

**Т.Б. Мороз, Н.К. Шошина, О.И. Королева, Р.М. Галимова (Казань). Синдром Орбели у ребенка грудного возраста**

Синдром Орбели - это комплекс аномалий, возникающих при утрате сегментов 22 - 31 длинного плеча 13-й хромосомы. Делеции могут быть как спорадическими, так и унаследованными в случае инверсии участков хромосомы у одного из родителей. Мальчики и девочки поражаются с одинаковой частотой. Впервые этот синдром был описан в 1911 г. С учетом роста наследственной патологии нам хотелось бы привлечь внимание врачей к контингенту детей с дефектами 13-й хромосомы. Приводим одно из наблюдений синдрома Орбели.

Ш., в возрасте 4 месяцев поступила в детское отделение 18-й городской больницы 16. 04.2000 г. из отделения патологии новорожденных детской больницы № 1 для оформления в дом ребенка. Диагноз: множественные пороки развития, синдром Орбели, задержка внутриутробного развития (ЗВУР) по диспластическому типу.

Ребенок от первой беременности, протекавшей с неоднократными подъемами температуры в первом триместре, угрозой прерывания на сроке 27 нед гестации. Роды срочные, масса тела при рождении 1585 г, длина - 43 см, окружность головы - 28 см, оценка по шкале Апгар - от 3 до 7 баллов. Состояние девочки после рождения оценивалось как тяжелое, проведена интубация трахеи, ИВЛ мешком Амбу. Матери ребенка 18 лет, работает продавцом на рынке, курит. По ее словам, она была обследована после рождения девочки на наличие внутриутробной инфекции, выявлен токсоплазмоз; отцу 40 лет, не обследован. Мать от ребенка отказалась. За период нахождения девочки в отделении патологии новорожденных проведено углубленное обследование. Общие анализы крови, мочи, биохимических параметров патологии не выявили. Нейросонография показала отсутствие мозолистого тела, расширенные желудочки мозга в передних отделах рогов, деформацию мозжечка. Эхокардиографически установлены дефект межпредсердной перегородки, открытый артериальный проток. ЭКГ - ритм синусовый, признаки умеренной перегрузки правого предсердия. Кариотипирование зарегистрировало делецию длинного плеча 13-й хромосомы 46 xx ( del 13 q ).

При переводе в детский стационар состояние ребенка по-прежнему расценивалось как тяжелое за счет множественных пороков развития. При осмотре голова долихоцефалической формы, большой родничок - лишь 0,7 S 0,7 см, запавшая переносица, микрофтальмия, сходящееся косоглазие, хоботковообразная форма губ, короткая шея, деформированные ушные раковины. Выявляются двусторонняя лучевая косороукость, артрогрипоз лучезапястного сустава слева, пальцы кистей гипоплазированы, слева I палец кисти на кожной ножке, синдактилия IV и V пальцев стопы справа. Кроме того, установлены атрезия ануса, ректовагинальный свищ. Мышечный тонус в руках и ногах повышен, ребенок голову не держит, взгляд не фиксирует, предметы в руках не удерживает. За 3 месяца нахождения в детском отделении ребенок стал более активным, переведен на кормление с ложки густой пищей — кашами, овощным пюре, творогом. Разовый объем питания увеличен до 120 мл на кормление. Дефе-

кация происходит свободно через ректовагинальный свищ. При консультации хирурга оперативное лечение атрезии ануса не рекомендовано ввиду множественных пороков развития. В возрасте 7 месяцев в стабильном состоянии девочка была переведена в дом ребенка.

Окончательный диагноз: хромосомная аберрация (синдром Орбели); множественные пороки развития; дистрофия типа гипотрофии смешанной этиологии.

Данное наблюдение представляет интерес для неонатологов и педиатров, поскольку клиническая диагностика этого синдрома чрезвычайно трудна в связи с редкой встречаемостью. Между тем при хорошем уходе, коррекции вскармливания, рациональной терапии состояние таких пациентов удается стабилизировать, и они могут в последующем адаптироваться к окружающим условиям и дать положительную динамику в своем развитии.

**М.В. Четин (Ульяновск). О длительном нахождении инородного тела в пищеводе у ребенка**

Причины попадания инородных тел в пищевод у детей младшего возраста достаточно многообразны. Приводим клинический пример, когда инородное тело — кость с заостренными краями — длительно находилось в пищеводе и при этом не вызвало тяжелых осложнений.

Девочка Н., в возрасте одного года 2 месяцев, поступила в ЛОР-отделение 24.01.2000 г. Поводом к госпитализации были жалобы ее матери на нарушение у ребенка акта глотания, поперхивание при приеме пищи.

Из анамнеза известно, что 28.12.1999 г. во время кормления супом у ребенка внезапно возник кашель, девочка стала отказываться от приема пищи. В дальнейшем кормление ребенка стало затруднительным: при глотании возникали поперхивание и кашель, которые самостоятельно проходили после прекращения кормления. За медицинской помощью родители в течение всего этого времени не обращались. Общее состояние ребенка не страдало: девочка была активной. В связи с затруднениями при кормлении ребенка во время бодрствования мама "приспособилась" к кормлению девочки во время ее сна из бутылочки через соску жидкой пищей (молоко, кефир, бульон и др.). За этот промежуток времени она, заметив похудание ребенка, обратилась за медицинской помощью.

При осмотре ЛОР-врачом и обзорной рентгенографии грудной клетки патологии не выявлено. Девочка направлена для проведения эзофагогастродуоденоскопии (ЭГДС) по поводу предполагаемого в пищеводе инородного тела. Под наркозом после введения фиброэндоскопа в пищевод в верхней его трети обнаружено плоское инородное тело белесоватого цвета, ограниченно подвижное (фиксированное к стенкам пищевода). Щипцами одновременно была извлечена плоская кость треугольной формы с заостренными краями (2 см S2 см S 2 см), толщиной 0,3 см (см. рис.). При контрольной ЭГДС выявлено, что слизистая верхней трети пищевода отечна и гиперемирована. Боковые и переднюю ее стенки в местах фиксации инородного тела покрывал фибрин, что следует рассматривать как проявление эзофагита, развившегося при длительном нахождении в верхней трети пищевода инородного тела.