

Педиатрия е научно-информационно списание за съвременните постижения на педиатричната наука и практика у нас и в чужбина, както и за обмена на опит. Основна цел на списанието е поддържането и осъвременяването на квалификацията на лекарите – педиатри.

Педиатрия

ISSN 0479-7876

том XXXIII, 1/1994 г.

РЕДАКЦИОННА КОЛЕГИЯ

ДР. БОБЕВ

главен редактор

З. СТАНЧЕВ

зам. главен редактор

М. КАЗАКОВА

секретар

Членове:

Е. ГЕНЕВ

В. ЛАЛОВ

И. МИТЕВ

Н. МУМДЖИЕВ

А. РАДИВЕНСКА

Е. СИМЕОНОВ

Т. СИМЕОНОВА

В. СПАСОВ

С. СТОМОНЯКОВА

Е. ХРИСТОВА

РЕДАКЦИОНЕН СЪВЕТ

А. АНАДОЛИЙСКА

А. БОЯНОВ

Б. БОЙКИНОВ

В. ГАТЕВ

М. ДАМЯНОВА

А. КАРАКАШОВ

С. КЕРТИКОВА

Х. МИХОВ

Ш. НИНЬО

Л. ПЕНЕВА

В. ПИЛОСОФ

М. УЗУНОВА

Графично оформление:

„Желев и с-ие“

Адрес на редакцията:

София 1606

ул. „Димитър Несторов“ 11

Банкова сметка:

Търговска банка София – АД

с/ка 421-100-438-4

Публикуваните в списанието фигури са авторски оригинали

СЪДЪРЖАНИЕ

ОБЗОРИ И ЛЕКЦИИ

<i>Станчев, З., Др. Бобев</i> – Тумор на Вилмс (нефробластома).....	5
<i>Стамболова, Св.</i> – Психологични проблеми при деца и юноши с хронични соматични заболявания.....	9
<i>Ковачева, Ю.</i> – Нарушения в обема на телесните течности и тяхното лечение. Хиперхидратация.....	12

КЛИНИЧНИ И ПРОФИЛАКТИЧНИ НАБЛЮДЕНИЯ

<i>Константинова, М., М. Дамянова, И. Стоева, Б. Захариева, Р. Савова, К. Коприварова, М. Атанасова</i> – Базална и стимулирана секреция на тиреотропен хормон при деца със затлъстяване.....	14
<i>Ангелова, Л., В. Георгиева</i> – Проучване на етиологията на умственото изоставане – подход и значение.....	19
<i>Белопитова, Л., В. Божинова, Р. Белопитов, Р. Велizarова</i> – По въпроса за ишалгичния синдром и дисковата болест в детската възраст.....	22
<i>Лалов, В., Е. Славкова, А. Ковачева</i> – Случай на Morquio-подобен синдром у момче на 8 месеца.....	25
<i>Бойкинов, Б., Л. Чакова, Е. Генев, Зл. Мантаркова, Хр. Димитров</i> – Ренален хипофосфатемичен рахит – диагностични и терапевтични проблеми.....	27

ФИЗИОЛОГИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ

<i>Костянев, С., М. Гергинова, М. Иванова</i> – Референтни стойности за функционални белодробни показатели при момичета на възраст от 7 до 14 години.....	30
---	----

СЛУЧАИ ОТ КЛИНИЧНАТА ПРАКТИКА

<i>Петров, Д., И. Христов, С. Петришки</i> – Два случая с белодробна агнезия у кърмачета.....	33
<i>Станчев, З., Б. Василева</i> – Лепрехаунизъм.....	36
<i>Станчев, З., Е. Стефанова</i> – Липодистрофия на крайниците, инсулинова резистентност и хиперандрогенизъм (синдром на Dunnigan).....	38
<i>Иванов, Ив., Л. Чакова, Ст. Поборникова, Е. Генев</i> – Деформация на Sprengel в съчетание с други синдроми по повод два случая.....	41

ЗА ПРАКТИКАТА

<i>Пенева, Л.</i> – Неонатален тиреоиден скрининг в България.....	43
---	----

ТЕРАПЕВТИЧНИ ПРОБЛЕМИ НА ПРАКТИКАТА

<i>Петрова, А., Н. Мирева</i> – Лечение на ювенилен хроничен артрит със сулфасалазин.....	44
---	----

ХРОНИКА

<i>Драгижева, Е.</i> – Впечатления от конгреса на българските микробиолози – Варна, 1993.....	47
---	----

