

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ СИНДРОМА БЛОХА - СУЛЬЦБЕРГЕРА У НОВОРОЖДЕННОГО ДИТЯ

Цымбал А.Ю.

Научный руководитель: к.мед.н, доц. Котлова Ю.В.
Запорожский государственный медицинский университет
Кафедра детских болезней

Синдром Блоха - Сульцбергера или недержание пигмента (incontinentia pigmenti (IP)) — редкий генетически детерминированный дерматоз, встречающийся в популяции с частотой 1:75 000 (90 000), при котором аномалии кожи и ее придатков сочетаются с повреждением других органов и систем (нервной системы, глаз). Цель исследования: изучить клинику, диагностику и тактику лечения синдрома Блоха - Сульцбергера. Материалы и методы: новорожденный Р., наблюдаемый в ИБО НД (зав.отделением Курочкина Т.И.) КУЗГМДБ №5 (глав.врач Запорожченко А.Г.). Результаты. Клиническое наблюдение является классическим описательным примером синдрома IP на основании этиологических, патогенетических, клинических признаков и представляет особый интерес ввиду демонстрации механизмов реализации генетического дефекта в клетках и тканях преимущественно эктодермального происхождения. Проведен дифференциальный диагноз с внутриутробной инфекцией (группа VHS, CMV), десквамативной эритродермией Лейнера-Муссу, врожденной ихтиозиформной эритродермией Брока, синдромами Гольтца-Горлина, Асбо-Хансена и Ито. Лечение синдрома IP является симптоматическим. Профилактика заключается в проведении медико-генетического консультирования семьи больного синдромом IP, молекулярно-генетическом выявлении мутаций генов IKBKG/NEMO у членов семьи даже при отсутствии у них больших и малых признаков заболевания. Выводы: клиническое описание редко встречающихся в популяции синдромов обогащает «клинический архив» специалистов, расширяет профессиональный кругозор, пробуждает профессиональную заинтересованность.

ГЛИБОКА СТИМУЛЯЦІЯ МОЗКУ ПРИ СИНДРОМІ ТУРЕТТА

Чернієнко Ю.В.

Науковий керівник: ас. Букреєва Ю.В.
КЗ «Дніпропетровська медична академія МОЗ України»
Кафедра неврології і офтальмології

Мета дослідження. Визначити ефективність глибокої стимуляції мозку при рефрактерному синдромі Туретта. Матеріали та методи. Матеріалом роботи стало вивчення даних літератури про лікування рефрактерного синдрому Туретта. Пошук літератури проведено на базі «National Library of Medicine». Отримані результати. Стимуляція таламічних ядер і чорної субстанції призводить до зниження тяжкості гіперкінезів на 37% за шкалою Yale Global Tic Severity Scale (YGTSS). Стимуляція поствентрального внутрішнього сегмента блідої кулі викликає зниження тяжкості гіперкінезів у діапазоні 20-92.9% (YGTSS) протягом 6-39 місяців дослідження, в свою чергу при стимуляції антеромедіального внутрішнього сегмента блідої кулі відбувається зниження тяжкості гіперкінезів від 38% до 71,5% (YGTSS) протягом 4 - 46 місяців дослідження. Глибока стимуляція субталамічних ядер призводить до зниження тяжкості гіперкінезів на 97% (YGTSS), однак це був єдиний клінічний випадок у хворого із поєднанням синдрому Туретта і хвороби Паркінсона, тому достовірно визначити цю зону ефективною поки неможливо. Висновки: Глибока стимуляція мозку достовірно знижує тяжкість симптомів синдрому Туретта і сприяє покращенню якості життя хворих. На даний час визначено дев'ять областей мозку, оптимальних для ефективною глибокої стимуляції при синдромі Туретта, серед яких найбільш значимими є парафасцикулярні та центромедіанні ядра таламуса.