



дезинтоксикационную терапию, антибиотикотерапию; применяют витамины группы С и В.

Профилактика: своевременное выявление лиц-носителей золотистого стафилококка среди медработников родильных домов и рожениц. С этой целью проводят медосмотры. Палаты в роддомах следует кварцевать и проводить в них регулярную влажную уборку. После выписки из роддома соблюдать гигиенический режим.

Пивовар А.В.

ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ СИНДРОМА АЛЬСТРЁМА

Редкие генетические заболевания сложны в диагностике, так как большинство из них ведет к полиорганной дисфункции и маскируется под другие соматические и наследственные заболевания. Некоторые из них можно установить только после тщательного изучения родословной больного и картирования его собственного генома. Поэтому следует уделять достаточное внимание изучению редких синдромов, ведь это поможет правильно направить курс лечения пациента.

Синдром Алстрёма – редкое генетическое заболевание, вызванное мутацией в гене *ALMS1*. Он является одним из самых редких генетических нарушений в мире, так как в настоящее время зарегистрировано только 266 случаев в медицинской литературе и около 501 известных случаев в 47 странах.

Синдром Альстрёма (СА) имеет аутосомно-рецессивный тип наследования, характеризуется полиорганной дисфункцией. Характерна значительная вариабельность клинической картины даже среди сиблингов. Дети при рождении имеют нормальную массу тела, но на протяжении 1-го года



жизни развивается ожирение. Индекс массы тела — больше 95 центилей. Для детей с синдромом Альстрёма характерен быстрый темп роста до пубертатного периода и опережение костного возраста. Раннее закрытие зон роста обуславливает низкий конечный рост (< 5 перцентиля) у 85 % пациентов. Формируется сколиоз или кифоз.

Практически с первых месяцев жизни наблюдаются нистагм, фотодисфория, ретинит, снижение центрального и периферического зрения. Применение электроретинографии позволяет обнаружить прогрессирующее ухудшение функции палочек и колбочек. Также диагностируется пигментная дегенерация сетчатки. Возможно развитие полной слепоты уже в детском возрасте, умственное развитие не страдает. Нейросенсорная глухота в первом десятилетии у 70 % больных прогрессирует от умеренной до тяжелой (40—70 дБ). Дилатационная кардиомиопатия с манифестацией в детском или подростковом периоде наблюдается более чем у 60 % случаев. На некоторых этапах жизни приводит к возникновению сердечной недостаточности и смерти. Также характерным проявлением является гипогонадотропный гипогонадизм, гирсутизм у девочек, поликистоз яичников, в более позднем возрасте эндометриоз. Наружные половые органы сформированы правильно. Но все пациенты с синдромом Альстрёма нефертильны.

Диагностические критерии (Marshall JD)

Новорожденный – 2 года:

Основные критерии: 1) мутация в 1 аллеле ALMS1 и/или синдром Альстрёма в семейном анамнезе; 2) патологии зрения (нистагм, светобоязнь).

Дополнительные критерии: 1) Ожирение; 2) дилатационная кардиомиопатия с застойной сердечной недостаточностью.

Возможные добавочные проявления: периодические легочные инфекции, задержка в психо-моторном развитии.

3-14 лет:



Основные критерии: 1) мутация в 1 аллеле ALMS1 и/или синдром Альстрёма в семейном анамнезе; 2) патологии зрения (нистагм, светобоязнь, снижение остроты зрения).

Дополнительные критерии: 1) Ожирение и/или резистентность к инсулину и/или сахарный диабет 2 типа; 2) дилатационная кардиомиопатия с застойной сердечной недостаточностью в анамнезе; 3) потери слуха; 4) дисфункция печени; 5) почечная недостаточность; 6) опережение костного возраста.

15 лет – взрослый:

Основные критерии: 1) мутация в 1 аллеле ALMS1 и/или синдром Альстрёма в семейном анамнезе; 2) патологии зрения (наличие нистагма в младенчестве/детстве, слепота, дистрофия палочек и колбочек сетчатки).

Дополнительные критерии: 1) Ожирение и/или резистентность к инсулину и/или сахарный диабет 2 типа; 2) дилатационная кардиомиопатия с застойной сердечной недостаточностью в анамнезе; 3) потери слуха; 4) дисфункция печени; 5) почечная недостаточность; 6) низкий рост; 7) мужчины: гипогонадизм, женщины: нерегулярные менструации и/или гиперандрогенизм.

Другие проявления: периодические легочные инфекции, задержка психомоторного развития в детстве, гиперлипидемия, сколиоз, плоские широкие стопы, гипотиреоз, гипертония, рецидивирующие инфекции мочевыводящих путей, дефицит гормона роста, алопеция.

Дифференциальный диагноз проводят с синдромом Барде-Бидля. Главное отличие – в дебюте заболевания. Синдром Альстрёма начинается в возрасте около 2-х лет, а синдром Барде-Бидля – около 8-летнего возраста. Но также есть и иные отличия. Также проводят дифдиагностику с врожденным амаврозом Лебера (LCA), ранней дилатационной кардиомиопатией, наследственными митохондриальными болезнями.



Лечение. Специфическое лечение не разработано и в основном представлено симптоматической терапией. При фотодисфории — использование цветных линз, при ожирении — лечебное питание по общепринятым методикам, регулярные физические нагрузки, при нейросенсорной глухоте — хирургическая коррекция у пациентов с экссудативным отитом, цифровые слуховые аппараты, при дилатационной кардиомиопатии — ингибиторы АПФ, мочегонные, при развитии сердечной недостаточности — сердечные гликозиды, аденоблокаторы, при сахарном диабете — лечение с помощью пероральных сахароснижающих средств по принятой схеме, при гипертриглицеридемии — высокие дозы статинов, никотиновая кислота, и другая симптоматическая терапия.

В нашей стране случаи пациентов с синдромом Альстрёма не были описаны. Я считаю, это связано с проблемой выявления и диагностики этого заболевания. Очень важно своевременно и правильно диагностировать заболевание, чтобы избежать тяжелых последствий со стороны многих органов и систем, и как можно раньше назначить терапию, с целью улучшения качества жизни пациента.

Стоянова Ю.Д., Титаренко В.В.

ОПТИКОМИЕЛИТ ДЕВИКА

Демиелинизирующие заболевания центральной нервной системы (ЦНС) являются второй по частоте причиной инвалидности у лиц молодого возраста среди неврологических заболеваний. Поскольку страдает трудоспособное население, демиелинизирующие заболевания являются не только медицинской, но и социально-экономической проблемой во всём мире.