

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. Сеницын, 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-

ательно находят отражение и в других висцеральных системах.

Регистрируется зачастую осложненное течение беременности у матерей детей: хроническая гипоксия, интоксикация, гестозы, угроза прерывания беременности, анемии, гипотония, внутриутробные инфекции, наличие очагов хронической инфекции как у матерей, так и у отцов. Дети рождаются ослабленными, незрелыми и неоднократно болеют, при этом подвергаются назначению большого числа антибиотиков, мало бывают на воздухе, ведут малоподвижный образ жизни. Указанные причины в полной мере не вскрываются, своевременно не анализируются, а вследствие дороговизны должного, предметного обследования либо не проводится, либо, при возможности такового, полученные результаты не всегда правильно интерпретируются.

Последнее десятилетие характеризуется негативной динамикой состояния детей и подростков. Наблюдениями педиатров отмечается хронизация и омоложение болезней, прогрессивное ухудшение показателей объективного обследования детей. Увеличивается число внешних, малых аномалий развития (более 6-7). Помимо наружных микроаномалий со стороны скелета, мягких тканей выявляются часто аномалии внутренних органов (дополнительные хорды в левом желудочке, расщепления чашечно-лоханочной системы, ротации почек, горбатая почка, аномалии желчного пузыря, селезенки, тимуса и др.).

При проведении объективного обследования ребенка часто имеются нарушения формирования "вездесущей" соединительной ткани, которая является основой становления многообразных функций в организме, играет большую роль в саногенетических процессах. Многочисленность звеньев, составляющих систему соединительной ткани, каждое из которых контролируется генами, а значит, может иметь соответствующее повреждение, создает условия для генетической гетерогенности аномалий развития и заболеваний, на что указывает Э.М. Земцовский.

При этом является установленным, что жизнь обеспечивается жизненными циклами: постоянной ассимиляцией или интеграцией и постоянным распадом или дезинтеграцией. Частичное отмирание является жизненной целостностью организма. Постоянное разрушение клеток (апоптоз) тканей и органов есть гарант постоянно идущего восстановления этих элементов и всего организма. Важное значение при этом имеет энергетический баланс, его генетическая программированность, способность противостоять болезненным агрессивным факторам. Замедленные ассимиляции вызывает уменьшение жизненных сил, связанных с недостатком пластических веществ, кислорода, энергетических, минеральных веществ, гормонов, ферментов. Замедление выведения балластных веществ приводит к повреждениям – отравлениям продуктами жизнедеятельности организма, на что указывает А.С. Залманов.

Большая роль в общей системе функционирования организма принадлежит в этих процессах микроциркуляторному руслу – капиллярам, пронизывающим все ткани и органы. В патологических процессах они могут подвергаться глубоким изменениям,

особенно в детском возрасте под влиянием гипоксических, стрессорных, травматических, токсических, инфекционных и других воздействий. При этом часто страдает дезинтоксикационная функция печени, селезенки – мезенхимальной соединительной ткани.

Мы мало обращаем внимания на деятельность этих органов и на диафрагму, которая, по мнению А.С. Залманова, считается вторым сердцем – нагнетательным насосом, сжимающим указанные органы и кишечник в целях увеличения портального и брюшного кровообращения. При этом кровеносные и лимфатические сосуды живота "сжимаются" мышечной деятельностью диафрагмы, происходит опорожнение венозной системы путем продвижения крови к грудной клетке (второе венозное сердце).

В педиатрической практике мы нередко наблюдаем общую гипотонию мышц, у детей особенно брюшной полости ("большие животы") в связи с расхождением прямых мышц живота, пупочными грыжами, что связывается с соединительно-тканной дисплазией. В этих случаях мы обнаруживаем часто расстройства деятельности желудочно-кишечного тракта: метеоризм, дисбактериоз, особенно при энтеритах, энтероколитах, дискинезиях. При исследовании теста с Д-ксилозой и других методов обследования выявляем нарушение деятельности кишечных ворсинок, процессов гидролиза и всасывания нутриентов (нарушение гликокаликса микроворсинок) и иных функций тонкой кишки, считающейся единственным местом общего метаболизма (дети 1-го года жизни являются по образному выражению И.М. Воронцова "тонкокишечными существами"). И в этих, а также других случаях особенно важна роль диафрагмы как насоса продвижения лимфы в грудной проток потока желчи. Изменение ее деятельности усугубляет имеющиеся нарушения функциональных систем печени (антитоксичной, гликогенной, окислительно-восстановительной, желчеобразовательной и др.), что ухудшает метаболические процессы организма. При уменьшении циркулирующего объема крови возникает тканевая и клеточная гипоксия, скапливаются токсические метаболиты в крови и во внеклеточных жидкостях, возникает венозный застой.

