

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК СИНДРОМУ ВОЛЬФРАМА

Бобрикович О.С., Гаріджук Л.І., Василів Т.В.*

ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет», м. Івано-Франківськ,

*Обласна дитяча клінічна лікарня, м. Івано-Франківськ

Синдром Вольфрама (синдром DIDMOAD) – акронім від англійського: Diabetes Insipidus – нецукровий діабет; Diabetes Mellitus – цукровий діабет; Optic Atrophy – атрофія зорового нерва; Deafness – туговухість.

Синдром був описан вперше Вольфрамом та Вагнером в 1938 році. Зустрічається 1 випадок на 770 тис. населення.

Причинами розвитку є генетично обумовлена інактивуюча мутація в Wolfram-гені (WFS-1 або WFS-2).

Клінічна картина синдрому Вольфрама розвивається в дитячому віці (1-10 років). Починається з проявів симптомів цукрового діабету. При цьому формується неаутоімунний цукровий діабет в поєднанні з атрофією зорових нервів (проявляється прогресуючою втратою зору). Пізніше розвивається нецукровий діабет центрального генезу та туговухість (прогресуюче зниження слуху). Неврологічна симптоматика: нейрогенний сечовий міхур; міоклональна епілепсія; атаксія; дизартрія; нистагм. Деколи розвивається аносмія, інсульт, пігментний ретиніт, анемія, нейтропенія, тромбоцитопенія.

Додаткові ознаки: гіпогонадізм, дисфункція автономної нервової системи, яка призводить до розвитку нейропатичного сечового міхура з подальшим розвитком гідронефрозу, а пізніше – хронічної ниркової недостатності, дихальні розлади, розумова відсталість, на УЗД нирок у 50% виявляють аномалії сечової системи (гідронефроз, дилатацію сечоводів).

Форми синдрому Вольфрама: повна форма – всі чотири складові (цукровий діабет, нецукровий діабет, оптична атрофія, туговухість); неповна форма – оптична дистрофія і цукровий діабет.

Лікування синдрому Вольфрама: замісна терапія препаратами інсуліну, десмопресину, симптоматична терапія. Корекція слуху за допомогою слухових апаратів.

Дівчинка 10 років, народилась від другої неускладненої вагітності, других фізіологічних пологів. У дев'ятимісячному віці перенесла ішемічний інсульт в басейні лівої середньої мозкової артерії. З того ж часу у дитини часто знижується рівень гемоглобіну до 40 г/л, в березні 2008 року госпіталізована у відділення АІТ з приводу анемії складного генезу. Неодноразово отримувала препарати заліза та переливання кровозамінників. У віці 8 років дитині діагностовано цукровий діабет 1 типу (отримує інсулінотерапію).

Об'єктивно: дитина правильної тілобудови, задовільного відживлення. На стегнах ліподистрофії. Укорочення правої ноги і руки, деформація пальців правої стопи. Консультована офтальмологом: часткова атрофія дисків зорових нервів, макулострофія; сурдологом – двобічна сенсоневральна приглуховатість III ступеня. Враховуючи анамнез та результати додаткових обстежень підтверджено синдром Вольфрама.

Прогноз захворювання – розвиток повної втрати зору та слуху, тяжкі ниркові та неврологічні порушення в майбутньому. Вік летальності від 25 до 49 років, причинами смерті можуть бути – ниркова недостатність та уросепсис, порушення дихання центрального генезу.

ПОКАЗНИКИ ГРАДІЄНТУ ТЕПЛООВОГО ПОТОКУ З ПОВЕРХНІ ТІЛА У НОВОНАРОДЖЕНИХ З ГЕМОЛІТИЧНОЮ ХВОРОБОЮ

Одеський національний медичний університет

Васильченко Л.В., Лотиш Н.Г., Мерікова Н.Л., Гоностаєва Н.Ю., Папінко Р.М.

Сучасні літературні дані свідчать про залежність інтенсивності потоку тепла з поверхні тіла від ступеня перфузії тканин. Ґрунтуючись на цьому, нами були проведені дослідження градієнту теплових потоків у дистальних та проксимальних відділах у здорових та хворих дітей з різними варіантами та ступенями тяжкості ГХН. Мета роботи також полягала у визначенні різниці теплових потоків з різних частин тіла в залежності від конфлікту та тяжкості перебігу хвороби.

Градієнт теплового потоку за даними дистанційної термометрії вивчали у 30 доношених новонароджених дітей з гемолітичною хворобою різних ступенів тяжкості: з легким ступенем ГХН – 14 немовлят, з середнім ступенем – 11, з тяжким перебігом захворювання – 5. Контрольну групу склали 20 здорових доношених дітей. Вимір інтенсивності теплового потоку з поверхні тіла здійснювався у 5 точках: проекція серця; тильні поверхні кистей та стоп.

