

ФИЛОГЕНОТИПИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ДЕТЕЙ С ВРОЖДЁННЫМ ПИЛОРОСТЕНОЗОМ И АТРЕЗИЕЙ ДВЕНАДЦАТИПЕРСТНОЙ КИШКИ

Макашов Д.И.

Научный руководитель: проф. О.К. Ботвиньев

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

Ключевые слова: дети, пороки развития, пилоростеноз, атрезия двенадцатиперстной кишки, диагностика

Актуальность. Врождённые пороки пищеварительной системы встречаются с частотой 3–4 случая на 100 перинатальных вскрытий, составляя 21,7% всех аномалий развития. Учитывая эмбриологические особенности формирования различных отделов кишечной трубки, педиатры и детские хирурги рассматривают атрезию двенадцатиперстной кишки (ДПК) отдельно от атрезии других участков тонкой кишки. Атрезия ДПК является одной из частых причин высокой кишечной непроходимости у новорождённых и младенцев. Врождённый гипертрофический пилоростеноз (ВГП) является частой причиной желудочной непроходимости у младенцев, частота встречаемости — 2–4 на 1000 живых новорождённых. Преимущественно болеют дети мужского пола, соотношение мальчиков и девочек 4 : 1. Клинические симптомы чаще всего проявляются в возрасте 2–4 нед жизни, однако встречаются случаи более поздней манифестации заболевания. Характерной особенностью детей с пилоростенозом является развитие стеноза во времени. Дети рождаются практически здоровыми, но с 14–15-го дня появляются срыгивания, затем развивается рвота и большинство больных поступают в клинику на 21–22-й день жизни с развёрнутой картиной заболевания. Семейный характер ВГП подтверждает наследственный фактор в формировании порока. Однако роль генетических факторов при ВГП изучена недостаточно.

Цель работы: определить значимость выявления генетических факторов и их динамику в формировании ВГП и атрезии ДПК у детей.

Материалы и методы. Обследованы 317 детей ВГП и 58 больных с атрезией ДПК. Все новорождённые были прооперированы. Контрольную группу составили 584 условно здоровых ребёнка. У 61 больного были изучены группы крови по системам ABO и резус-фактору (Rh), проведено определение частот генов. Затем были проанализированы фенотипические комбинации групп крови по системам ABO и Rh. Для определения групп крови по системе ABO была использована реакция агглютинации с помощью поликлонов анти-A и анти-B, а по системе Rh проводилась реакция агглютинации с помощью изоиммунных антирезусных сывороток. Полученные данные обработаны методами вариационной статистики. При этом вычислялся показатель «относительная частота риска» — X , который выражался в долях единицы и определялся путём сравнения частот двух маркеров (M1 и M2) в группе больных и у здоровых детей. У больных детей в каждой группе был проведён анализ распределения 8 комбинаций фенотипов 2 локусов групп крови (ARh⁺, ORh⁺, BRh⁺ и др.), а также вычислены частоты генов.

Результаты. У детей с ВГП выявлены достоверные отличия фено- и генотипических характеристик от условно здоровых детей. Среди них значительно увеличено число больных с O(I)Rh⁺ и уменьшено число детей с A(II)Rh⁺ группами крови. ВГП и атрезия ДПК имеют схожий фено-генотип по систе-

мам ABO и Rh и ассоциированы с I группой крови. При этом частота гена *O* была повышена ($p < 0,001$), а частота гена *A* — уменьшена ($p < 0,001$). У больных с этими формами патологии имеется схожий спектр сопутствующих пороков развития, среди которых преобладают врождённые пороки сердца.

Заключение. У больных с ВГП и атрезией ДПК выявлены подобные филогенотипические характеристики: распределение фенотипов резко деформировано за счёт увеличения доли детей с фенотипом ORh⁺ и значимого уменьшения числа детей с фенотипом ARh⁺. Полученные данные свидетельствуют о значительном нарушении внутриутробного развития детей с ВГП и атрезией ДПК, что подтверждается уменьшением при рождении всех антропометрических показателей, большим количеством сопутствующих пороков развития.

* * *