Большую роль играет состояние мембран, рецепторов клеток, обмена цитокинов, простогландинов, системы сложных циклических химических реакций и др. К рождению ребенка устанавливается иерархия центральных регуляторных механизмов – триединая система регуляции: центральная нервная, гормональная и иммунная.

Воздействие неблагоприятных факторов на организм плода, новорожденного и ребенка (экзо и/или эндогенной природы) вызывает причинно-следственные связи, извращенное состояние обменных процессов. Так, вирусно-бактериальная инфекция является триггером каскадных реакций, вызывая синдром эндогенной интоксикации – интегральное общебиологическое явление с нарушением слаженного взаимодействия функциональных систем, с изменением нормального течения метаболических процессов в организме, что и приводит к формированию болезни, нередко через имеющиеся при рождении маркеры диатезов.

Указанные патофизиологические взаимосвязи мы проследили на модели атопического дерматита у 250 больных детей различного возраста с учетом анамнеза, объективных данных обследования и результатов лабораторно-инструментальных методов обследования при динамическом наблюдении педиатром и дерматологом.

Известно, что кожа как паренхиматозный орган наделена многообразной анатомо-морфологической и функциональной активностью. Она участвует во многих биологических процессах. Шниц рассматривает ее как большую эндокринную железу. Кожа богата ферментами, тесно связанными с ферментативными системами организма. Установлено ее дезинтоксикационное действие, она содержит в себе соединительную ткань и связана с таковой целостного организма. Кожа – источник гуморальных реакций. Она содержит многочисленные железы (из них потовая железа напоминает клубочек нефрона), участвует активно в иммунитете, обладает самоочищением. Кожа – орган осязания, в ней имеются многочисленные капилляры, обеспечивающие дыхание, обмен веществ и т.д.

Атопический дерматит – частая патология у детей, это хроническое заболевание мультифакториальной природы с полигенным типом наследования. Атопический дерматит отличается стадийностью и прогредиентностью течения. Начинается с маркеров атопического, аллергического диатеза, затем проявляются симптомы аллергического конституционного дерматита, далее идет клиника одной из острых форм экземы (истинная, себорейная, смешанная, бляшечная, эритродермия), позднее – нейродермит (очаговый, распространенный, диффузный). Очень часто и неизбежно присоединяется или "оживляется" инфекция, гельминтозы, что обуславливается наличием в организме больного иммунной недостаточности как общей, так и местной. В 100% случаев диагностируется патология органов пищеварения в виде хронического энтероколита, колита, эрозивного гастрита, неэрозивного гастродуоденита с обнаружением *Helicobacter pylori* (в 47% случаев). В 23% заболевание осложняется синдромом мальабсорбции. При исследовании теста с Д-ксилозой – у 68% детей раннего возраста с атопическим дерматитом отмечено снижение дистального и проксимального всасывания. У 57% больных находят гепато- и спленомегалию. В 25% случаев при исследовании ПЦР выявляются ДНК вируса гепатита В или РНК гепатита С, ЦМВ, хламидийная, уреоплазменная инфекции, токсоплазмоз.

Наряду с гельминто-протозойной инфекцией (в 45% случаев) у детей с атопическим дерматитом нами установлен токсокароз (9,3%), рецидивирование очагов вторичной инфекции, в т.ч. на коже (57,4%). По данным М.А. Мокроносовой стафилококковая и дрожжеподобная инфекция часто регистрируется на внешне неповрежденной коже у больных с атопическим дерматитом и обладает высоким сенсибилизирующим потенциалом. Отмечен системный характер изменений микроэкологии и колонизационной резистентности слизистой ЖКТ и кожи у детей с атопическим дерматитом на основании обнаружения взаимосвязи геликобактерной инфекции с дисбиотическими нарушениями в кишечнике (92,8%) и на коже (60%).

