

вод о предполагаемых осложнениях термической травмы и вероятности развития неблагоприятного исхода.

#### Выводы

1. Оценивая социально-экономический статус семей, в которых пострадали дети в результате термической травмы, следует отметить их низкий социальный статус, отсутствие возможности материальной поддержки в лечении, что в период недостаточного финансирования оказывает отрицательное влияние на течение и исход ожоговой болезни.

2. Сопутствующая патология: перинатальное поражение ЦНС, внутриутробное инфицирование, акушерское пособие в родах и хроническая соматическая патология оказывают неблагоприятное влияние на течение ожоговой болезни у детей. Большинство детей с указанными патологическими отклонениями формируют группы детей с проявлениями токсемии и септико-токсемии, в то время, как большинство пострадавших с неотягощенным фоном переносят ожоговую болезнь более гладко.

3. Увеличение дегоспитального времени более чем на 24 часа на 20% увеличивает риск развития таких осложнений ожоговой болезни как сепсис, острый респираторный дистресс-синдром и мультиорганная дисфункция.

4. Представленные данные позволяют сделать вывод, что для дальнейшего улучшения результатов лечения детей с термической травмой необходимо поиск новых направлений интенсивной терапии. Наиболее перспективным направлением, на наш взгляд, является активация естественных механизмов антибактериальной защиты, угнетение которых типично для ожоговой болезни особенно у детей с отягощенным преморбидным фоном.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Анощенко Ю.Д., Смирнов С.В. Ожоги: особенности распространения и профилактики в городах России различных категорий // *Здравоохранение Российской Федерации*. - 1994. - №6. - С.20-22.
2. Обмен веществ у детей / Ю.Е. Вельтишев, М.В. Ермолава, А.А. Ананенко, Ю.А. Клязев. - М., 1983. - 464с.
3. Власова И.А., Казанцева С.В., Фомин В.В. Экология и состояние здоровья детей // *Вестник УГМА*. - 1997. - вып.4. - С.174-175.
4. Гаслова А.А. Закономерности формирования активности естественных антибактериальных факторов крови у детей. / *Дисс... к.м.н.*, - Пермь, 1982. - 176с.
5. Объективная оценка тяжести травм / Е.И. Гуманенко, В.В. Бояринцев, Т.Ю. Супрун, В.В. Ващенко // *Военно-медицинский журнал*. - 1996. - №10. - С.25-34.
6. Внутриутробные бактериальные и вирусные инфекции плода и новорожденного / Б.Л. Гуртовой, А.С. Анкирская, Л.В. Ванько, Н.И. Бубнова // *Акушерство и гинекология*. - 1994. - №4. - С.20-26.
7. Ерюхин И.А. Инфекция в хирургии. Старая проблема накануне нового тысячелетия // *Вестник*

хирургии им. Грекова. - 1998. - т.157. №1.2. - С.85-91 и С.87-94.

8. Задорожная В.И., Бондаренко В.И., Донец Л.Н. Значение энтеровирусов в патологии новорожденных // *Врачебное дело*. - 1994. - №1. - С.19-27.
9. Кучеренко В.З., Анощенко Ю.Д. Мониторинг в системе управления специализированной помощью (на примере комбустиологии - специализированной помощи пострадавшим от ожогов) // *Проблемы соц. гигиены*. - 1994. - №5. - С.30-36.
10. Лислицин К.М., Выхриев Б.С. Пути улучшения исходов лечения обожженных // *Военно-медицинский журнал*. - 1984. - №8. - С.27-30.
11. Особенности клинической картины при врожденной ЦМВ инфекции у детей / Н.И. Пенкина, Т.В. Коваленко, Л.С. Мякишева, В.В. Трусов // *Педиатрия*. - 1995. - №3. - С.36-39.
12. Особенности функционирования сердечно-сосудистой системы у детей при воздействии атмосферных загрязнений / Н.К. Перевошикова, Л.В. Барков, О.М. Очередко, Л.П. Почуева // *Гигиена и санитария*. - 1996. - №1. - С.8-10.
13. Разумовский А.В., Сашенков В.А. Показатели работы и финансирование Российского ожогового центра в 1992-93 годах // *Травматология и ортопедия России*. - 1994. - №4. - С.133-135.
14. Самсыгина Г.А. Современные проблемы ВУИ // *Педиатрия*. - 1997. - №5. - С.34-36.
15. Вторичные иммуно-дефицитные состояния и техногенные факторы. / В.В. Фомин, Г.Я. Липатов, И.А. Власова и др. Учебное пособие. - Екатеринбург, 1997. - С.260-272.
16. Шлыкова А.Б. Популяционный скрининг частоты инфицирования беременных женщин TORCH инфекциями и формирование иммунологической недостаточности у женщин групп риска // *Материалы 51 научной конференции студентов и молодых ученых*. - Екатеринбург, 1996. - С.243-245.

УДК 616.-055.5:575.224.23

Н.В. Никитина

#### ОЦЕНКА СИТУАЦИИ С ХРОСОМНЫМИ БОЛЕЗНЯМИ У НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ г. ЕКАТЕРИНБУРГА

Уральская государственная медицинская академия

Как известно, средняя популяционная частота хромосомных нарушений в нашей стране составляет в среднем 6—7 случаев на 1000 новорожденных детей. Вместе с тем в некоторых регионах отмечены отклонения от данного показателя в ту или иную сторону. В связи с тем, что до настоящего времени детальной оценки ситуации с хромосомными болезнями (синдромами) в г. Екатеринбурге не проводилось, целью настоящей работы явилось изучение частоты хромосомной патологии среди новорожденных детей в течение последних пяти лет. Для ранней клинико-цитогенетической диагностики в условиях родильного дома в случае подозрения на хромосомный синдром

осуществлялся выезд педиатра-генетика областного центра планирования семьи и репродукции (ОЦПСИР).

