

Міністерство охорони здоров'я України
Державний заклад „Запорізька медична академія післядипломної освіти
Міністерства охорони здоров'я України”



ТЕЗИ ЗА МАТЕРІАЛАМИ

XIV ВСЕУКРАЇНСЬКОЇ НАУКОВО-ПРАКТИЧНОЇ КОНФЕРЕНЦІЇ
МОЛОДИХ ВЧЕНИХ З МІЖНАРОДНОЮ УЧАСТЮ
„АКТУАЛЬНІ ПИТАННЯ КЛІНІЧНОЇ МЕДИЦИНИ”

20 листопада 2020 року

УДК 61 (063)

А 43

Редакційна колегія:

ГОЛОВНИЙ РЕДАКТОР – О.С. Никоненко, академік НАМН України, член-кореспондент НАН України, д. мед. н., професор, Лауреат державної премії України в галузі науки і техніки, Заслужений діяч науки і техніки України, ректор Державного закладу «Запорізька медична академія післядипломної освіти Міністерства охорони здоров'я України».

ЗАСТУПНИКИ ГОЛОВНОГО РЕДАКТОРА:

С.Д. Шаповал, д. мед. н., професор, перший проректор Державного закладу «Запорізька медична академія післядипломної освіти Міністерства охорони здоров'я України»

І.М. Фуштей, д. мед. н., професор, проректор з наукової роботи Державного закладу «Запорізька медична академія післядипломної освіти Міністерства охорони здоров'я України»

ВІДПОВІДАЛЬНИЙ СЕКРЕТАР:

О.О. Токаренко, к. мед. н., голова Ради молодих вчених.

Члени редколегії: Н.О. Скороходова, д. мед. н., професор;
В.Б. Мартинюк, к. мед. н., доцент;
В.П. Медведєв, к. мед. н., доцент;
В.Б. Козлов, к. мед. н., доцент;
О.О. Березін, заступник голови Ради молодих вчених.

Тези за матеріалами: XIV Всеукраїнської науково-практичної конференції молодих вчених з міжнародною участю «Актуальні питання клінічної медицини» (20 листопада 2020 р., м. Запоріжжя) – Запоріжжя, 2020. – 320 с.

Відповідальність за вірогідність фактів, цитат, прізвищ, імен та інших даних несуть автори. У тезах збережено авторське подання матеріалів.

Мета: методом 3D моделювання та наступного FDM- друку виготовити модель кісток колінного суглоба з нашарованим силіконовим покриттям, для імітації епіфізарних хрящів, вставної ємкості з рідиною – імітатора капсули суглоба та зовнішнього лайнера, що максимально наближено до суглоба людини і дозволяє з високою відповідністю натуральному препарату використовувати його для практичних навичок мануальної діагностики синовііту та пункції.

Матеріал та методи. Використано 3D конструктор Fusion 360, слайсер Cura, 3D принтер Teva Tarantula Pro, пластики coPet та силікони твердості 20 та 30 ШОР. За модулями пружності Юнга всі вказані матеріали муляжу підбирали максимально наближена до відповідних фізіологічних тканин.

Результати. Виготовлені елементи муляжу: епіфізарні частини стегнової та великогомілкової кісток, надколінок, з'єднані між собою фіксованими у відповідних місцях силіконовими зв'язками. Спереду змонтовано силіконову капсулу, наповнену імітатором синовіальної рідини, крові, з передбаченою можливістю її поповнення. М'які тканини імітовані паралоном, шкіра – лайнером із спіненого поліуретану. Муляж фіксовано на дерев'яній поверхні з можливістю згинання в колінному суглобі. Виконано 10 пробних пункцій.

Висновок. Виготовлений шляхом 3D моделювання та FDM- друку муляж колінного суглоба з моделюванням його важливих анатомічних структур, суттєво допомагатиме практично оволодіти навичками діагностики синовііта, гемартроза та виконання діагностично – лікувальної пункції, застереже від потенційних типових помилок і ускладнень, рекомендується для педпроцесу.

СОЧЕТАНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМОВ КЛИППЕЛЯ-ФЕЙЛЯ II ТИПА

И ПЬЕРА РОБЕНА У ДЕВОЧКИ 8 ЛЕТ

Т.Л. Мышко, А.И. Макарова, О.Г. Иванько

Запорожский государственный медицинский университет

Диагностика врожденных и генетически детерминированных заболеваний до настоящего времени в значительной степени ориентирована на феноменологию клинических фенотипов, требует значительного врачебного опыта. В течение последних десятилетий постановка диагноза облегчается применением методов молекулярной генетики, карио- и генотипирования. Сочетание нескольких фенотипов у одного больного представляет особые сложности диагностики, но тем не менее позволяет обогатить наши представления о патогенезе заболеваний.

Цель исследования – анализ истории болезни, которая проявилась двумя клинически полными фенотипами - синдромами Клиппеля-Фейля 2 типа и аномалада Пьера Робена с попыткой установить точный диагноз.

Девочка Д. 8 лет с умеренным и пропорциональным дефицитом роста и массы, с момента рождения имеет костные аномалии: практически полностью отсутствующая шея, голова лежит на грудной клетке, низкий рост волос на голове на уровне I грудного позвонка, движения в шее значительно ограничены. На рентгенограмме полное сращение всех шейных позвонков, короткие добавочные шейные ребра.

Одновременно у ребенка необычное лицо с недоразвитием нижней челюсти (микрогнатией). Определяется дефицит площади для прорезывания постоянных зубов на нижней челюсти и имеются только премоляры, пораженные кариесом. Твердое небо деформировано как следствие врожденной расщелины и оперативного закрытия дефекта.

На передней поверхности грудной клетки послеоперационный дефект после оперативного лечения дефекта межпредсердной перегородки, выполненного в возрасте 2 лет.

Семейный анамнез: мать девочки имела избыточный вес, артериальную гипертензию умерла в возрасте 41 года от инфаркта миокарда, информация об отце ребенка отсутствует.

Возникает вопрос о самостоятельности синдромов, который может быть частично снят посредством анализа популяционных частот синдрома Клиппеля-Фейля 2 типа (1:120 000) и синдрома Пьера Робена (1:12 000), априорный риск одновременного возникновения которых может быть рассчитан перемножением вероятностей и соответствует критически малому значению, близкому к нулю. Облегчить задачу диагностики мог бы анализ генотипа больной. Так, для синдрома Пьера Робена характерно присутствие гена SOX9 на 17 хромосоме, а для синдрома Клиппеля-Фейля II типа локуса 5q11.2 гена GDF6, который кодирует белок, относящийся к суперсемейству TGF α , например, посредством FISH-зондов. В связи с трудностями проведения такого рода исследований избран путь диагностики путём информационного поиска заболевания, которое сопровождалось бы полным комплексом описанных симптомов. Главным кандидатом в отношении диагноза может быть признан синдром Стиклера, относящийся к синдромам множественных пороков развития и включает комплекс врожденных аномалий развития.

На основании наблюдений сделан вывод, что комплексный клинический анализ, включая популяционный, позволяет значительно приблизиться к диагнозу.