

направленных на стимуляцию сперматогенеза, терапия без положительного эффекта.

Анамнез жизни. Родился от второй беременности в сроке 40 недель. Вес при рождении 3300 гр., рост 50 см. В анамнезе – респираторные, кишечные инфекции.

Клинико-генеалогический анализ выявил отягощенность родословной по сердечно-сосудистой патологии.

В фенотипе пробанда обращают на себя внимание: астеническое телосложение, бледность, влажность, повышенная растяжимость кожи, долихоцефалия, гипотелоризм, астигматизм, длинный фильтр, множественный кариес, высокое небо, длинная шея, узкая грудная клетка, сколиоз, узкие кисти, гипермобильность суставов, микроорхидия.

Проведено цитогенетическое исследование методом культивирования лимфоцитов периферической крови: Результат кариотипирования: 46, XXУ, rob(13;14)(q10;q10).

Выводы. Данное наблюдение редкого сочетания патологии представляет собой случай хромосомной болезни. Цитогенетическое исследование явилось решающим диагностическим методом в постановке диагноза.

**Мужановский В.Ю., Лисицкая Н.А, Малич А.А.**  
**ЗАДЕРЖКА ТЕМПОВ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ У**  
**НОВОРОЖДЕННЫХ: ПРИЧИНЫ И СЛЕДСТВИЯ**  
**Харьковский национальный медицинский университет**  
**Кафедра педиатрии №1 и неонатологии, Харьков, Украина**  
**Научный руководитель: доцент Малич Т.С.**

Актуальность: Распространенность и высокий удельный вес новорожденных, которые рождаются с задержкой темпов внутриутробного развития (ЗВУР), определяют актуальность дальнейшего изучения данной проблемы. В последние годы не только в Украине, но и в других странах Европы и Америки, остается довольно высоким интерес к проблеме ЗВУР. Перинатальная смертность среди детей со ЗВУР в 4-8 раз превышает смертность новорожденных с нормальными антропометрическими данными. (Т.Гомела)

Цель: Изучение раннего периода адаптации у детей с различными вариантами ЗВУР.

Полученные результаты: Для решения поставленной цели нами было проанализировано 30 клинических случаев доношенных новорожденных со ЗВУР. В зависимости от варианта ЗВУР все дети были разделены на 2 группы. Первая группа – 15 детей с симметричным вариантом ЗВУР и вторую группу составили 15 детей с асимметричным вариантом ЗВУР. В первой группе детей по полу преобладали мальчики (66%), во второй группе новорожденных преобладали девочки (86%). В зависимости от способа родоразрешения в первой группе в 54% была выполнена операция

Кесарево сечение, во второй группе в 74% роды происходили через естественные родовые пути.

При изучении антенатального анамнеза было выявлено высокий процент вредных привычек у матерей: курение беременных - первая группа (74%), вторая группа (67%), злоупотребление алкоголем первая группа (20%), вторая группа (7%). Гестоз 1-2 половины беременности отмечался в 54% случаев новорожденных первой группы и в 20% новорожденных второй группы. Обращал на себя внимание высокий процент анемий у беременных: в первой группе 40%, во второй группе 23%. Угроза прерывания беременности имела место в 34% беременных родивших новорожденных со ЗВУР симметричным вариантом и 14% беременных с ассиметричным вариантом ЗВУР.

Дети, рожденные с симметричным вариантом ЗВУР, чаще рождались от возрастных первородящих (67%). Особенности течения раннего периода адаптации у новорожденных со ЗВУР были: рождение детей в асфиксии умеренной степени, гипербилирубинемия, гипогликемия, полицитемия, гипопропротеинемия, которые имели более выраженные проявления у детей с симметричным вариантом ЗВУР.

Из пограничных состояний у детей с различными вариантами ЗВУР обращали на себя внимания: половой криз, токсическая эритема, тахипноэ, физиологическая гипотермия, мочекишный инфаркт, которые были наиболее выражены у новорожденных с симметричным вариантом ЗВУР.

Выводы: У детей с обеими вариантами ЗВУР имел место отягощенный акушерский анамнез. Задержка темпов физического развития новорожденных коррелировала с наличием вредных привычек матерей. В раннем периоде адаптации детей со ЗВУР имел место выраженный дезадаптационный синдром, проявляющийся метаболическими и функциональными нарушениями различных органов и систем.

**Плюшко Д.Г.**

## **ФЕНОМЕН СИНТРОПИИ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ**

**Харьковский межобластной специализированный медико-генетический центр – центр редких (орфанных) заболеваний, кафедра медицинской генетики, Харьков, Украина**

**Харьковский национальный медицинский университет, Харьков, Украина**

**Научный руководитель: член-корр. НАМНУ, д.мед.н., проф.  
Гречанина Е.Я.**

Актуальность: В практике медико-генетической консультации все чаще встречается феномен синтропии – наличие двух или более связанных между собой и закономерно развивающихся заболеваний. [Гречанина Е.Я. и др., 2013] Причиной развития такого сочетания может быть аномальная экспрессия одного гена или более распространенные глобальные нарушения регуляции, при которых полиморфные варианты генов и эпигенетические