Деформацията на Sprengel в съчетание с други синдроми по повод на два случая

ИВ.Иванов, Л.Чакова, Ст.Поборникова, Е.Генев

ВМИ — Пловдив — Катедра по педиатрия, Катедра по рентгенология

Деформацията на Sprengel е рядко срещана вродена аномалия на скапулите. При нея те са по-високо разположени, хипопластични, запазвайки феталната си форма на равнобедрен триъгълник. Началната локализация на скапулите у фетуса е шийна, но с развитието му те десцендират надолу и латерално към нормалното им положение в областта на раменния пояс на височина от втори до седми торакални прешлени [2, 3, 4]. Допуска се, че деформацията на Sprengel се дължи на нокса, действала в 9.г.с., която е нарушила нормалния им десцензус. В някои случаи е установено, че по-къси скапуларни мускули също могат да бъдат причина за забавяне на придвижването им [3]. В 20-50 % от всички случаи с деформация на Sprengel се открива костна, хрущялна или фибозна връзка между скапулата и гръбначните прешлени [2].

Клинично аномалията се проявява с хипопластичен по-високо разположен раменен пояс, ограничение на абдукцията в раменната става и на повдигането на раменния пояс вследствие насочената надолу и напред fossa glenoidalis. Засягането може да бъде едностранно или двустранно. Най-често в 67 %) се съчетава с други аномалии: омовертебрална кост, полупрешлени, слети прешлени, сколиоза, шийни ребра, липсващи или слети ребра, с-м на Klippel-Feil, сирингомиелия, диастематомиелия, хипоплазия на мускулите на раменния пояс [1, 2, 3, 5].

Виктор МакКюзик класира аномалията като автозомно-доминантна, макар че повечето съобщени случаи са спорадични.

Gottesleben [цит. по McKusik] в 1927г. описва 9 случая от 6 фамилии в 3 поколения с предаване на аномалията от баща на син. Съотношението мъжки/женски пол е 1:2 [2].

За една година имахме възможност да наблюдаваме два случая на тази сравнително рядка аномалия, които са обект на настоящото обсъждане.

Случай № 1, С.Б.М., из № 1000/92, 610/93, 1288/93.

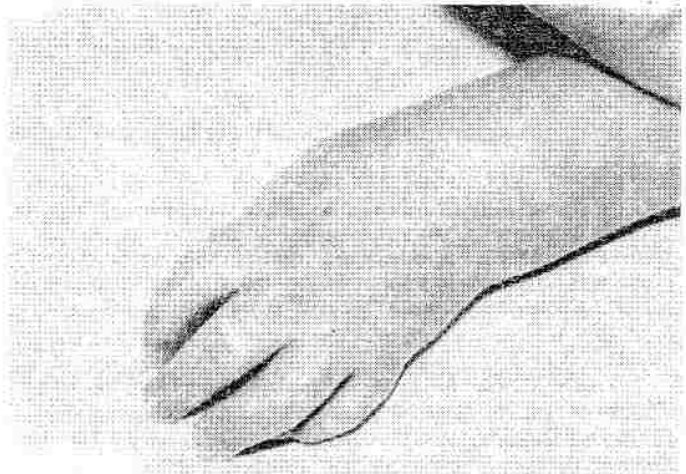
Касае се за новородено от мъжки пол от втора бременност, през втория месец от която майката е прекарала остра вирусна инфекция. Липсват фамилна бременност с неврологични и костни аномалии, кръвно родство, професионални и други вредности. Раждането е нормално в срок с тегло 3300 г, ръст 49 см. Още след раждането правят впечатление хипоплазията на раменния пояс и на горните крайници като последните са с намален обем активни и пасивни движения. Детето е приведено при нас на 15 дневна възраст с диагноза „Параплегия на горните крайници“.

При клиничното изследване бяха установени следните малформации на горните крайници: тесен раменен пояс с по-високо и по-близо до средната линия залавяне на раменните кости; хлътване на кожата в областта на акромионите; скъсяване на всички сегменти на горните крайници, cutis laxa, кожна синдактилия и беден дерматоглифен рисунък на пръстите. Налице бяха белези на периферно-нервна увреда на всич-

ки сегменти от горните крайници: хипотрофия и хипотония на мускулатурата, сухожилна арефлексия, липса на активни движения. Тежко бяха засегнати и пасивните движения: силно ограничена абдукция в раменните стави, екстензионни контрактури в лакетните стави и флексзионни контрактури на ръцете. Десният хумерус бе фрактуриран и след имобилизация заздравя за обичайното време.

