Кожные покровы чистые, конечности холодные на ощупь, цианоз левой кисти (?) Стигмы дизэмбриогенеза: широкая переносица, эпикант, антимонголидный разрез глаз, гипоплазия средней части лица, нарушение дерматоглифики — 1 поперечная борозда на правой ладони ... ВПС (?)

Диагноз: болезнь Дауна (?) 27.01.1995 был определен кариотип. Результаты — 46XX. 29.11.1994 г. уровень фенилаланина — 0,5 ммоль/л. Ретест от 28.12.1994 г. уровень фенилаланина — 0,8 ммоль/л.

## Результаты осмотра детей различного возраста с ФКУ

Возраст	Место жительства	Диагноз
До 3 мес	Тетюши (один ребенок)	без патологии
	Арск (один)	болезнь Дауна
До года	Кукмор (один)	на консультацию к генетику
1,5 года	Казань (один)	задержка психомоторного развития
	Казань (один)	судорожный синдром
	Набережные Челны (один)	подозрение на ФКУ
2 — 3 года	Альметьевск (один)	судорожный синдром
	Казань (один)	исключить ФКУ
	Набережные Челны (один)	подозрение на ФКУ
5 лет	Казань (один)	на консультацию к генетику
	Казань (один)	перинатальная патология ЦНС
	Казань (двое)	задержка психомоторного развития
	Набережные Челны (один)	ФКУ
	Набережные Челны (один)	подозрение на ФКУ
	Буинск (один)	ДЦП
	Кукмор (один)	отставание психомоторного развития

Явка по вызову 21.01.1995 г. Проба Феллинга резко положительная, уровень фенилаланина в крови — 1,2 ммоль/л. от 27.01.1995 г.

Заключение заведующего медико-генетической консультации Латыпова в дополнение к объективному статусу от 23.11.1994 г.: микроцефальная форма черепа, выраженная отечность мягких тканей, маленькие диспластичные уши. Анализ крови показал наличие гиперфенилаланинемии, мочи — фенилкетонурии. Диагноз: фенилкетонурия.

Анализ историй болезней больных ФКУ, стоящих на диспансерном учете, показывает, что участковые педиатры и детские невропатологи мало обращают внимание на специфический острый и резкий запах, исходящий не только от мочи и пота младенца. Этим запахом пропитывается буквально все помещение, где находится больной, будь то квартира или палата в больнице.

С 1991 по 1993 г. в медико-генетический кабинет были направлены 17 больных ФКУ для уточнения или исключения соответствующего диагноза. Дети были разного возраста — от одного года до 4—5 лет. Для прогноза очень важен возраст ребенка. При лечении, начатом до 1,5 лет, возможно сохранение интеллекта. Однако своевременное лечение нельзя провести без ранней диагностики, она же осуществляется только путем скрининга крови новорожденных. При малейшем подозрении необходимы лабораторный анализ и консультация генетики. Формулировка направлений к генетику была самой различной — “задержка психомоторного развития”, “подозрение на ФКУ”, “исключить ФКУ”, “судорожный синдром”, “ФКУ”, “ДЦП”, “на консультацию к генетику”. Тем не менее в 29% случаев была подозревана ФКУ (см. табл.).

Немало больных ФКУ выявляется при обследовании контингента вспомогательных детских садов, школ и школ-интернатов. Так, за 1993—1994 гг. в этих учреждениях обследовано 587 и 452 человека — соответственно у 2 и одного больного в возрасте 3, 5 и 8 лет диагностирована ФКУ. Обнаружение больных в столь позднем возрасте кажется, на первый взгляд, бесплодным, но при невозможности обследовать всю нашу популяцию на гетерозиготное носительство мутантного гена до рождения больного единственно вероятным способом на сегодняшний день остается выявление гетерозигот по больным потомкам. В силу

этого в настоящее время нет альтернативного скринингу обследования всей популяции — им должно быть охвачено 100% новорожденных. Констатировать определенную частоту распространения ФКУ пока рано, так как некоторые районы республики или совсем не присылают образцов крови (например, Тетюшский, Черемшанский, Буинский), или берут их далеко не у всех новорожденных (не более чем у 30%).

В регионах с большой площадью и слабыми коммуникациями мы предлагаем параллельно или самостоятельно (если скрининг крови, требующий дорогостоящей аппаратуры и дефицитных реактивов, а также значительного штата лаборантов и дополнительных площадей, еще не введен) пользоваться на местах экспресс-методом, исключающим повреждения кожных покровов и опасность внесения инфекций, а именно сделать анализ мочи в 3—4-недельном возрасте при помощи диагностических полосок “Биофан-Р”. Методика определения фенилпировиноградной кислоты с помощью Биофана-Р элементарно проста и доступна любому, а не только медперсоналу, не требует дополнительных площадей, химической посуды или какого-либо иного оборудования, а потому может быть внедрена в медицинских учреждениях любого уровня, начиная с ФАП и ФП. Одна упаковка рассчитана на 50 анализов, имеет длительный срок годности, удобна в транспортировке. Один анализ мочи в сотни раз ниже по стоимости, чем любой вид анализа крови.

15-летний опыт работы в медико-генетической консультации показывает, что для более полного выявления больных и соответственно гетерозиготных носителей необходим не только скрининг, при котором возможны ложноположительные результаты, но и обследование мочи детей на предмет выявления фенилпировиноградной кислоты при наличии резкого неприятного запаха, исходящего от мочи, пота и пеленок младенца, отставании в психомоторном развитии, судорожном синдроме, а также при направлении к психиатру и во вспомогательные детские сады или школы. Без такого рода организационной перестройки работы с контингентом больных ФКУ в крупных регионах со слабыми коммуникациями своевременная диагностика этого заболевания представляется, на наш взгляд, весьма проблематичной.