

шей и девушкой, о потребности обретения семейного счастья. Главными направлениями в проводимой работе являются формирование у подростка понимания важности сохранения здоровья для преуспевания во всех сферах жизнедеятельности и воспитание чувства ответственности за сохранение собственного здоровья и здоровья любимого человека.

ЛИТЕРАТУРА

1. Аковбян В.А., Резайкина А.В., Тихонова Л.И. Характеристика эпидемиологических закономерностей

распространения ЗППП в России. Вест. дерматол., 1998, № 4, с. 25—27.
 2. Аковбян В.А., Тихонова Л.И. Межгосударственное совещание, посвященное реализации политики и стратегии ВОЗ и Объединенной программы ООН — СПИД по предупреждению распространения ЗППП. Вест. дерматол., 1998, № 1, с. 71.
 3. Скрипкин Ю.К., Аковбян В.А. Проблемы сексуально-трансмиссивных заболеваний в России. Росс. мед. журн., 1997, № 6, с. 11—13.

ПЕДИАТРИЯ

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ФАКОМАТОЗА У МАЛЬЧИКА 11 ЛЕТ

О.П. Ковтун, А.Г. Соловьев, О.Н. Чанина,
 О.Л. Ямпольская, А.Г. Сафронов

Уральская государственная медицинская академия
 Областная детская клиническая больница №1

Факоматозы представляют собой группу наследственных заболеваний, при которых наблюдается сочетание поражений нервной системы, кожных покровов, сосудов и различных внутренних органов. Для факоматозов характерны такие симптомы, как пигментированные, депигментированные пятна, фибромы, папилломы, ангиомы. Общими признаками являются задержка развития моторики, интеллекта, понижение адаптации к различным воздействиям. В тяжелых случаях это приводит к развитию слабоумия, интеллигическим припадкам, изоляции от общества и инвалидности.

В настоящее время факоматозы рассматриваются как генетически детерминированные нарушения роста и дифференцировки клеток одного или нескольких зародышевых листков на ранней стадии эмбриогенеза. Морфологическим субстратом этого процесса являются гамартомы — образования, состоящие из клеток, задержавшихся в своей дифференцировке [1]. Гамартомы располагаются преимущественно в нервной ткани и коже, а также поражают сосудистую, костную ткани, различные отделы желудочно-кишечного тракта и др. [1].

Большинство факоматозов являются аутосомно-доминантными заболеваниями [6]. В настоящее время картирован ген нейрофиброматоза-1 на хромосоме 17 в положении q12-q22, нейрофиброматоза-2 на длинном плече хромосомы 22, атаксии-телеангиоэктазии Луи-Бар на хромосоме 14 в положении q12-q32 [7]. На сегодняшний день нет единой концепции генетических механизмов факоматозов. Обобщая имеющиеся данные, предполагают, что факоматозы являются результатом фенотипической вариативности экспрессии плейотропного гена. На экспрессивность, возможно, оказывает влияние ген-модификатор. В роли модификатора может выступать

аллельный ген [2]. В результате действия патологических генов происходит нарушение комплекса биохимических реакций, что ведет к изменению программы роста, дифференцировки и миграции клеток пораженных зародышевых листков [5]. В дальнейшем клетки гамартомы подчиняются регуляции роста клеток органа, в котором они располагаются, но, будучи низкодифференцированными, имеют большую способность при действии неблагоприятных факторов к неконтролируемому росту и неоплазии [4].

В последнее время была сделана попытка классифицировать факоматозы на основании преимущественно пораженного зародышевого листка [3,6]. Например, к преимущественно эктодермальным относятся туберозный склероз, нейрофиброматоз и др.; к преимущественно мезодермальным — энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге-Вебера, атаксия-телеангиоэктазия Луи-Бар и др.; к преимущественно энтодермальным — синдром Гартнера, семейный полипоз желудочно-кишечного тракта и др.

Энцефалотригеминальный ангиоматоз описали W. Sturg в 1879 г. и F. Weber в 1922 г. Заболевание наследуется предположительно по аутосомно-доминантному типу. Девочки болеют значительно чаще мальчиков. Частота встречаемости по различным данным колеблется от 1:5000 до 1:100000. Клиника характеризуется триадой симптомов: ангиоматозом кожи, поражением глаз и мозга. Кожные ангиомы располагаются на лице в зоне ветвей тройничного нерва, как правило, с одной стороны. Изменения со стороны глаз проявляются вторичной глаукомой. Неврологические нарушения характеризуются судорожными припадками, прогрессирующими пирамидными парезами конечностей, отставанием психического развития ребенка. Могут наблюдаться и другие аномалии развития: микроцефалия, катаракта, колумба радужки, высокое небо, грыжи, крипторхизм. Течение заболевания медленно прогрессирующее, могут быть длительные ремиссии и обострения.

В связи с редкостью данного заболевания приводим наблюдаемый нами случай.

Большой Т., 11 лет, поступил в неврологическое отделение ОДКБ №1 г. Екатеринбурга с жалобами на судорожные клонические подергивания в левых конечностях с последующей выраженной слабостью в

них до нескольких часов, резкое снижение зрения правого глаза.