Рентгенологичното изследване показва по-високо разположени и хипопластични скапули — аномалия на Sprengel. Костите на горните крайници са с грациален вид. Клавикулите и гръдната клетка са нормални. Електромиографията на m.trapezius дава данни за преднокоренчева увреда. Мускулната биопсия на предмишницата показва липса на напречнообразна мускулна тъкан и наличие на единични нервни влакна. Нормални стойности на ензимите-индикатори за миолита.

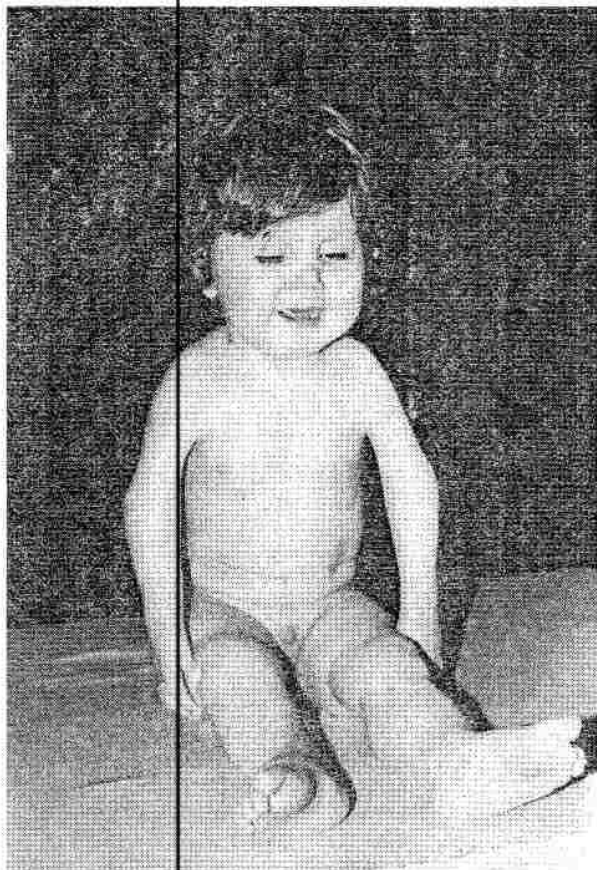
Наблюдението продължава вече 13 месеца, през ко-



Фиг. 1.



Фиг. 2.



Фиг. 3.

ито се провежда стационарно и амбулаторно рехабилитация, лечение с миелинизиращи, съдоразширяващи и антихолинестеразни средства. Значително бе подобрена пасивната подвижност в раменните и лакетните стави, но без съществен ефект върху активните движения.

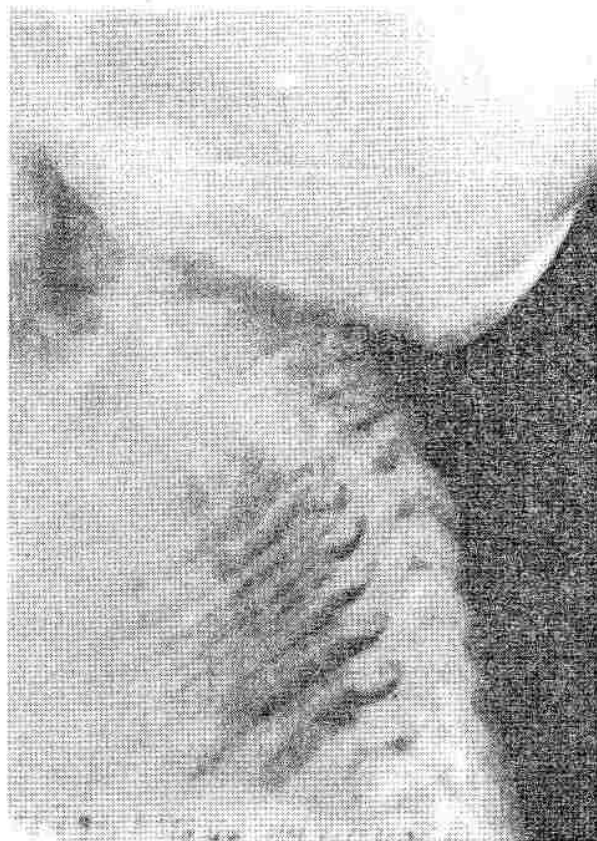
Случай № 2, Т.Р.К., из № 297/93.

