

*Тезисы Всероссийской конференции с международным участием:
«Коморбидность: междисциплинарный подход»,
11-12 мая 2022 года, г. Барнаул
Алтайский государственный медицинский университет*

СИНДРОМ ЭДВАРДСА: АКТУАЛЬНОСТЬ И КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Медицинский университет Семей, г. Семей, Республика Казахстан

Мухаметгазыева Г.Б.

E-mail: mukhametgazyeva@mail.ru

EDWARDS SYNDROME: RELEVANCE AND CLINICAL CASE

Semey Medical University, Semey, Republic of Kazakhstan

Mukhametgazyeva G.B.

Актуальность. Синдром Эдвардса – это редкое генетическое заболевание, связанное с дублированием 18 хромосомы. Характерные для синдрома Эдвардса внешние признаки сразу заметны даже у новорожденного ребенка. Такой ребенок будет иметь низкую массу тела, долихоцефалический череп, низкий лоб и широкий затылок, недоразвитые и низкорасположенные ушные раковины. Небо у таких детей обычно высокое, «готическое», верхняя губа короче, чем у обычных детей. Может встречаться множество различных изменений опорно-двигательного аппарата: расширенная грудная клетка, узкий таз, вывихи бедер, стопы-«качалки». Пальцы на ногах часто сросшиеся или имеют перепонки. Пальцы рук скрещены и укорочены. Часто встречаются проблемы с недоразвитием или неправильным развитием органов пищеварения и мочеполовой системы. Такие дети обычно имеют проблемы с глотанием, сосанием. Нередки случаи рефлюкса и очень часто требуется зондовое выкармливание подобных детей. Многие дети с трисомией 18 предрасположены к возникновению судорог, а также – к необъяснимым скачкам температуры без других симптомов. Вес у таких детей прибавляется очень плохо, нередко к году

ребенок с синдромом Эдвардса не достигает до планки даже в 5 кг. Умственное развитие детей с синдромом Эдвардса обычно соответствует тяжелым степеням олигофрении, однако дети с мозаичной формой синдрома иногда добиваются определенных успехов в умственном развитии. В данной статье представлен разбор клинического случая синдрома Эдвардса.

Цель исследования: описание клинического случая синдрома Эдвардса.

Материал и методы

Проведен ретроспективный анализ истории болезни новорожденного с синдромом Эдвардса.

Клинический случай

От 3 беременности, 2-х родов. На диспансерном учете по беременности состоит с 9 недель. УЗИ плода от 16.06.2021г - Беременность 19 недель. Кисты сосудистых сплетений. Диагноз матери: Одноплодные роды в сроке беременности 39 недель 1 день в затылочном предлежании плода. Угрожающее состояние плода с урежением ЧСС. Дородовое излитие околоплодных вод (б.п. 35 часов 48 мин). Гестационная гипертензия умеренной степени. Подготовка шейки матки мизопростолом. Индукция родов окситоцином. Операция: Лапаротомия по Джоэл-Кохену. Кесарево сечение в нижнем маточном. Антропометрические данные: вес -2740г, рост -47 см, окружность головы -33 см, окружность груди-31см, оценка по шкале Апгар 6/7 баллов.

Объективные данные:

Состояние тяжелой степени тяжести за счет дыхательных расстройств. Имеется отечность и синюшность обеих кистей и стоп. Сигмы дизэмбриогенеза: долихоцефалическая форма черепа, выступающий затылок, микрогнатия, маленький рот, микрофтальмия, деформация ушных раковин и узкие слуховые проходы, низкое расположение ушей, короткая шея с избыточной кожной складкой, имеется на обеих ладонях имеется поперечная борозда, синдактилия 3-4 пальцев обеих рук и 2-3 пальцев ног, а также правая стопа имеет деформацию виде «стопой-качалкой».

В динамике на 3 сутки наблюдается реализации внутриутробного инфицирования, подтвержденная клинически (ребенок вялый, субиктеричность

кожных покровов, нестабильность температуры тела, аускультативно ослабленное дыхание в легких), рентгенологически признаки пневмонии, выставляется клинический диагноз: Врожденная пневмония, средней степени тяжести, острое течение. Назначена антибактериальная терапия (ампициллин, гентамицин) в возрастной дозировке.