Мальчик от первой беременности, протекавшей без особенностей. Роды срочные в затяжном предлежании, без осложнений. Масса при рождении 2900 г, длина 49 см, оценка по Апгар 8-9 баллов, кричал сразу. Выписан из роддома на 7 сутки. С рождения у ребенка наблюдали гемангиому правой половины лица, увеличенные размеры правого глаза. В первые 3 месяца зарегистрированы клонические подергивания в левых конечностях в течение нескольких часов без потери сознания, гемипарез слева. Судороги повторялись 2-3 раза в год. Был поставлен диагноз: болезнь Штурге-Вебера. Ребенок развивался с задержкой: сидит с 6 месяцев, ходит с 1,5 лет, говорить начал в 3 года. В 5 лет прооперирован по поводу глаукомы правого глаза. Острота зрения правого глаза - 0,1, левого - 1, зрения отмечается сужение полфер зрения с назальной стороны. В 7 лет судороги прекратились, но сохранялась слабость в левых конечностях. С 11 лет эпилептические приступы возобновились. Случаи данного заболевания в предыдущих поколениях не выявлены. При поступлении состояние ребенка тяжелое. При осмотре на лице в области иннервации тройничного нерва - гемангиома, занимающая всю правую половину лица, правое ухо, часть левой щеки, шею, нос. В легких дыхание везикулярное, тоны сердца ясные, ритмичные, живот при пальпации мягкий, безболезненный, печень и селезенка не увеличены. Стул и диурез нормальные.

Неврологический статус: девиация языка вправо, левосторонний гемипарез, оживление сухожильных рефлексов слева, патологические знаки Бабинского-Россолимо слева, координаторные пробы выполнял с интенцией, пальце-носовая и колени-пяточная пробы слева не выполняются, интеллект снижен. При проведении МРТ выявлены гемиатрофия правого полушария головного мозга, артерио-венозная мальформация правого полушария мозжечка и пирамиды правой височной кости, сосудистая опухоль верхней части справа с прорастанием среднего и внутреннего уха. По данным ЭЭГ выражены нарушения корковой ритмики в виде дизритмии и экзальтации основного ритма, снижена функциональная активность коры. Имеются признаки дисфункции на дизцефальном уровне, тенденция к синхронизации θ -волн. Данные лабораторного обследования: ОАК: Hb 112 г/л, эр $3,7 \cdot 10^{12}/л$, шв. пок 0,9, л. $7,6 \cdot 10^9/л$, СОЭ 16 мм/ч. Биохимический анализ крови: общий белок 67,1 г/л, альбумин 42 г/л, глюкоза 5,4 ммоль/л, аспартаминотрансфераза 0,17 ммоль/л, аланинаминотрансфераза 0,19 ммоль/л, холестерин 2,6 ммоль/л. Общий анализ мочи в норме.

Клинический диагноз: Энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге-Вебера. Симптоматическая, парциальная эпилепсия с моторными джексоновскими припадками, левосторонний гемипарез, мозжечковая недостаточность слева. Врожденная глаукома правого глаза. Сосудистая опухоль правой верхней челюсти с прорастанием в среднее и внутреннее ухо. Артерио-венозная мальформация правого полушария мозжечка и пирамиды височной кости. Проводилось лечение: финлепсин 20 мг/кг, триампур по схеме, ас-

корутин, витамины группы В. Проводимая терапия позволила стабилизировать состояние ребенка. За время пребывания в стационаре приступов не было. Мальчик был выписан домой под наблюдение нейрохирурга, отоларинголога, окулиста, невропатолога. Даны рекомендации по приему антиконвульсантов под контролем общего и биохимического анализов крови.

Таким образом, приведенный случай иллюстрирует клинический полиморфизм, тяжесть течения, невозможность проведения этиологической и патогенетической терапии при синдроме Штурге-Вебера.

Профилактика факоматозов сводится к медико-генетической консультации, а также к ранней диагностике заболеваний, особенно стертых и атипичных форм.

ЛИТЕРАТУРА

1. Архипов Б.А., Карпухина Л.О. Современные представления о патогенезе факоматозов // Журн. невропатол. и психиатр. -1996. - № 4. С 110-115.
2. Садовская Ю.Е. Нейрофиброматоз. - М., 1991.
3. Andre J.M., Schmitt A., Kissei P. Classification generale et limites nosologique des phakomatoses // J. Genet. Hum - 1975 - Suppl. 23. - P.187-192
4. Inglis K. Neurolemmiblastosis: the influence factors in disease when development of the body is abnormal / Am. J. Pathol. - 1950. - Vol. 26 - P.521-536.
5. Iwasaki Y., Yoshikawa H., Sasaki M et al. Clinical and immunohistochemical studies of subependymal giant cell astrocytomas with TS. Brain & Development 1990; 12(5): 478-481.
6. Koussseff B.G. The phakomatoses as a result of paracrine growth regulation disorders (paracrinopathies). Clinical Genetics 1990; 37(2): 97-105.
7. McKusik V.A. Mendelian inheritance in man, 7th ed., Baltimore, 1986.

УДК 616.988:612.017 +575.191.616.233/24-002-085.33 618-091.618.36

С.Н. Козлова, Г.А. Спирина, О.Б. Плеханов,
С.С. Аперьянова, Е.В. Бредихина,
Н.Н. Мухина, И.Я. Смородинская

РОЛЬ ХЛАМИДИЙНОЙ, УРЕАПЛАЗМЕННОЙ И ЦИТОМЕГАЛОВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ В ФОРМИРОВАНИИ ПАТОЛОГИИ ОРГАНОВ ДЫХАНИЯ И ИММУНОЛОГИЧЕСКОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

Уральская государственная медицинская академия, Академический медицинский центр «Семья и здоровое поколение»

Серьезную проблему для зарубежных и национальных служб здравоохранения составляет рост заболеваний, передающихся половым путем. По данным ВОЗ прогнозировалось ежегодное выявление