Детето е от женски пол от първа желана нормално протекла бременност. Родителите са млади и здрави, без кръвно родство помежду им. Родено е в срок с тегло 2600 г и ръст 46 см в патологично предлежание (високо право задно тилно) с помощта на вакуум-екстрактор и експресия по Кристелер. След раждането е с данни за респираторен и неврологичен дистрес на базата на интра- и постпартална асфиксия. Установява се полималформативен синдром, които е повод за привеждането при нас на 12-ия ден след раждането.

В клиниката се установи: почти липсваща шия с рterigium colli, торакална кифосколиоза, несиметричен гръден кош, тесни рамена с малки вдлъбнатини в латералната част, по-особено разположени хипопластични клавикули и по-високо поставени стърчащи акромиони, хипоплазия на големите пекторални мускули двустранно. Главата имаше вид на микроцефална, с разтворени шевове и лицева дисморфия: малки очни цепки, епикнат, широка основа на носа, ниско разположени и лошо моделирани ушни миди, микроретрогнатия, разцепено небце.

Рентгенографското изследване показва: гръден кош с куполообразна форма; дълги и стръмно спускащи се надолу ребра: лява клавикула — от две части като латералната е хипопластична; акромиони, излизаци в горната си част на нивото на fossa glenoidalis. Шийните прешлени не се отдиференцираха добре поради по-особено то си дълговидно разположение.

Клиничната картина се владееше от тахидиспнея с



Фиг. 4

изразена назална обструкция, а по-късно — и бронхопневмонична находка. По повод сърдечен шум ехокардиографски бе открит отворен foramen ovale и систоличен кръвоток през Боталовия проток. Детето загина на 21-дневна възраст от дихателна и сърдечносъдова недостатъчност. Постмортем към диагнозата се прибавиха частична атрезия на носните ходове към небцето, хипоплазия на костите на раменния пояс, скъсени и намалени по брой шийни прешлени, spina bifida occulta.

Обсъждане

И при двата случая установяването на тесни рамене с по-особено разположени хипопластични клавикули и високо поставени стърчащи акромиони насочиха към малформация на костите на раменния пояс, която рентгенологично бе уточнена като деформация на Sprengel.

Първият случай е с типична клинична картина на вродена мултипленна артрогрипоза, засягаща горните крайници. Дължи се на процес, засягащ предните коренчета, което е по-рядка причина в сравнение с най-честата преднорогова увреда. Много вероятно е причинната роля на деформацията на Sprengel за възникване на артрогрипозата чрез притискане на брахиалния плексус двустранно, което води до намалена интраутеринна мускулна активност и контрактури на горните крайници. За възможна компресия на plexus brachialis от по-високо и по-медиално разположените скапули съобщават и Oestreish и сътр. [5].

При втория случай е налице пълна клинично-рентгенологична картина на синдрома на Klippel-Feil в съчетание с деформация на Sprengel. Перифернопаретичните прояви, характерни за синдрома на Klippel-Feil, са проявени единствено чрез хипоплазия на големите пекторални мускули (C5-T1). Най-вероятно в патогенезата на малформациите водеща роля има нокса, действала около 4 гест.седм., довела до неразделяне на телата на цервикалните прешлени и продължила действието си през следващите седмици, за да

предизвика останалите аномалии, включително и деформацията на Sprengel през 9 г.с.

Лечението на деформацията на Sprengel е хирургично или консервативно. Оперативното лечение се извършва между 4 и 7 година и цели поставяне на скапулите в нормално положение, подобряващо абдукцията в раменната става и предотвратяващо компресивната увреда на *pl.brachialis*. Консервативното лечение, състоящо се в ЛФК, е показано при по-леките случаи без функционални и косметични усложнения.

Прогнозата при деформацията на Sprengel зависи от функционалните усложнения, свързани със степента на деформация на скапулите, и от съпътстващите аномалии.

Заклучение

Описани са два случая на деформация на Sprengel, съчетана с други вродени аномалии. Патогенетичният механизъм на възникване на аномалиите се приема за различен.

И при двата случая деформацията на Sprengel би могла да се подозре клинично поради по-малкия и по-високо разположен раменен пояс, но се уточнява и доказва рентен

тенологично чрез по-високоразположените хипопластични скапули. И в двата случая при огледа се описват хлътвания в областта на акромиона — симптом неописан в достъпната литература, дължащ се, вероятно, на увеличеното притискане на кожата към подлежащата кост пред интраутеринния живот вследствие хипопластичните скапули.

