

НӘРЕСТЕДЕ МАРФАН СИНДРОМЫНЫҢ АЛҒАШ АНЫҚТАЛУЫ

Н.А. Имашева, Б.А. Алибекова

*КеАҚ «Семей медицина университеті»
Семей қ., Қазақстан*

Тақырып өзектілігі.

Марфан ауруы – туа біткен және тұқым қуалайтын ауру. Жаңа туған нәрестелерде сирек кездесетін диагноз. Дәнекер тінге әсер ететін ең көп таралған тұқым қуалайтын аурулардың бірі, кездесу жиілігі 3000-5000:1, аутосомды-доминантты ауру. Синдром көру, жүрек-қан тамырлары және тірек-қимыл аппаратының зақымдалуымен жүреді, бірақ өкпенің, терінің және орталық жүйке жүйесінің зақымдануы да болуы мүмкін. Жаңа туылған нәрестелерде аяқ-қолдың саусақтары жіңішке, ұзын болады. Өмір сүру ұзақтығының төмендеуі негізінен қолқа асқынуларына байланысты.

Зерттеу мақсаты. Сирек кездесетін генетикалық патология Марфан синдромымен нәрестеге клиникалық талдау.

Зерттеу материалдары мен әдістері. Марфан синдромымен туған нәрестенің ауру және даму тарихы.

Зерттеу нәтижесі. Бала жүктіліктің 40-шы аптасында өздігінен жедел босанудан. Туғанда тыныс алу бұзылу синдромына байланысты нәрестелер патологиясы бөлімшесіне түсті. Түскен кездегі шағымдары: көбікті сілекейдің бөлінуі, әлсіз, шулы тыныстың болуы.

Анамнезінде: 4-ші жүктіліктен, 3-ші босану. Жүктіліктің II-ші триместрде бала жолдасының төмедеуі, колпит санациясы, жүктіліктің 25-26-шы аптасында фебрильді қызба түріндегі ЖРВИ мен ауырды. III-ші триместрде – анемия жеңіл дәрежелі (102 г/л) амбулаторлы емделді. Нәрестенің туған кездегі дене салмағы – 3710 грамм, бойы – 54 см, бас шеңбері – 37см, кеуде шеңбері – 36 см. Аппар шкаласы бойынша бағалау 7/8 балл. Туылған кездегі жағдайы тыныс алу бұзылыстарына байланысты орташа ауырық дәрежеде. Терісі таза, бозғылт қызғылт, орташа акроцианоз. Балада дизэмбриогенездің айқын стигмалары болды-арахнодактилия (қол-аяқтардың саусақтары қалыптан тыс ұзын, жіңішке, патологиялық қалыпта), қолдың 3 саусағының контрактурасы, қолдың 1 саусағының патологиялық орналасуы, қосымша мойын қатпарлары. Мазасыздық кезінде мұрын-ерін үшбұрышының цианозы. Өкпеде тыныс әлсіреген. Қозғалыс белсенділігі төмендеген. Бұлшықет тонусы төмендеген. Туа біткен шартты рефлекстері баяу қозғалады, тез жоғалады. 30 минут ішінде баланың жағдайына мониторинг жүргізілді: 1,0 л/мин ағыны бар мұрын канюлялары арқылы ылғалданған оттегі берілді. ТЖ – 68 мин. жүрек соғу жиілігі – 158, Сатурация 80%. Динамикада жағдайының нашарлауы байқалады, тыныс алу бұзылыстарына байланысты бала шулы тыныс, кеуде қуысының ішке тартылуы, тыныс алу кезінде мұрын қанаттарының ісінуі, аузынан көбікті сілекейдің бөлінуі, енгігу ТЖ – 76, сатурация-80%. Жүрек соғу жиілігі – 164

