

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ У ПАЦИЕНТОВ С ГАСТРОЭЗОФАГЕАЛЬНОЙ РЕФЛЮКСНОЙ БОЛЕЗНЬЮ

Саросек М. А.

Гродненский государственный медицинский университет

Научный руководитель: Шелкович Ю. Я.

Актуальность. Наследственные нарушения соединительной ткани (ННСТ) – гетерогенная группа заболеваний, обусловленных генетическими дефектами синтеза и/или распада белков внеклеточного матрикса либо нарушениями морфогенеза соединительной ткани [1]. Многие исследователи рассматривают ННСТ как возможную причину возникновения патологии пищеварительной системы в связи с высокой «коллагенизированностью» желудочно-кишечного тракта.

Цель. Оценить распространенность ННСТ у пациентов с ГЭРБ.

Методы исследования. На базе УЗ «Городская клиническая больница № 2 г. Гродно» было обследовано 35 пациентов с ГЭРБ, медиана возраста 45 (35; 54) лет. Критерии исключения: АГ II-III степени, ишемическая болезнь сердца, пороки сердца, язва желудка и/или 12-перстной кишки, медикаментозное поражение желудка. Диагностика ГЭРБ осуществлялась с помощью эзофагогастроуденоскопии с биопсией слизистой нижней трети пищевода. Выявление признаков ННСТ у обследуемых лиц осуществлялось согласно Национальным клиническим рекомендациям (Трисветова Е.В. 2014 г.) [1].

Результаты и их обсуждение. Наличие ННСТ было установлено у 17 (49%) пациентов с ГЭРБ. При этом недостаточность нижнего пищеводного сфинктера выявлялась в 33 (94%) случаях, эндоскопические признаки грыжи пищеводного отверстия диафрагмы – в 2 (6%) случаях, дуоденогастральный рефлюкс – в 10 (29%), аномалии формы и/или топографии желчного пузыря, дискинезия желчевыводящих путей – в 17 (49%), нефроптоз – в 16 (46%), малые аномалии сердца – в 8 (23%), моиопия – в 9 (26), астигматизм – в 3 (9%), гипермобильность суставов – в 12 (34%), сколиоз – в 13 (37%), микро- или ретрогнатия – в 6 (17%), высокое арковидное небо – в 9 (26%), нарушение роста и скученность зубов – в 10 (29%), плоскостопие – в 7 (20%), сандалевидная щель – в 6 (17%), скошенные вниз глазные щели – в 6 (17%), варикозное расширение вен нижних конечностей – в 8 (23%), легкое образование гематом при небольших ударах – в 10 (29%) случаев.

Выводы. Полученные данные указывают на широкую распространенность ННСТ у пациентов с ГЭРБ. Высокая частота встречаемости висцеральных маркеров ННСТ может указывать на вклад ННСТ в развитие ГЭРБ.

ЛИТЕРАТУРА

1. Диагностика и лечение наследственных и многофакторных нарушений соединительной ткани / Е. Л. Трисветова [и др.]. – Минск, 2014. – 72 с.

ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ ГРОДНЕНСКОЙ ОБЛАСТИ

Сафонова П. Р., Янушкевич Е. Н.

Гродненский государственный медицинский университет

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Лашковская Т. А.

Актуальность. К группе орфанных (редких) относят врожденные (наследственные) или приобретенные заболевания, частота которых составляет 1 случай на 10 тысяч жителей. В настоящее время в мире известно около 8000 редких заболеваний, а количество пациентов с редкими заболеваниями составляет 6-8% от всего населения. У детей к данной патологии относят такие известные заболевания, как муковисцидоз, болезнь Гоше, мукополисахаридозы [1].

Цель. Изучить структуру орфанных заболеваний у детей Гродненской области.

Методы исследования. Проведен анализ 52 генетических карт (25 мальчиков и 27 девочек) детей с орфанными заболеваниями, состоящих на диспансерном учете в отделении медико-генетического консультирования УЗ «ГОКПЦ» в возрасте от 2 до 17 лет.

Результаты и их обсуждение. У всех детей выявлены редкие моногенные наследственные заболевания или синдромы с различными типами наследования в семье. Аутосомно-рецессивный тип наследования установлен у 32 (61,6%) детей, аутосомно-доминантный – у 15 (28,8%), X-сцепленный рецессивный – у 5 (9,6%), $p < 0,05$.

При изучении структуры орфанных заболеваний у детей Гродненской области установлено, что наиболее часто к данной патологии относятся: муковисцидоз – 13 детей; наследственные нарушения обмена – 12 детей: из них 5 составили пациенты с мукополисахаридозами, 2 ребенка с болезнью Гоше, 3 – с метиленовой ацидемией, один с глутаровой ацидемией и один ребенок с гомоцистинурией; несовершенный остеогенез – 6, ихтиоз – 4 ребенка, синдром Рубинштейна-Тейби – 4, эктодермальная дисплазия – 3, Карвахаль-синдром – 2, синдром Вильямса – 2, другие заболевания и синдромы встречались в единичных случаях.

Выводы. Таким образом, к орфанным заболеваниям у детей относятся наследственные моногенные заболевания и синдромы, чаще с аутосомно-рецессивным типом наследования.