

РЕАБИЛИТАЦИЯ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДАУНА

В.В.Жихарева, Н.М. Турдалиев

Национальный Центр Охраны материнства и детства
Бишкек, Кыргызская Республика

Резюме: Статья содержит краткое описание хромосомных аномалий, клиническая картина синдрома Дауна. Рассмотрены вопросы реабилитации детей с синдромом Дауна. Применение кортексина при данном заболевании.

Ключевые слова: Синдром Дауна, хромосомные аномалия, реабилитация, кортексин.

ДАУНА СИНДРОМУ МЕНЕН ООРУГАН БАЛДАРДЫ КАЛЫБЫНА КЕЛТИРУУ

В.В. Жихарева Н.М. Турдалиев

Улуттук Эне жана баланы коргоо борбору
Бишкек, Кыргыз Республикасы

Корутунду: Статья езуе хромосомдук аномалиялар женунде кыскача маалымат, жана Дауна оорусунунун клиникасын камтыйт. Дауна оорусу менен ооруган балдардын калыбына келтируусу боюнча суроолор жана ушул ооруда кортексинди колдонуу тажырыйбасы каралды.

Негизги сездер: Дауна оорусу, хромосомдук аномалиялар, калыбына келтируу, кортексин.

DOWN DISEASE CHILDREN REHABILITATION

V.V. Zhikhareva N.M. Turdaliev

National Center for Maternal and Child Welfare
Kyrgyz Republic Health department (NCMCP, KRHD)
Bishkek, Kyrgyz Republic

Summary: The article provides brief description of chromosome anomalies. The clinical finding of Down's disease. The issues of rehabilitation of children with Down's disease are considered.

Key words: Down's disease, rehabilitation, chromosome anomalies, cerebrolysin.

Актуальность: В последние годы, благодаря внедрению в практическое здравоохранение медико-генетического консультирования, изучение хромосомных заболеваний в патологии человека получило очень широкое развитие. Установлено, что частота хромосомных aberrаций среди новорожденных составляет 1:200. Кроме того, многие хромосомные аномалии несовместимы с жизнью, что в значительной части случаев обуславливает внутриутробную гибель эмбриона, являются причиной спонтанных выкидышей.

Все хромосомные аномалии можно разделить на две большие группы. К первой относятся синдромы, характеризующиеся изменением количества или структуры аутосом. Вторая группа хромосомных заболеваний обусловлена различными аномалиями половых хромосом.

Первая группа клинически проявляется задержкой нервно-психического развития различной степени и комплексом более или менее выраженных врожденных пороков и аномалий развития. К наиболее распространенным и изученным хромосомным заболеваниям

относится синдром Дауна.

По сводным данным различных исследований частота синдрома Дауна среди новорожденных колеблется от 1: 500 до 1: 800. Оба пола поражаются приблизительно одинаково. Примерно в 95 % случаев синдром обусловлен простой трисомией по 21хромосоме. У 3% больных наблюдается мозаицизм. В остальных случаях синдром вызван спорадической или наследуемой транслокацией 21-ой хромосомы. Причины возникновения хромосомной аномалии при синдроме Дауна до настоящего времени остаются неясными. Распространенность синдрома не имеет какой-либо временной, этнической или географической разницы при сравнении одинакового возраста родителей. Пожилой возраст матери - единственный фактор риска, для которого четко установлена связь с синдромом Дауна.

Клиническая картина больных с синдромом Дауна образует четко очерченную группу. Наиболее частыми признаками являются: уплощение профиля лица, монголоидный разрез глазных щелей, мышечная гипотония, эпикант, открытый рот, плоская переносица, короткая шея,

ВОПРОСЫ ПЕДИАТРИИ

диспластичные ушные раковины, увеличенный I ярык, плоский затылок, клинодактилия мизинца, короткие и широкие кисти и стопы, гиперподвижность суставов, поперечная ладонная складка, врожденные пороки сердца, задержка психомоторного развития.

В этой связи большое значение имеет организация качественной стационарной и диспансерной помощи детям с синдромом Дауна. Одним из таких подразделений является отделение патологии перинатального периода на базе Национального Центра охраны материнства и детства МЗ КР.

Материалы и методы исследования: по нашим данным в последние годы наблюдается значительный рост количества детей с данной патологией.

