**Самохвалова Вікторія Вікторівна. Фенотипічні маркери уроджених аномалій судин головного мозку : дис... канд. мед. наук: 14.01.15 / АМН України; Інститут неврології, психіатрії та наркології. - Х., 2006**

|  |  |
| --- | --- |
| |  | | --- | | **Самохвалова В.В. Фенотипічні маркери уроджених аномалій судин головного мозку**. – Рукопис.  Дисертація на здобуття наукового ступеня кандидата медичних наук за фахом 14.01.15 – нервові хвороби. Інститут неврології, психіатрії та наркології АМН України – Харків, 2006.  Дисертація присвячена комплексному вивченню характерних фенотипічних і біохімічних маркерів і їхніх комбінацій для різних видів уроджених аномалій судин головного мозку.  Установлено, що в хворих з уродженими аномаліями церебральних судин фенотипічні прояви відмінні від фенотипу, характерного для уродженої генетично детермінової патології сполучної тканини. Спостерігаються множинні малі аномалії розвитку, що мають різну регіонарну представленість (перевага гіперстенічного і нормостенічного типів статури, округлої форми обличчя, низького чола, гіпер- або гіпотелоризму, аномалій розвитку вушних раковин, укорочення шиї і кінцівок, брахідактилії, ознак асиметрії в будові лицевого скелета і грудної клітки).  У пацієнтів з артеріальними аневризмами головного мозку виявлена висока частота артеріальної гіпертензії; порушення ліпідного обміну атерогенного характеру в сполученні з гіпокоагуляцією у системі гемостазу. Також відзначається надлишкова деградація колагену і підвищений катаболізм протеогліканових комплексів міжклітинної речовини сполучної тканини із сечею. У групі хворих з уродженими аномаліями судин головного мозку неаневризматичної природи виявлена висока частота артеріальної гіпертензії, порушення ліпідного обміну і гіперкоагуляція в системі гемостазу. | |
| |  | | --- | | 1. У дисертації дано теоретичне узагальнення і нове рішення наукового завдання – вивчення фенотипічних і біохімічних маркерів у пацієнтів з уродженими аномаліями судин головного мозку. Для обґрунтування скринуючої діагностики при цій патології визначені характерні фенотипічні і біохімічні маркери та їхні комбінації в пацієнтів з різними видами аномалій церебральних судин. 2. У хворих з аномаліями судин головного мозку спостерігаються множинні стигми дизембріогенезу різної регіонарної представленісті, які відмінні від фенотипу, характерного для уродженої генетично детермінованої патології сполучної тканини і свідчать про відсутність системної неспроможності сполучної тканинипри даній патології. 3. До особливостей фенотипу в групі хворих з артеріальними аневризмами головного мозку відносяться: вірогідно значима перевага гіперстеничної статури, скелетних аномалій (кіфоз грудного відділу, різке виступання та асиметрія ключиць, укорочення шиї, брахідактилія, плоскостопість, hallux valgus, симптом «двозубця»), стигм дизембріогенезу краніофаціальної області (гіпертелоризм, низьке чоло, прогнатизм), вушних раковин (асиметричні, нерозмірн і збільшен вушні раковини, прирослі тонкі мочки ушей, діагональна борозенка на мочках ушей, складки на завитку), шкірних покривів (ангіоматоз, виражена венозна мережа на кінцівках, фіброми, ліпоми, множинні родимки), внутрішніх органів (неповне подвоєння нирки), пахових гриж, геморою, другої групи крові і негативного резус-фактора. 4. Фенотипічні ознаки в хворих з артеріовенозними мальформаціями головного мозку наступні: вірогідно переважає нормостенічний тип конституції, скелетні аномалії (сколіоз, асиметрія грудної клітки і лопаток, укорочення шиї і мізинців, стовщення нігтьових фаланг і неправильна форма нігтів, симптом «двозубця»), стигми дизембріогенезу краніофаціальної області (брахіцефалія, асиметрія обличчя, низьке чоло, неправильне розташування і форма зубів), вушних раковин (асиметрія посадки, нерозмірні, збільшені і деформовані вушні раковини, складки на завитку, що приросли мочки), шкірних покривів (множинні родимки і фіброми на шкірі). 5. До особливостей фенотипу в хворих з уродженими аномаліями судин головного мозку неаневризматичного характеру відносяться: вірогідно значима перевага гіперстенічного типу конституції, низького росту, кістякових аномалій (сколіоз, укорочення шиї, брахідактилія, короткі мізинці на руках, шийні ребра), стигм дизембріогенезу краніофаціальної області (акроцефалія, гіпотелоризм, низьке чоло), вираженої венозної мережі на кінцівках, другої і третьої груп крові. 6. У хворих з артеріальними аневризмами та уродженими аномаліями судин головного мозку неаневризматичної природи спостерігається висока частота артеріальної гіпертензії в порівнянні з контрольною групою (відповідно 46,7; 56,0 % і 13,3 %). 7. У пацієнтів з аневризмами головного мозку відзначаються вірогідне збільшення в порівнянні з контрольною групою частоти позитивної проби на оксипролін і рівня екскреції глікозаміногліканів з добовою сечею (відповідно 40,0% і 26,0% ; 30,9 ± 5,6 і 12,9 ± 2,6 Од ЦПХ/м креатиніну), що говорить про надлишкову деградацію колагену і підвищений катаболізм протеогліканових комплексів міжклітинної речовини сполучної тканини. 8. В групі хворих з артеріальними аневризмами головного мозку спостерігаються порушення ліпідного обміну атерогенного характеру (b-ЛП – 77,8±2,5% і a-ЛП – 22,2±2,5%), особливістю якого є сполучення з гіпокоагуляцією у системі гемостазу (ПІ – 88,2±2,4%, ТПГ – 550,0 ± 20,5 сек. і ЧРП – 158,0 ± 9,5 сек.). У пацієнтів з аномаліями судин головного мозку неаневризматичного характеру атерогенні зміни ліпідного обміну (b-ЛП – 76,9±2,4% і a-ЛП – 23,1±2,4%) сполучаються з гіперкоагуляцією в системі гемостазу (ПТІ – 103,5±3,2% і ЧРП – 110,0±7,8 сек.). 9. Оцінка комплексу визначених фенотипічних і біохімічних маркерів може служити скринінгом для попередньої діагностики різних уроджених судинних аномалій головного мозку, а також для формування груп ризику з даної патології. | |