

тек и шаблонов различного уровня сложности, а при поиске диагноза сравнивают набор аномалий у пробанда с имеющимися в базе синдромами.

Нами разработана КДП «СИНДИАГ» (русскоязычная и англоязычная версии), на сегодняшний день включающая 1500 симптомов и 3150 синдромов МВПР, детально разработанных фенотипически, с иллюстрациями и библиографией. Диагностический алгоритм КДП основан на методе математического моделирования под управление операционной среды MicroSoftWindows 95-98/NT с системой BDE Borland DataBase Engine 5.0. Синдромы в КДП подготовлены по стандартной схеме – название и основные синонимы, популяционная частота, количество симптомов с встречаемостью и экспертной оценкой диагностической значимости, тип наследования. Иллюстрированная библиотека фенотипических аномалий организована по 3-х ступенчатому принципу, что облегчает набор комплекса аномалий у пробанда и исключает разночтение симптомов.

«СИНДИАГ» используется как диагностическое и учебное пособие по тератологии и синдромологии, а также для выделения новых генетических синдромов. Из не описанных ранее нами выделены синдромы с предположительно аутосомно-рецессивным типом наследования – сочетание гидранэнцефалии и пороков почек; комплекс глиоза головного мозга и пороков почек; сочетание пороков легких, почек и атрезии желчных ходов; сочетание олигофрении, пороков зубов и радиоульнарного синотоза с аномалиями лучевой кости; Вивер-подобный синдром. Уточнены фенотипические проявления ряда известных, но редких нозологических форм – синдромы Баллера-Герольда, Бера-Стивенсона, Вильямса, Вильдерванка, Мардена-Уокера, Нойхаузера, Протея, Фринса, Хайду-Ченя и КВГ, дермоскелетный синдром Крузона и ряд других.

КДП «СИНДИАГ» позволяет оптимизировать медико-генетическое консультирование при синдромах МВПР и усовершенствовать подготовку по синдромологии – одному из наиболее сложных разделов медицинской генетики.

Исаева Б.Э., Черикиева А.Б., Исмаилова А.З.

СТРУКТУРА ГЕМОРРАГИЧЕСКИХ ДИАТЕЗОВ У ДЕТЕЙ

Национальный Центр охраны материнства и детства, Бишкек, Кыргызская Республика

Проблема геморрагических диатезов у детей остается актуальной, несмотря на то, что изучен патогенез их развития, клинические проявления и обоснованы различные схемы лечения.

Под наблюдением находилось 325 детей с геморрагическими диатезами. Из них у 110 (33,8%) больных установлен геморрагический васкулит, у 86 (26,5%) детей – тромбоцитопеническая пурпура (острая и хроническая формы), у 54 (16,6%) – гемофилия А и В, у 26 (8%) – болезнь Виллебранда и у 49 (15,1%) больных – тромбоцитопатия с нарушением адгезии и агрегации.

Геморрагический васкулит имел некоторые клинические особенности в зависимости от возраста детей. Так, у детей школьного возраста чаще встречалась смешанная форма геморрагического васкулита. Смешанная форма с почечным синдромом диагностирована у 10% детей школьного возраста.

Острая тромбоцитопеническая пурпура встречалась преимущественно среди детей дошкольного возраста, среди школьников в 4 раза чаще диагностировалась хроническая тромбоцитопеническая пурпура. При этом геморрагический синдром у детей школьного возраста значительно чаще проявлялся носовыми кровотечениями, гематомами, кровотечениями из десен и кожными геморрагиями в виде синяков. У детей же дошкольного возраста преобладали петехии (58,3%). Более тяжелое течение тромбоцитопении у больных школьного возраста, очевидно, объясняется высокой частотой у них сопутствующих заболеваний желудочно-кишечного тракта (у 28,9%), органов дыхания (у 7,9%), патологии ЛОР-органов (у 21%), глистной инвазии (у 2,6%). У 18,6% больных имело место сочетание двух и более очагов инфекции.

В структуре тромбоцитопатий преобладали нарушения адгезии (97,9%), которые проявлялись носовыми кровотечениями (у 22,4%), экхимозами и петехиальной сыпью (у 16,3%), сочетанными проявлениями кожных геморрагий и носового кровотечения (у 12,2%), кровотечение из лунки удаленного зуба (у 4,1%).

Геморрагический синдром у больных гемофилией наиболее часто проявлялся гемартрозами различных суставов, чаще всего поражались коленные суставы (60,8%), реже отмечались носовые и десневые кровотечения, экхимозы. У одного школьника отмечалось почечное кровотечение, у другого школьника – кишечное кровотечение и одного ребенка было субдуральное кровотечение.

Выявленные особенности течения геморрагических диатезов диктуют необходимость разработки дифференцированных мероприятий по профилактике и лечению геморрагических диатезов у детей.