Так за период с января 2008 по декабрь 2012 года в отделении получили лечение детей с хроническим хромосомным заболеванием. (Рис.1)

Соотношение мальчиков и девочек оставило 1 : 1 (42 мальчика и 39 девочек).

Возраст детей, прошедших курс лечения в отделении, варьировал от 3-х месяцев до 9 лет. Основную группу составили дети в возрасте от 3-х месяцев до 3-х лет.

Результаты и их обсуждение: 50 детей поступивших в стационар были осмотрены и обследованы врачом - генетиком в медико-генетическом центре. У большинства из них, у 41 ребенка (82%) при определении кариотипа была выявлена трисомия по 21-й паре хромосом. У 7-х детей (14%) был установлен мозаицизм,

у 2-х детей (4%) - транслокационная форма. Полученные результаты согласуются с данными других исследований.

У 31 ребенка обследование на кариотип не проводилось. У всех детей отмечалась задержка психомоторного развития той или иной степени. (Таб 1).

При изучении местности проживания детей, выявлено, что большинство 31(38%) проживает в г. Бишкек. А также жители Чуйской области 24(30%). Детей из других областей республики 26 (32%). Это свидетельствует о том, что дети из отдаленных регионов за практической помощью в стационары не обращаются. Курсы восстановительной терапии не получают. (Таб 2).

При анализе возраста матери, на момент рождения ребенка с синдромом Дауна, установлено: что 4 детей родились от матерей в возрасте до 19 лет. 10 детей родились от матерей в возрасте от 20 до 24 лет, 32 ребенка от матерей в возрасте от 25 до 35 лет и 35 детей от матерей старше 35 лет. (Рис 2).

Хотя по данной диаграмме отмечается наибольший процент рождения детей с указанным синдромом у матерей старше 35 лет, однако, при суммировании, преобладают мамы от 20 до 35 лет (42 : 35).

При проведении эхокардиографического исследования у 29(36%) детей были выявлены различные пороки сердца. У 17(59%) был выявлен ДМПП, у 10(34%) - ДМЖП, у 2-х (7%) - артерио-венозная коммуникация.

Таблица 1

| ТРИСОМИЯ ПО 21 ПАРЕ | МОЗАИЦИЗМ | ТРАНСЛОКАЦИОННАЯ ФОРМА |
|---------------------|-----------|------------------------|
| 41 | 7 | 2 |

Таблица 2

| | |
|-----------------|----|
| БИШКЕК | 31 |
| Чуйская область | 24 |
| Нарынская | 6 |
| Иссык-Кульская | 6 |
| Таласская | 9 |
| Ошская | 1 |
| Баткенская | 0 |
| Жалалабатская | 4 |

| | |
|-------------------------------|----|
| ВПС (всего) | 29 |
| ДМПП | 17 |
| ДМЖП | 10 |
| Артерио-венозная коммуникация | 2 |

ВОПРОСЫ ПЕДИАТРИИ

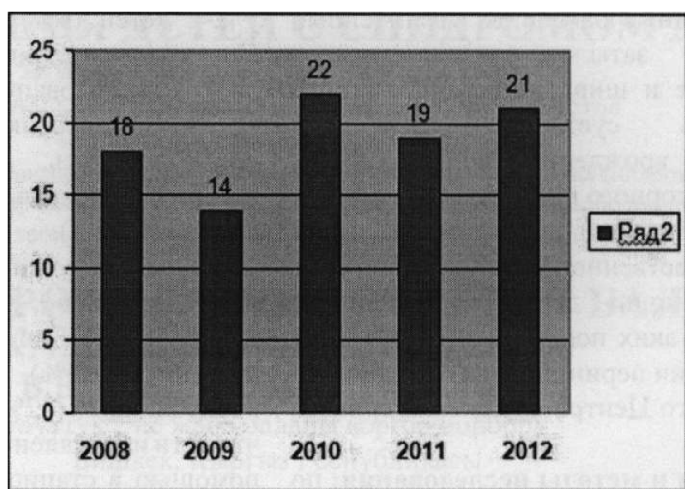


Рис 1.

