

УДК 616.714.1-007.21-06:616.831-053.31

**В.С. Александрова, Е.А. Мурашкина,
Н.В. Котрехова**

ТУБЕРОЗНЫЙ СИНДРОМ В РАННЕМ ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Уральская государственная медицинская академия

В последние годы чаще встречаются разнообразные наследственные синдромы и болезни, что связано с нарастанием новых мутаций в популяции, что является следствием НТР.

Впервые туберозный синдром или синдром Бурневилля описан в 1862 году и представляет собой генетически детерминированный гамартроз с двумя вариантами поражения генов. Первый вариант ТС развивается при мутации в области Jq 34, второй – в связи с мутацией 16p13, расположенного на длинном плече 16 хромосомы. Частота ТС в популяции – 1:100000, тип наследования – аутосомно-доминантный (85% случаев – результат новых мутаций). В настоящее время известно, что мутация перечисленных генов – основа для развития гиперпластических процессов в связи с увеличением в организме тубарина. Это приводит к бугорчатому склерозу головного мозга и ряда паренхиматозных органов, а также к мембранопатологическим изменениям в почечной ткани и поликистозной трансформации почек. ТС сопровождается нарушениями кальциевого гомеостаза и симптомами поражения центральной нервной системы.

Больные и методы исследования

Диагноз ТС был выставлен трем детям раннего возраста от 4-х месяцев до 2-х лет, поступившим в ОДКБ с жалобами на эписиндром. У всех наблюдаемых детей был неблагоприятный акушерский анамнез. Зарегистрированы угрозы прерывания беременности, гестозы I и II половины беременности, ОРВИ, стремительные роды. У одного ребенка отец страдал эпилепсией, у второго – цистицеркозом с эписиндромом, у третьего – тетя по материнской линии погибла от эпилепсии. При объективном исследовании выявлялись эпилептички полиморфного характера. У 2-х детей – тонико-клонические судороги, у 3-го – малые припадки. У 2-х детей эписиндром возник в периоде новорожденности, у 1-го больного – с 7 месячного возраста судороги возникли до 10 раз в сутки, продолжительность приступа до 2-х часов. Все дети резко отставали в нервно-психическом развитии, двое детей отставали в физическом развитии, у одного ребенка – ожирение II степени нейроэндокринного характера. Все дети имели 5 и более внешних проявлений соединительнотканного дисэмбриогенеза: диспластичные ушные раковины, седловидный нос, высокое готическое небо, гипертелоризм сосков, эпикант и др.

В неврологическом статусе выявлены признаки поражения ЦМН (глазодвигательные расстройства),

пирамидные гемипарезы, экстрапирамидные гиперкинезы, гидроцефалия, микроцефалия, а также гипоталамические расстройства. Вегетативно-трофические – у 2-х детей. Эндокринно-обменные – у всех детей (у 1-го больного – ожирение, у 2-х – гипотрофия). У одного ребенка отмечена атрофия зрительных нервов. У 2-х детей выявлены аномальные хорды полости левого желудочка.

Для постановки диагноза использовались клинико-генетические методы, проводилось УЗИ, ЭЭГ, НСГ, во всех случаях – МРТ или компьютерная томография головного мозга. В моче исследовались протеинурия, характер мочевого осадка, наличие кристаллов оксалатов и уратов, аминокислоты. В крови – гемограмма, протеинограмма, липиды, кальций, фосфор, ЩФ.

Результаты

В двух семьях из трех имелись типичные случаи туберозного склероза. В одной семье ТС у ребенка являлся спорадическим случаем. Учитывая наследственный характер заболевания, проконсультированы и обследованы отцы 2-х детей, страдающие эпилепсией и цистицеркозом. Диагноз цистицеркоза у одного отца после обследования был изменен на ТС.

У всех детей на МРТ в 2-х проекциях в больших полушариях отмечаются бугорчатые очаги разных размеров. Фиксируются мелкие субэпидурально расположенные очаги. Желудочковая система с умеренной гидроцефальностью боковых желудочков. Заключение: МРТ-картина соответствует бугорчатому склерозу. При компьютерной томографии черепа отмечены кальцинаты в типичном месте в области желудочков, мозжечка, базальных ганглиев.

На ЭЭГ выявлены фокусы патологической активности в левом полушарии и высокая готовность к паразизмам.

Часто встречаемого при ТС поликистоза почек у наблюдаемых детей не выявлено. Двое детей имели клинико-лабораторные признаки дизметаболической нефропатии с оксалатно-кальциевой кристаллурией и уратурией.

У 2-х детей имела место гипераминоацидурия (цистинурия, глицинурия), наличие в моче скопления лейкоцитов, измененные эритроциты до 4-5 в п/зр.

У 2-х детей отмечался повышенный уровень холестерина крови, снижение кальция сыворотки крови, повышение активности ЩФ. Можно предположить, что нарушение метаболизма липидов и кальция – это ранний диагностический признак вовлечения в патологический процесс при ТС почечной ткани.

Течение заболевания было прогрессирующим. Несмотря на антиконвульсивную терапию, эписиндром полностью не купировался, и дети поступали в ОДКБ повторно.

Заключение

При сочетании стойкого эписиндрома или других неврологических симптомов с симптомами, свидетельствующими о мембранопатологических изме-

нениях в почках (кристаллурия, протенурия, аминолидурия, липидурия, лейкоцитурия и др.), следует думать о наличии у больных ТС.