Консультации специалистов:

Травматолог-ортопед (01.11.2021) Заключение: Синдактилия 3,4 пальцев обеих кистей. Плоско-вальгусная стопа справа. Рекомендовано: 1) Наблюдение у хирурга в СВА. 2) Оперативное лечение в 1 год.

Генетик (01.11.2021) Заключение: Синдром Эдвардса? Рекомендовано: 1) Цитогенетическое исследование периферической крови (кариотип); 2) Повторная консультация с результатом.

Генетик (20.11.2021) Заключение: Цитогенетическое исследование периферической крови (кариотип) Заключение: Выявлена трисомия по хромосоме 18, простая форма Диагноз: Синдром Эдвардса (трисомия по хромосоме 18), простая форма. Рекомендовано: наблюдение по м/ж.

Кардиолог (02.11.2021) Заключение: Диагноз: ПФК: ОАП. ООО. СНФК0. С-м Эдвардса? Рекомендовано: при стабильной клинической картине ЭХО КГ в динамике в 1,5 месяца (40 дней), осмотр кардиолога в динамике амбулаторно.

Состояние в динамике

01.11.21г, в 11:00. Состояние тяжелое, с положительной динамикой. Клиника ДН в динамике купирована. Режим лучистое тепло, укладка гнездышко. Дыхание самостоятельное адекватное, получает оксигенотерапию через назальные канюли потоком 0,5 л/мин, сатурация стабильная. Ребенок переведен в ОПНиВНД.

22.11.2021 05:55

Состояние ребенка в динамике с резким ухудшением: падение сатурации до критических цифр, брадикардия, остановка сердца. Проводится искусственная вентиляция в режиме IPPV с параметрами: : Твд-0,35, Чд-57 РЕЕР-5 см, PIP - 19 см, FiO2 повышена до 100%, сатурация низкая. На осмотр и манипуляции не реагирует. Кожные покровы и видимые слизистые цианотичные. Атония, арефлексия. Грудная клетка уплощена, экскурсия низкая. Аускультативно над

легкими выслушивается резко ослабленное дыхание, разнокалиберные хрипы. Тоны сердца глухие, брадиаритмия и остановка сердца. Живот мягкий, печень и селезенка не увеличены.

Status localis: Сtigмы дизэмбриогенеза: долихоцефалическая форма черепа выступающий затылок, микрогнатия, маленький рот, микрофтальмия, деформация ушных раковин и узкие слуховые проходы, низкое расположение ушных раковин, короткая шея с избыточной кожной складкой, имеется на обеих ладонях поперечная борозда, синдактилия 3-4 пальцев обеих рук, 2-3 пальцев ног, правая стопа имеет деформацию виде «стопы-качалка».

Начаты меры реанимации: непрямой массаж сердца, скоординированный с ИВЛ Амбу со 100% кислородом р-р адреналина 0,18% в разведении 1:10.000 0,3мл, 0,6 мл, 0,9 мл. Несмотря на проводимые меры реанимации, восстановить сердечную деятельность не удалось.

22.11.21 г, в 06:10 констатирована биологическая смерть пациента. Прожил 23 дн.

Посмертный диагноз:

Диагноз:

Осн: Q 89.7 МВПР.

Q 91.3 Синдром Эдвардса (трисомия по хромосоме 18), простая форма.

Q 21.0 Врожденный дефект межжелудочковой перегородки.

Q 70.0 Сращение пальцев кисти.

Q 66.6 Другие врожденные валгусные деформации стопы.

Соп: Р 23.9 Врожденная пневмония неуточненная.

Исход лечения

Емдеу немен аяқталды (Исход лечения): Смерть

Вывод:

Хромосомные патологии, в том числе и синдром Эдвардса, прогнозируемые при условии своевременного прохождения скрининговых обследований и постановки на учет по беременности. В данном клиническом случае матери предлагалось прерывание беременности по причине тяжести

порока, но мать отказалась. Важно проводить эффективную консультацию с женщинами фертильного возраста.

Как цитировать:

Мухаметгазыева Г.Б. (2022). Синдром Эдвардса: актуальность и клинический случай. Тезисы Всероссийской конференции с международным участием: «Коморбидность: междисциплинарный подход», 11-12 мая 2022 г., г. Барнаул, Алтайский государственный медицинский университет. *Scientist*, 21 (3), 70-74.