КНИГОПИС

1. Генов, Е., Д.Г.розева, Л.Чакова и др. *Педиатрия*, София, 1989, 1, 8-11.
2. Bergann, D. *Birth Defects Comendium*. Alan K. Liss, Inc., New York, 1979, 973-974.
3. Jacobson, R.I. *Congenital Structural Defects. Pediatric Neurology*. Ed. by K.F.Swaiman, Mosby Co., St.Louis, 1989, 329.
4. McKusik, V. *Mendelian inheritance in man*. The John Hopkins Press, Baltimore and London, 1971.
5. Oestreich, A.E., A.H.Crawford. *Atlas of Pediatric Orthopedic Radiology*, George Thieme Verlag, Stuttgart, 1985, 123.
6. Ross, A.C., J.T.Curnes, R.S.Greenwood. *Pediatr.Neurol.*, 3, 1987, 181-188.
7. Swaiman, K.F. *Pediatr.Neurol.*, ed. by K.F.Swaiman, Mosby Co., St.Louis, 1989, 1094-1097.

ЗА ПРАКТИКАТА

Неонатален тиреоиден скрининг в България

Л.Пенева

Вроденият хипотиреоидизъм (ВХ) у новородените се диагностицира трудно по клинични показатели, поради оскъдната и нетипична симптоматика в тази възраст. Продължителната неонатална жълтеница, по-сухата кожа, сънливостта може да се наблюдават и при деца без хипофункция на щитовидната жлеза. Ранното откриване на заболяването до десетия ден след раждането и ранната заместителна терапия в първите 14 дни са решаващи за осигуряване на развитието на мозъка в тази ранна възраст и за нормалното умствено развитие. Ето защо в Америка, Европа и някои страни на Азия и Африка се прави задължителен масов неонатален скрининг за откриване на вродения хипотиреоидизъм.

В Европа неонаталният тиреоиден скрининг е въведен най-напред в Швейцария в 1977 год., като е използвана кръвта от филтърната бланка за фенилкетонурия (масов скрининг за фенилкетонурия е бил въведен през 1965 год.). За следващите четири години там са изследвани 1 150 000 новородени и са открити 307 болни с вроден хипотиреоидизъм при които веднага е започнато лечение. Честотата на заболяването е била 1/3 780 новородени. Подобни са данните за честотата на ВХ и в другите европейски страни, в които по-късно е бил въведен този скрининг.

Методите използвани за откриване на заболяването са различни. Най-подходящо се счита изследването на ТТХ в суха капка кръв, върху филтърна бланка взета на 4-5 ден след раждането. Най-често са използвани радиоимунологични методи (RIA), а напоследък се прилагат по-чувствителните и безопасни флуороимунологични методи (FIA). Резултатът е готов 24 часа след получаването на филтърната бланка в скрининговата лаборатория. Ако стойностите на ТТХ са високи над 15 mU/l се изследва втора филтърна бланка и серумна проба за ТSH и T₄.

При високи нива на ТSH и ниски на T₄ детето се изследва клинично и веднага се започва лечение. По този начин до края на втората седмица след раждането е възможно да се осигури хормоналната заместваща терапия, съществено условие за нормално развитие на мозъка.

Голямо значение за бързото поставяне на диагнозата има добрата организация на работата в родилните отделения, правилното вземане на кръвта от новороденото, доброто съхраняване на филтърните бланки и ежедневното им изпращане до скрининговата лаборатория, добрата персонална обратна връзка на лабораторията с родилните и детските отделения в страната за осигуряване на възможно най-бързото потвърждаване на диагнозата и най-рано започване на лечението. Ние използвахме създадения у нас масов скрининг за фенилкетонурия, като работим със същата филтърна бланка. Опитавме да осъществим бърза система за контакти за откриване на новородените с високи стойности на ТТХ при първото изследване в родилния дом. За това много ни помагат колегите от всички звена на педиатричната помощ — от родилните отделения до детските отделения в поликлиниките и болниците в цялата страна, както и лабораторията по молекулярна биология, където се прави скрининг за фенилкетонурия.

След започване на лечението с тиреоидни хормони е важно да се следи състоянието на детето и серумното ниво на тиреоидните хормони и ТТХ, през 4 седмици до 6-ия месец и през 3 месеца след това. Дозата на L-тироксина се променя в зависимост от клиничното изследване и биохимичните резултати. Същевременно се следи физическото и умствено развитие, като се определят коефициентите на развитие и на интелигентност, според възрастта на детето. След две годишна възраст със специални изследвания се определя и клиничната