Факторами риска у наблюдаемых детей являлись наследственная отягощенность по атопии у больных (87,2%), перинатальные инфекции (71,3%). У большинства родителей и детей имелись кариозные зубы, "нездоровая" носоглотка, гастропатология (72,4%), заболвания репродуктивных органов, несбалансированное питание во время беременности и кормления грудью, злоупотребление пищевыми облигатными аллергенами, курение.

Часто выявляется отягощенное течение беременности, однако, не вся важная информация доходит до педиатров, в частности, упорно не указывается характеристика плаценты и околоплодных вод.

При рождении детей во многих случаях выявлены перинатальные повреждения нервной системы. В 2/3 случаев регистрируются стигмы или аномалии соединительной ткани в сочетании с аномалиями внутренних органов, что позволяет диагностировать синдром соединительно-тканной дисплазии. На этом фоне отмечаются вегетативные нарушения, в 100% случаев иммунологическая вторичная недостаточность, ведущая к снижению колонизационной резистентности кожи и слизистых. Наблюдаются изменения системы "передняя доля гипоталамуса – кора надпочечников", т.е. нарушение адаптации.

Наличие сенсибилизации пищевыми продуктами, микробными антигенами, лекарственными веществами создает в организме больного в его органном, сосудисто-тканевом, клеточном, капиллярном русле "бурю" биохимических, молекулярных изменений и превращений с накоплением эндогенных токсинов, которые попадая в ток крови, во внеклеточные жидкости, глубоко изменяют метаболические процессы. При этом, как правило, страдают пути выделения токсичных продуктов, нарушается очищение организма через естественные пути. Токсичные продукты скапливаются в клетках, в капиллярах. Кожа при атопическом дерматите "забалачивается", беря на себя повышенные функции самоочищения. Происходит закупорка ее желез с закрытием капиллярной сети, нарушаются иммунные механизмы вследствие поступления "лавины" биохимических и токсических веществ, поступающих из организма. Сама кожа в конечном итоге становится органом-антигеном для собственно его организма.

Кожа как известно – это зеркало здоровья и болезни, она является широко развитой паренхимой. Реакции, деформации кожи всегда указывают на глубокие расстройства в организме.

Таким образом, исходя даже из далеко неполного перечня изложенных нарушений в организме плода, новорожденного и ребенка на примере атопического дерматита очевидна необходимость тесного контакта акушеров-гинекологов, педиатров, дерматологов в выявлении нарушений в организме мать-плод-ребенок с целью понимания комплекса возможных и очевидных нарушений в формирующемся детском организме в целях деликатного подхода к саногенетическим мероприятиям с учетом уже наступивших изменений и собственных компенсаторных механизмов в организме ребенка. Необходимо использовать этапное лечение: стационар, затем диспансерное наблюдение, обучение, как больного, так и его родителей

пониманию особенностей болезни, режима жизни, ухода за кожей и диеты. Важно предусмотреть осуществление разумного щадящего медикаментозного лечения, активного физического режима, создания психологического покоя и поддержки положительного эмоционального тонуса, как у больного, так и членов его семьи.

ЛИТЕРАТУРА

1. Абрамов В.В. Взаимодействие иммунной и нервной системы. - 1988.
2. Залманов А.С. Тайная мудрость человеческого организма. Монография. - 1966.
3. Земцовский Э.В. Соединительно-тканые дисплазии сердца. - 1998.
4. Мокроносова М.А. Влияние золотистого стафилококка, дрожжеподобных грибов на течение atopического дерматита. - 1999.
5. Аллергодерматозы у детей. / Торопова Н.П., Сивянская О.А., Градинаров А.М. и др. - 1997.
6. Плотникова И.А. Влияние токсокароза на течение atopического дерматита и других форм дерматозов у детей. - 1998.
7. Сивяцын М.В. Atopический дерматит и гелпико-бактерная инфекция у детей. - 1998.

