

CBL

Cased-based learning

- К врачу обратилась мать с девочкой 6 месяцев. Внешний вид ребенка очень своеобразен:
- низко расположенные уши, увеличение расстояния между зрачками, срединные расщелины лица, маленькая «срезанная» нижняя челюсть, гипертелоризм (широкая переносица), укороченный фильтр верхней губы.
- Со слов мамы, девочка вялая, ослаблена, часто болеет простудными заболеваниями, отстает в физическом развитии по сравнению со сверстниками.
- Наблюдаются нефибрильные судороги.



- *Какие вопросы возникли у вас?*
- *Какая информация о развитии ребенка вам еще нужна?*

- **Анамнез заболевания:**

- Отмечаются частые вирусные и бактериальные инфекции с поражением дыхательных путей с рождения.
- Родители не обращали на это особого внимания, так как считали, что причина частых болезней в том, что девочка - крайне слаба.
- Отмечалась задержка физического развития

- *Каковы основные предположения по данному случаю?*
- *Оцените общее физическое и умственное развитие пациентки*

- Семейный анамнез- у родителей 2 детей.
- Старший мальчик 8 лет, подобным заболеванием не страдает.

- *Сделайте анализ наследственности пациентки и возможных причинах такой предрасположенности к различным заболеваниям*

- **Выявлено влияние наследственности** (дедушка по материнской линии скончался в 40 лет от острого лейкоза)
 - **Неблагоприятных факторов внешней среды:**
семья проживает в Абайском районе, село Караул
- неблагоприятный акушерский анамнез у матери:**
- **имела 4 беременности, из них - 2 самопроизвольных аборта;**
 - **после последних родов перенесла экстирпацию матки по поводу кровотечения в родах**

- Все это могло стать причиной несбалансированной транслокации, делеции или микроделеции **22-хромосомы**
- Заболевание развивается в результате нарушения эмбриогенеза 3-4 жаберных карманов, в результате которого нарушается закладка паращитовидных желёз и тимуса.
- Тип наследования до конца не установлен — некоторые авторы предполагают аутосомно-рецессивный тип с различной экспрессивностью **[3]**.

- **Объективно, при осмотре – цианоз, одышка в покое, шумовая симптоматика при аускультации в области сердца**
- **Отмечены низко расположенные уши, широкая переносица с увеличением расстояния между зрачками, "рыбий рот", антимонголоидный разрез глаз, срединные расщелины лица – незаращение твердого и мягкого неба, маленькая «срезанная» нижняя челюсть, укороченный фильтр верхней губы.**

- *На что похож данный случай из того, что вы знаете теоретически?*
- *Какое предварительное заключение Вы можете сделать на основании клинико-анамнестических данных проведенного обследования*
-

- **Диагноз синдром Ди-Джорджи**

Назовите обязательные лабораторные исследования:

- Анализ крови клинический
- Тромбоциты
- Определение группы крови и резус фактора
- Анализ мочи
- Определение уровня кальция в крови
- Бактериологические исследования содержимого из очагов с определением чувствительности к антибиотикам
- Общий белок и белковые фракции
- Трансаминазы АсАТ, АлАТ
- Маркеры вирусов гепатита В и С в крови
- С-реактивный белок
- Сывороточные иммуноглобулины А, М, G
- Субпопуляции лимфоцитов
- Концентрация общего IgE в сыворотке

***Какие методы обследования
являются решающими для
подтверждения
вашего предположения?***

- 1. Субпопуляции лимфоцитов**
- 2. Сывороточные иммуноглобулины А, М, G**
- 3. Определение уровня паратгормона и кальция в плазме**

- При обследовании –на рентгенограмме органов грудной полости определяется гипоплазия или отсутствие вилочковой железы
- Субпопуляции лимфоцитов:
- В иммунограмме наблюдается: отсутствие в периферической крови Т-лимфоцитов (CD3+,CD4+,CD8+,), CD19-15%
- отсутствуют РБТЛ на ФГА, Кон-А
- Сывороточные А-1,2г/л, М-1,8 г/л, G -12,6 г/л Уровни кальция и паратгормона: (кальций < 2,15 ммоль/л.) (гормона паращитовидных желез) в крови - снижены.

- *Каковы принципы лечения больной с данным видом первичной иммунологической недостаточности?*
- *Назначьте примерное лечение больной, учитывая тяжесть заболевания*

- **Лечение:**

- **Коррекция Т-клеточных нарушений путем трансплантации фетального тимуса при полной аплазии тимуса**
- **При гипоплазии железы – назначают препараты тимуса**
- **Назначают курс инъекций активных факторов вилочковой железы (Т-активина, тималина, имунофана и др.),**
- **Симптоматическая терапия**
- **Назначение препаратов Са .**

- **При наличии тяжелых пороков, в основном определяющих прогноз для жизни, пересадка тимуса считается недостаточно обоснованной**
- **Лечение пороков сердца ведется по стандартам, принятым в кардиологии,**
- **При недостаточности паращитовидных желез - по стандартам эндокринологических отделений**

- **Определите степень эффективности назначенного вами лечения теоретически и причины, от которых это зависит?**
- *Каким, по вашему мнению, будет прогноз у данной пациентки?*

- **Прогноз:**

- **неблагоприятный. Обычно больные умирают в раннем возрасте от инфекционных заболеваний и сердечной недостаточности.**
- **Если пациент переживает 6-месячный возраст, наблюдается постепенное спонтанное восстановление Т-клеточного иммунитета.**
- **Однако определяющим является состояние ССС.**

- *Какие осложнения синдрома Ди-Джорджи особенно неблагоприятны для жизни пациента?*

- **Рецидивирующие инфекционные гипокальциемический криз (тетания)**
- **Катаракта**
- **заболевания**