мин. тері, көрінетін шырышты қабаттар таза, бозғылт қызғылт, акроцианоз. Тұрақтандыру шаралары жүргізілді: сәулелі жылу режимі, 2,0 л/в мин ағыны бар мұрын арқылы ылғалданған оттегін берілу, мониторинг. Жағдайды тұрақтандырғаннан кейін, одан әрі бақылау, тексеру және емдеу үшін бала Нәрестелер патологиясы және шала туылған нәрестелерді күту бөлімшесіне-ауыстырылды. Туған кезде жалпы қан анализінде гемоглобин – 243 г/л, эритроциттер – $7,2 \times 10^{12}/л$, гематокрит – 67%, лейкоциттер – $36,5 \times 10^9/л$, тромбоциттер – $283 \times 10^9/л$; СРБ – теріс. 24 сағаттан кейін: эритроциттер – $4,5 \times 10^{12}/л$; түсті көрсеткіш – 1.0; лейкоциттер – $8,8 \times 10^9/л$; тромбоциттер – $300 \times 10^9/л$; гематокрит – 46%; гемоглобин 166 г/л; Іш қуысы мүшелерінің ультрадыбыстық мәліметтері бойынша өмірдің 2-ші және 10-шы күндерінде құрылымдық өзгерістер анықталған жоқ. ЭхоКГ деректері бойынша өмірдің 2-ші күніне диагноз қойылды: Оң жақ қарыншаның аздап кеңеюі. Клапандар өзгерген жоқ. Үш жармалы клапанның аздап регургитация. Сол жақ қарынша миокардының жиырылу қабілеті қанағаттанарлық. d – 0.2 cm ООО. d – 0.2 cm ОАП. Шамалы өкпе гипертензиясы. Нейросонография бойынша патология анықталған жоқ. Оң, сол қолдың рентгенографиясы: сол қолдың туа біткен даму аномалиясы (туа біткен деформациялық позиция).

Мамандардың кеңестері: Травматолог-ортопед (23.01.2023 10:00) Қорытынды: D/S: Арахнодактилия. Марфан Синдромы. Ұсынылды: 1) тұрғылықты жері бойынша хирургтың бақылауында болу. Генетик (23.01.2023 10: 00) Қорытынды: Марфан Синдромы? Ұсынылды: 1) тұрғылықты жері бойынша педиатрдың, көз дәрігерінің бақылауы. 2) 6 айдан кейін қайта кеңес беру. Офтальмолог (23.01.2023 10:00) Қорытынды: ПКВ көз дәрігері 40 апта Диагноз; АИ патологиясы жоқ көз түбі 6 айда көз дәрігерін қарау ұсынылады. Кардиолог (24.01.2023 09:00) қорытынды: ПФК: ОАП. ООО. СНФК0 Ұсынылған: 3 айдан кейін динамикадағы ЭХОКГ, 3 айдан кейін ЭХОКГ нәтижелерімен амбулаториялық динамикадағы кардиологтың тексеруі, физикалық белсенділіктен аулақ болу (қатты жылау, кернеу), гипотермиядан аулақ болу, алдын алу. Невропатолог (24.01.2023 10:00) Қорытынды: ОЖЖ-нің гипоксиялық-ишемиялық зақымдануы, церебральды ишемия І дәрежесі, уыттану синдромы, өткір кезең. Р 91.4 ұсынылған: динамикадағы НСГ. Тұрғылықты жері бойынша невропатологтың бақылауында болу.

Перзентханадан өмірдің 10-шы күніне шығарылды. Шығару кезінде баланың жағдайы қанағаттанарлық. Сұраныс бойынша омырауды белсенді сорады. Тексеру кезінде реакция сақталады. Айқайы қатты. Тері және көрінетін шырышты қабаттар қызғылт, таза. Бұлшықет тонусы жеткілікті.

St. Localic: арахнодактилия (жоғарғы және төменгі аяқтың саусақтары әдеттен тыс ұзартылған, тар, патологиялық икемділікке ие), қолдың 3 саусағының контрактурасы, қолдың 1 саусағының патологиялық қондырғысы, қосымша мойын қатпарлары. Үлкен еңбегі керілмеген. Кеуде қуысы симметриялы. Өкпеде тыныс алу барлық кеңістікте тыңдалады, сырыл жоқ. Жүрек тондары айқын, ырғақты. Іші жұмсақ, бауыр мен көкбауыр ұлғаймаған. Кіндік аймағы таза, өзгерген жоқ. Нәжісі тұрақты. Зәр шығару

еркін. Шығару кезіндегі салмағы – 3722 грамм. Нәресте анасымен бірге үйге шығарылды, анасына нұсқаулар мен кеңестер берілді.

Қорытынды.

Қазіргі уақытта бүкіл әлемде тұқым қуалайтын және туа біткен дәнекер тін ауруларының өсуі байқалады. Медициналық-генетикалық білімді жетілдірудің арқасында біз тұқым қуалайтын өзгергіштікті ерте кезеңдерде анықтай аламыз. Марфан синдромы бар науқастар кешенді және көпсалалы тексеруді қажет етеді. Марфан синдромы бар науқастардың өмір сүру ұзақтығы мен сапасы негізінен жүрек-тамыр жүйесі, қаңқа және көздің зақымдану көлемі мен ауырлығына байланысты. Емдеуді ерте бастау өмір сүру сапасын жақсартуға мүмкіндік береді.