УДК 612.007

В.А. Телешев, А.В. Резайкин, Л.Ф. Шашкина

ОБ ОТДЕЛЕ КОМПЬЮТЕРНОГО ОБУЧЕНИЯ И ТЕСТИРОВАНИЯ

Уральская государственная медицинская академия

Отдел компьютерного обучения и тестирования создан приказом ректора №174-р от 19.07.96 г. как структурное подразделение, подчиненное проректору по учебной работе. За прошедшее время в отделе организованы пять компьютерных классов по 8-9 рабочих мест в каждом. Все компьютеры объединены в локальную сеть.

Эта техническая база обеспечивает выполнение основных задач, возложенных на отдел:

1. Обучение студентов пользованию компьютерами и современным программным обеспечением;
2. Повышение эффективности учебного процесса за счет внедрения новых информационных технологий.

В частности, по первому пункту: все студенты первого курса во втором семестре в двух компьютерных классах проходят практические занятия по информатике. На этих занятиях с помощью компьютерных обучающих программ они осваивают операционную систему Windows-95, текстовый редактор Word, электронные таблицы Excel и выполняют практические задания. Весь практикум разработан сотрудниками отдела. За последние два учебных года создано шесть методических пособий для студентов и преподавателей.

По второму пункту: одной из форм повышения эффективности учебного процесса является компью-

терное тестирование. В настоящее время в двух компьютерных классах с помощью тестовой системы контроля знаний сдают промежуточные контроли, зачеты и экзамены студенты, занимающиеся на кафедрах патологической физиологии, микробиологии, биологии, гигиены детей и подростков, нормальной физиологии, ортопедической стоматологии, пропедевтики детских болезней, физики, фармакологии. В июне в рамках государственной аттестации проводится междисциплинарный тестовый экзамен для студентов педиатрического, стоматологического и лечебно-профилактического факультетов. Также в отделе сдают тестовый экзамен интерны и курсанты факультета усовершенствования по кафедрам педиатрии, ортопедической стоматологии, терапевтической стоматологии, анестезиологии и реанимации, детских болезней педфака. К настоящему моменту в базу данных сервера введено более десяти тысяч тестовых вопросов по различным дисциплинам. Ежегодно компьютерное тестирование проходит около 16000 человек.

Система контроля знаний, разработанная в отделе, позволяет также проводить анализ результатов тестирования, выявлять плохо изученные темы, некорректно составленные вопросы. Эта система была представлена в Москве в феврале 1999 г. на совещании по информационным образовательным технологиям и получила высокую оценку. На этом совещании было принято решение об образовании на базе отдела компьютерного обучения и тестирования УГМА центра по экспертизе тестовых программ, а заведующий отделом Телешев В.А. был включен в консультативный совет «Информационные образовательные технологии» (приказ Министра здравоохранения №109 от 5.04.99г.).

Разработанная тестовая система успешно функционирует не только в отделе, но и на других кафедрах, где она была установлена (педиатрии ФУВ, внутренних болезней и организации здравоохранения).

В апреле 1998 г. УГМА была подключена к межвузовской компьютерной сети с выходом в Internet. В отделе установлен узел этой сети, который обслуживается сотрудниками отдела.

В сентябре 1998 г. в отделе открыт для свободного доступа Internet-класс, в котором студенты, преподаватели и сотрудники академии могут найти интересующую их информацию для рефератов, статей, докладов, диссертаций и т.д.

В ноябре 1996 г. на базе отдела приказом ректора открыт хозрасчетный учебный центр, где любой желающий может научиться работать с современным программным обеспечением (Windows 95, Word 7.0, Excel 7.0), а также работе в Internet. В этом учебном году в центре обучилось 36 человек. В январе 2000 г. учебный центр получил аккредитацию с правом выдачи Единого общероссийского сертификата пользователя следующих программных продуктов: Windows 95, Windows 98, Word 97, Excel 97, Office 97, 1С:Бухгалтерия, а также по работе в Internet.

Весной 2000 г. сотрудниками отдела создана первая версия Web-сайта УГМА (адрес в Internet: www.usma.ru). Он содержит информацию об академии, о довузовской подготовке в УГМА, обширный