Середні значення градієнту теплового потоку з поверхні тіла здорових новонароджених та дітей з ГХН за даними дистанційної термометрії (Вт/см²)

| Групи дітей | Стат. показ. | Величина теплового потоку (Вт/см ²) | | | | |
|-------------------|--------------|---|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|
| | | Серце | Права рука | Ліва рука | Права стопа | Ліва стопа |
| Легкий ГХН | M±m | 958.3±14.2 | 710.6±20.6 * | 712.4±22.2 * | 616.4±21.2 * | 612.3±18.2 * |
| Середньотяжий ГХН | M±m | 946.8±22.2 | 645.8±15.2 * | 636.5±26.2 * | 500.4±24.3 * | 487.3±24.2 * |
| Тяжкий ГХН | M±m | 942.4±24.3 | 573.2±24.2 * | 545.1±21.6 * | 389.2±17.6 * | 392.4±22.5 * |
| Здорові | M±m | 995.1±17.1 | 830.2±19.2 | 840.1±25.0 | 720.1±29.1 | 715.2±30.0 |

Примітка: * - статистично вірогідно відмінно від здорових малюків

Дослідження виявили різницю між показниками градієнту теплового потоку з проекції серця та кінцівками у всіх обстежених дітей, як хворих, так і здорових. Значно більший градієнт визначався над проекцією серця, який не мав статистично вірогідної різниці проміж здорових новонароджених та дітей з гемолітичною хворобою різних ступенів тяжкості. Вірогідні розбіжності показників були лише з проекції проксимальних та дистальних відділів тіла. За зміною ступеня тяжкості захворювання ця різниця зростала. Найбільша різниця спостерігалася між здоровими новонародженими та хворими з тяжким перебігом хвороби. За результатами дослідження також було встановлено статистично вірогідна різниця градієнту теплового потоку між показниками над проксимальними та дистальними частками тіла у хворих немовлят. Різниця збільшувалась пропорційно тяжкості захворювання. Розбіжностей показників градієнту теплового потоку у новонароджених з гемолітичною хворобою над центральною, проксимальною та дистальною частками тіла в залежності від варіанту конфлікту ми не отримали.

Таким чином, доведено, що між тяжкістю гемолітичного процесу та величиною теплового потоку з поверхні тіла є взаємозв'язок: чим тяжче перебігає ГХН, тим менше градієнт теплового потоку над поверхнею кінцівок і тим більша різниця значень досліджуваного показника між центральними, дистальними і проксимальними поверхнями тіла.

ОСОБЛИВОСТІ ФІЗИЧНОГО ЗДОРОВ'Я ДІТЕЙ СЕРЕДНЬОГО ШКІЛЬНОГО ВІКУ В ЗАЛЕЖНОСТІ ВІД ШКІЛЬНОГО НАВАНТАЖЕННЯ

Васюкова М.М.¹, Починок Т.В.¹, Казакова Л.М.¹, Антошкіна А.М.²

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця, м. Київ

Запропонований останніми роками термін «фізичне здоров'я» характеризує адаптаційні можливості організму дитини і визначається як динамічний стан організму людини та характеризує резерв функцій організму для виконання власних біологічних і соціальних функцій. За останні роки спостерігається збільшення кількості навчальних закладів нового типу (гімназій, ліцеїв), які передумовлюють більш значне навчальне навантаження порівняно із загальноосвітніми школами. Деякими дослідниками проводилось вивчення фізичного здоров'я, але в більшості ці дослідження стосувались дітей раннього шкільного віку та не враховували інтенсивності шкільного навантаження. Тому метою роботи було порівняти фізичний розвиток (за центильними стандартами) та адаптаційні можливості серцево-судинної системи на фізичне навантаження (за індексом Руф'є) дітей середнього шкільного віку загальноосвітньої школи та дітей спеціалізованої гімназії які відвідували навчальний заклад зі значним шкільним навантаженням протягом 2-3 років для розробки подальших рекомендацій щодо покращення можливостей дитячого організму для виконання шкільних навантажень.

В роботі було обстежено 154 дитини середнього шкільного віку (75 учнів гімназії та 79 учнів середньої загальноосвітньої школи м. Києва). Фізичний розвиток загалом у більшості дітей був середнім (70,7% гімназистів, 60,8% школярів). В той же час фізичний розвиток високий та вище середнього частіше реєструвався у школярів (36,7%) ніж у гімназистів (24,0%). Дисгармонійний розвиток реєструвався у гімназистів за рахунок збиткової маси (8,6%), а у дітей загальної школи – за рахунок високорослості (12,7%). Оцінка резерву функціональних можливостей серцево-судинної системи показала, що кількість дітей з рівнем вище середнього та високим (тих, що можуть відвідувати загальну групу з фізичної підготовки у школі) загалом була дуже низька, але серед дітей гімназії практично у два рази нижча ніж в учнів загальної школи (10,1% та 19,6% відповідно). Адаптаційні можливості середнього рівня у групах практично не відрізнялись (можуть відвідувати підготовчу групу). Діти, що мали індекс Руф'є нижче середнього та низький частіше реєструвались у гімназистів (можуть відвідувати тільки спеціальну групу).