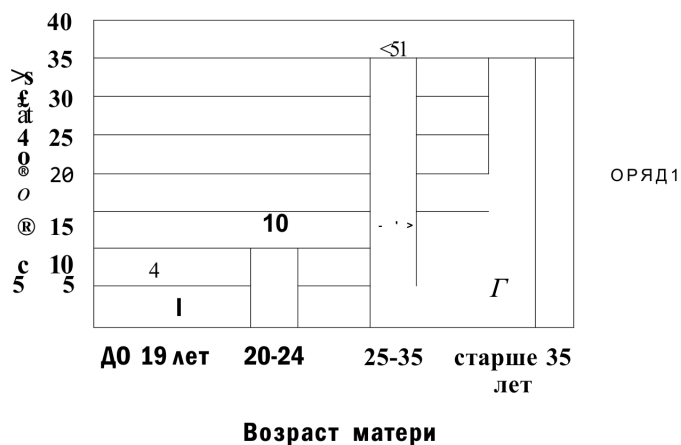


Рис 2.

Полученные результаты согласуются с данными других исследований. Все дети наблюдаются у кардиохирурга. (Таб 3).

В отделении проводился комплекс лечебно-реабилитационных мероприятий. Учитывая, что у большинства детей в неврологическом статусе отмечалась задержка темпов статико-моторного развития, мышечная гипотония в комплекс восстановительного лечения входили общий стимулирующий массаж, лечебная гимнастика, различные методы физиотерапевтического воздействия. Из медикаментозных средств - ноотропные препараты, нейропротекторы, сосудистые, витамины. Одним из психостимулирующих препаратов является кортексин, который обладает тканеспецифическим действием на кору головного мозга, оказывая ноотропное и церебропротекторное действие. Кортексин

регулирует соотношение тормозных и возбуждающих аминокислот, уровень серотонина и дофамина, оказывает ГАМК-ергическое влияние, обладает антиоксидантной активностью и способностью восстанавливать биоэлектрическую активность головного мозга.

Кортексин назначался внутримышечно детям массой до 20 кг - 5 мг, свыше 20 кг - 10 мг, однократно. Курс лечения составлял от 10 до 20 дней. Применение кортексина в комплексном лечении детей с данным заболеванием приводит к более быстрому улучшению психоневрологической симптоматики. После проведенного лечения у всех детей отмечалась положительная динамика в виде ускорения темпов двигательного и психоречевого развития.

ВЫВОДЫ:

1. Учитывая наиболее частое рождение детей с синдромом Дауна у женщин позднего

ВОПРОСЫ ПЕДИАТРИИ

детородного возраста, до недавнего времени считалось, что в основе появления лишней 47-й хромосомы лежит возрастной фактор. Однако по нашим наблюдениям дети с данной патологией рождаются и у молодых матерей в возрасте до 25 лет, что позволяет думать о более существенном влиянии факторов внешней среды на появление данного заболевания.

2. Включение кортексина в комплексную терапию в более раннем возрасте способствует значительному улучшению темпов психомоторного развития и уменьшению неврологического дефицита у детей синдромом Дауна.

3. Полученные результаты указывают на острую необходимость ранней коррекции психомоторных нарушений, с акцентом на психостимулирующие препараты у детей раннего возраста с синдромом Дауна для получения максимального клинического эффекта.

Литература:

1. С.К.Евтушенко, О.С.Евтушенко,

Е.В. Лисовский, Л.Я. Алешникова, Е.В. Порошина, И.С.Евтушенко, Т.Г. Евдущенко. Нейропротекторная и нейротрофическая терапия болезни Дауна. Международный неврологический журнал. 2008, № 3(19). с. 125-128.

2. С.И. Козлова, Е. Семанова, Н.С. Демикова, О.Е. Блинникова. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. 1987 г. с.247-248.

3. Л.О. Бадалян. Детская неврология. Москва, 1984 г. с.358.

4. М.Б.ЦукерКлиническая невропатология детского возраста. Москва, 1986 г., с.401.

5. Б.Г. Гинзбург. О частоте синдрома Дауна. Российский вестник перинатологии педиатрии, №6-1998, с. 13-14.

6. Н.В. Ковалева. Цитология и генетика. 2002г. Т.36,№ 6. с. 54-69.

7. Ю.И, Барашнев, В.А, Бахарев, П.В, Новиков. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. 2004 г. 560 с.