Прогрессирование мембранопатологических изменений может привести к развитию почечной недостаточности, что очень часто определяет прогноз при ТС. Поражение почек является одним из обязательных признаков ТС.

ЛИТЕРАТУРА

1. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. - Л.: Медицина, 1987. - С.215-216.
2. Катывова О.В., Игнатова М.С., Харина Е.А. Почечные синдромы при туберозном склерозе // Практическая нефрология. 1997. - С.20-24.
3. Вельтишев Ю.Е., Юрьева Э.А. Детская нефрология. - Л.: Медицина, 1989. - С.276-293.
4. Шанько Г.Г., Бондаренко Е.С. Нефрология детского возраста. - Минск, 1990. - С.408-410.
5. Лебедев Б.В., Баранев Ю.И., Якунин Ю.А. Невропатология раннего детского возраста - Л.: Медицина, 1981. - С.119-120.
6. Morozow A.K., Larkina S.V., Temin P.A. // Abstr. book of TSC Intern. Reserch. Symp. - 1996. Bath, U. K., P.15.

УДК 547.962.3:612.398.131:535.37

О.Л. Андреева, С.В. Цвиренко, М.П. Сергеева,
Д.А. Вишницкий, О.В. Хворова

ФЛУОРЕСЦЕНТНЫЙ МЕТОД В ОЦЕНКЕ СОСТОЯНИЯ БОЛЬНЫХ РАСПРОСТРАНЕННЫМИ ФОРМАМИ ГНОЙНОГО ПЕРИТОНИТА

Уральская государственная медицинская академия

Распространенный гнойный перитонит (РГП), являясь тяжелым и опасным осложнением при острой хирургической патологии, встречается более чем у 27% больных с острыми хирургическими заболеваниями органов брюшной полости [3,4]. Относительно высокая летальность (6,8-45%), тяжесть течения [5,8], большие затраты на лечение больных определяют актуальность этой проблемы.

Современный этап изучения проблемы связан с признанием в качестве главного патогенетического звена РГП развитие эндогенной интоксикации [5,6,7].

Важным механизмом компенсации увеличения концентрации продуктов метаболизма, характерного для интоксикаций, является образование комплексов различных соединений с белками плазмы крови. Уникальной способностью к комплексообразованию обладает сывороточный альбумин – белок, выполняющий транспортные функции. При тяжелом эндотоксикозе в организме создаются условия для образования форм альбумина с измененными физико-химическими характеристиками, модифицированного

лигандами, что препятствует обмену между тканями и сосудистым руслом, переносу токсинов к органам детоксикации – биотрансформации. Поэтому особое значение представляют методы, позволяющие судить не только о количестве, но и функциональной активности альбумина. В этом отношении перспективным представляется использование метода флуоресцентных зондов [2] для оценки свойств связывающих центров альбумина. Среди его достоинств следует отметить использование микроколичеств исследуемого материала, простоту и быстроту выполнения анализа, специфичность и информативность.

В настоящей работе представлен клинический опыт изучения динамики изменений параметров, характеризующих связывающие центры альбумина методом флуоресцентных зондов 46 больных с РГП различного происхождения и его осложнений. Среди них наблюдались 22 больных с перитонитом аппендикулярного происхождения. У 8 больных РГП был вызван деструктивным панкреатитом, у 6 больных отмечен посттравматический перитонит, у 10 – РГП, возникший как осложнение различной патологии органов брюшной полости. Диагноз заболеваний был верифицирован на основании клинико-лабораторных данных.

Антибактериальная терапия начиналась с больших или максимальных доз препаратов. Предпочтение отдавалось комбинации цефалоспоринов с аминогликозидами и метронидазолом. В программу инфузионной терапии включали растворы для парентерального питания вместе с введением витаминов группы В и С.

Образцы сыворотки крови получали в 1-е, 3-и и 5-е сутки пребывания пациента в отделении. Параллельно анализировали образцы сыворотки крови в группе из 23 практически здоровых людей (13 мужчин и 10 женщин, средний возраст $49,1 \pm 0,5$ лет), которые составили группу сравнения.

Методом флуоресцентных зондов [2] с помощью набора реактивов НИМВЦ «ЗОНД-альбумин» (НИМВЦ «ЗОНД», Россия) [1] на анализаторе концентрации липидов АКЛ-01 в образцах сыворотки крови определяли общую концентрацию альбумина (ОКА) и эффективную концентрацию альбумина (ЭКА). На основе измеряемых параметров рассчитывали относительный параметр, представляющий собой отношение $ЭКА/ОКА \times 100$, выраженный в процентах, а также величину $ОКА/ЭКА-1$, получившую название «индекса токсичности» (ИТ). Для анализа брали 0,025 мл сыворотки крови. Образцы сыворотки крови больных и группы сравнения поступали в одни и те же дни и анализировались в одинаковых условиях.

Результаты проведенных исследований представлены в таблице. Как видно из таблицы, в группе сравнения ОКА составила 39 ± 1 г/л, ЭКА равнялась 34 ± 2 г/л. При распространенном гнойном перитоните уже в первые сутки наблюдения снижены оба измеряемых параметра: ОКА – на 26% и ЭКА – на 47% по отношению к группе сравнения. Вследствие этого параметр, представляющий собой отношение $ЭКА/ОКА$, в случае РГП снижается на 30% и в 4 раза возрастает индекс токсичности. Обращает на себя