

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАБЛЮДЕНИЯ ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ ЭДВАРДСА

Ю.О.Володина
Тула, Россия

Синдром Эдвардса - наследственное заболевание, которое в общей популяции встречается достаточно редко (1:5000-1:7000). 90 % детей погибают до 1 года, причем 60 % - до 3 месяцев. Выжившие помимо множественных врожденных пороков имеют снижение интеллекта до степени идиотии. В данном случае внимания заслуживает пациент двухлетнего возраста, страдающий полной формой синдрома Эдвардса.

Данные анамнеза. Родители в возрасте до 35 лет, здоровы. Наследственность не отягощена. Ребенок от I беременности, протекающей на фоне гестоза II, анемии. Роды срочные, стремительные, продолжительностью 5 часов, вес при рождении: 2144 г, рост: 46 см, Апгар 8-9 баллов. Приложен к груди на 1 сутки. Родовой травмы, асфиксии не было. Выписан на 5 сутки. Раннее психомоторное развитие: держит голову: 3 месяца, стоит: 10 месяцев, сидит: 7 месяцев, ходит: 1,5 года, зубы: 6 месяцев, говорит простые слова с 1 года. Перенесенные заболевания: ветряная оспа в возрасте 4 месяцев. С рождения отмечалась гипотрофия, одышка, снижение аппетита. Амбулаторно наблюдается с диагнозом: темповая задержка психо-моторного развития, врожденный порок сердца (дефект межжелудочковой перегородки). Постоянно получал: дигоксин, панангин без эффекта. Оперирован в институте имени Бакулева: пластика дефекта межжелудочковой перегородки.

Данные клинического обследования. Общее состояние ребенка удовлетворительное. Телосложение астеническое. Кожные покровы нормальной окраски. Подкожная клетчатка развита слабо. Видимая слизистая нормальной окраски. Лимфоузлы (шейные, подмышечные, паховые) не увеличены. Дыхание везикулярное. Хрипы отсутствуют. Пульс ритмичный. Тоны сердца нормальные, систолический шум на верхушке. Язык влажный. Живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена. Мочеиспускание безболезненное. Стул ежедневный.

Инструментальные данные и консультации специалистов.

НСГ: Дилатация желудочковой системы, преимущественно за счет боковых желудочков, с небольшой асимметрией межполушарной щели, субарахноидального пространства. Последствия ПВК (в виде псевдокисты).

ЭМГ: признаки надсегментарной недостаточности спинного мозга (шейный и пояснично-крестцовый).

УЗИ брюшной полости: 13.07.07 без патологии.

Анализ крови и мочи без патологии

Невролог: диспластические черты развития: 7-5 стигм. Менингеальных симптомов нет. Форма черепа долихоцефалическая. Перкуссия черепа безболезненная. Перкуторный звук обычный.

Сходящееся косоглазие. Объем активных движений норма. Тонус мышц снижен. Мышечная сила: удовлетворительная. Сухожильные рефлексy удовлетворительные, пирамидных знаков нет.

Походка: стопы плоско-вальгусные, ходит с поддержкой за руку, самостоятельно на короткие расстояния. Вегетативная нервная система: кожа на ощупь теплая, дермографизм розовый.

Высшая нервная деятельность: сознание ясное, память хорошая, к осмотру адекватен, интеллект по возрасту, говорит простые слова, играет в кубики, собирает пирамидку, активно интересуется окружающим.

Генетик: синдром Эдвардса

Ортопед: Воронкообразная деформация грудной клетки I-II степени (послеоперационная), явления левосторонней кривошеи, плоско-вальгусные стопы II степени.

Лор 22.04.08: Аденоиды II степени.

Онколог 24.04.07: кавернозная гемангиома области подколенной ямки справа.

Представленный ребенок действительно имеет ряд врожденных пороков и микроаномалий. Однако возраст более 1 года, а самое главное - отсутствие грубой задержки психического и моторного развития является уникальным для пациента, страдающего таким наследственным заболеванием, как синдром Эдвардса.