За период с 1994 по 1998гг. в г. Екатеринбурге родилось 60441 новорожденных, из которых 68 детей с цитогенетически подтвержденным синдромом Дауна (табл.1).

Таблица 1  
Частота рождения детей с синдромом Дауна  
в г. Екатеринбурге

Год	Количество		Частота
	новорожденных	подтвержденного синдрома Дауна	
1994	12902	10	1:1290
1995	12378	11	1:1127
1996	10774	20	1:539
1997	11934	10	1:1193
1998	12444	17	1:732

Показатель средней частоты синдрома Дауна за указанный период составил 1:889 новорожденных и укладывался в общепопуляционную частоту. Большую часть выявленных нами случаев составили простые трисомии 21. В двух случаях простая трисомия сочеталась с инверсией 9 хромосомы. Мозаичных форм нами не выявлено. Транслокационная форма отмечалась в 6 случаях (9%), из них в 3-х случаях — транслокация одноименных хромосом t (21;21), в 2-х случаях — t (14;21) и в одном — t (13;21). Интересно отметить, что только в 1998 году нами было зарегистрировано сразу 4 случая транслокационных форм. Кроме того, нам удалось отметить еще более неординарную ситуацию, когда в один и тот же день из разных родильных домов одновременно поступила на цитогенетический анализ кровь двух новорожденных мальчиков с подозрением на синдром Дауна, который показал в обоих случаях кариотип 46, XY t (21;21). Анализ кариотипа родителей патологии не выявил, что дало возможность расценить указанные случаи как новые мутации.

Известно, что транслокационные формы болезни Дауна составляют менее 4% всех случаев, и особенно редко транслокация одноименных хромосом t (21;21). Поэтому, чтобы отвести все сомнения, мы повторно обследовали данных пробандов в разные дни — цитогенетические находки были верифицированы. За все время работы ОЦПСИР (9 лет) было выявлено всего 4 подобных случая.

Среди других трисомий за 1994—1998гг. выявлено 3 случая синдрома Патау (трисомия 13).

Помимо этого нам встретились редкие варианты хромосомных заболеваний, обусловленных структурными перестройками аутосом: делеция короткого плеча 18 хромосомы, делеция длинного плеча 9 хромосомы, делеция длинного плеча 11 хромосомы, частичная трисомия по 9 хромосоме и частичная трисомия по 4 хромосоме, случаи кольцевых хромосом 18, 15, Y, случай дополнительной кольцевой маркерной хромосомы. Ввиду того, что такие варианты крайне редки, их популяционная частота не установлена. Все случаи частичных моносомий (делеций) являются результатом мутации de novo, а два случая частичных

трисомий (по 4 и 9 хромосоме) — унаследованы. Образование кольцевой хромосомы связано с повреждением обоих плеч хромосомы, в результате чего свободные концы центрального фрагмента соединяются между собой. Носители кольцевых хромосом фенотипически похожи на носителей соответствующих делеций, а экспрессия клинической картины зависит от размеров делетированного участка.

Все эти синдромы характеризовались множественными пороками внутренних органов, резкой задержкой психомоторного развития в сочетании с многочисленными микроаномалиями.

За указанный период времени нами были определены показания к пренатальной диагностике и проведено 276 анализов биоптатов ворсинчатого хориона, что позволило выявить цитогенетическую патологию у 22 плодов, что составляет 8%. Спектр выявленной патологии составили: синдром Дауна - у одного, синдром Патау - у трех, синдром Эдвардса - у двух, синдром Тернера - у четырех, синдром трисомии по хромосоме группы C - у двух. Во всех вышеуказанных случаях беременность была прервана в сроке до 12 недель.

Таким образом, частота синдрома Дауна среди новорожденных детей г. Екатеринбурга совпадает со значением средней популяционной. При этом длительный мониторинг позволил выявить труднообъяснимые временные периоды рождения мальчиков с крайне редкими транслокационными формами t (21;21), ранее в литературе не описанными. Редкие варианты хромосомных синдромов встречаются спорадически.

В результате пренатальной диагностики нам удалось предотвратить 18 случаев рождения детей-инвалидов с хромосомной патологией.

УДК 616-053

О.А. Снявская, М.В. Снитцын, И.А. Плотникова

## О ФОРМИРОВАНИИ ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ НА СОВРЕМЕННОМ УРОВНЕ ЖИЗНИ, ПРОБЛЕМЫ ВЫХАЖИВАНИЯ И ЛЕЧЕНИЯ

Уральская государственная медицинская академия

Современные условия обитания человека характеризуются неблагоприятной социальной, экономической и экологической обстановкой. Экологическая среда отличается повышенным воздействием на организм антропогенных загрязнителей, обнаруживаемых в почве, воде, воздухе, - солей тяжелых металлов, оксидов азота и углерода, формальдегида, хлора, фенола, радиоактивных веществ и др. В результате в популяции накопилась огромная генетически негативная информация. Нередки в семьях вредные привычки, несбалансированное питание с недостаточным обеспечением детского организма белком, минеральными солями, микроэлементами. Сегодня можно говорить не только об экологическом, но и о психологическом загрязнении среды, причем, те или иные изменения на психо-эмоциональном уровне обя-