

При составлении генеалогического древа: мать 32 лет здорова, отец 33 лет имеет фокальную эпилепсию в стадии ремиссии, кровное родство отрицается; старшие братья 11 и 3 лет здоровы, информация о других родственниках отсутствует.

При осмотре выявлена морфологическая особенность: раздвоенный кончик языка, подкожно-жировой слой избыточно выражен, кожа тонкая. Печень на пальпируется и не выступает за реберную дугу.

Из основных данных лабораторной диагностики значительно повышены АСТ 80,7 ед/л и АЛТ 39,8 ед/л (двухкратное повышение), ЛДГ 338 ед/л (пределы нормы), креатинфосфокиназа МВ-фракции – 45,3 ед/л (пределы нормы). В гемограмме – гемоглобин 102 г/л (умеренная гипохромная анемия), эритроциты $4,51 \times 10^{12}/л$, лейкоциты $7,01 \times 10^9/л$. На ЭКГ ребёнка отмечается преобладание биопотенциалов правого желудочка, электрическая ось смещена вправо, что не может быть нормой при мезоморфном типе телосложения. По результатам ЭХО-КГ выявлена добавочная хорда левого желудочка. Ритм сердца правильный, систолический шум в 3-4 межреберье. ЧСС 120-130 ударов в минуту. Для исключения наследственной болезни обмена ребёнок направлен в Республиканский медико-генетический центр. Данные обследования в работе.

Заключение. Таким образом, описанный клинический случай демонстрирует особенности совместного течения двух обменных патологий. Болезнь Помпе и нарушение митохондриального β -окисления жирных кислот с удвоенной силой поражает мышечное звено организма, с развитием кардиомиопатии, вызывает нарушения и гибель нейроцитов, не исключено развитие в дальнейшем цирроза печени и патологии почек. Усложняется и лабораторная диагностика, так как имеются схожие результаты и требуется дообследование пациента. Общую слабость ребенка усиливает и наличие дефицитной анемии. При правильно реанимации, включающей в себе экстренный перевод на ИВЛ и использование лучистого тепла может значительно улучшить состояние новорожденного и исключить смерть от дыхательной недостаточности.

Список литературы

1. Хузина, Е. А. Гликогеновая болезнь Ib-типа у ребенка раннего возраста. Клинический случай / Е. А. Хузина, С. Г. Ефишова, Н. В. Мурашова // Актуальные вопросы педиатрии : материалы межрегиональной научно-практической конференции с международным участием, Пермь, 15 апреля 2023 года. – Пермь: Пермский национальный исследовательский политехнический университет, 2023. – С. 190-193. – EDN CPLHIA.
2. Марамыгин, Д. С. Актуальные представления о гликогеновых болезнях / Д. С. Марамыгин, Д. В. Суменкова // Инновационная наука. – 2018. – Т. 2, № 5. – С. 124-132. – EDN UPZZRW.
3. Селективный скрининг и молекулярная характеристика российских пациентов с болезнью Помпе / К. В. Савостьянов, А. А. Пушков, Е. Н. Басаргина [и др.] // Неврологический журнал им. Л. О. Бадаляна. – 2021. – Т. 2, № 4. – С. 203-215. – DOI 10.46563/2686-8997-2021-2-4-203-215. – EDN KFYYKH.
4. Волтов, А. А. Болезнь Помпе: основные аспекты прогрессирующего моногенного заболевания / А. А. Волтов, Я. И. Моисеева // Приоритетные научные направления в XXI веке : материалы Международной (заочной) научно-практической конференции, Прага, 30 сентября 2020 года. – Нефтекамск: Научно-издательский центр "Мир науки" (ИП Вострецов Александр Ильич), 2020. – С. 225-228. – EDN PUEHNB
5. Ключников, С. А. Болезнь Помпе с поздним началом - клиническое наблюдение случая с выраженными респираторными нарушениями / С. А. Ключников, Е. Ю. Федотова, Л. И. Волкова // Нервные болезни. – 2017. – № 1. – С. 68-76. – EDN YMAKXF.
6. Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот у детей: обзор литературы / Н. В. Журкова, Н. Д. Вашакмадзе, А. Н. Сурков [и др.] // Вопросы современной педиатрии. – 2022. – Т. 21, № S6. – С. 522-528. – DOI 10.15690/vsp.v21i6S.2503. – EDN ZOIKAP.
7. Гуреев, С. Ю. Нарушения окисления жирных кислот как группа орфанных заболеваний / С. Ю. Гуреев, В. С. Богочанов // СТУДЕНТ года 2020 : сборник статей Международного учебно-исследовательского конкурса, Петрозаводск, 17 декабря 2020 года. Том Часть 4. – Петрозаводск: Международный центр научного партнерства «Новая Наука» (ИП Ивановская Ирина Игоревна), 2020. – С. 237-242. – EDN HKJNEK

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАТОЛОГИИ КОРОТКОГО ПЛЕЧА 7 ХРОМОСОМЫ У РЕБЕНКА

Шокурова М. П.

Башкирский государственный медицинский университет
Научный руководитель – к.м.н., ассистент кафедры педиатрии
Хабибуллина А. Р.

Введение. Генетика заболеваний на сегодняшний день является недостаточно изученной, но активно развивающейся научной областью. Хромосомные мутации со множественными проявлениями различных патологий ввиду сложности генетических комбинаций и крайней редкостью приводят к тому, что при появлении подобных ситуаций врачи не могут в полной мере оказать профессиональную помощь и

прогнозировать дальнейшее течение болезни, в следствие недостатка информации. Если учесть тот факт, что подобного рода аномалии начинают проявляться симптоматически уже в младенческом возрасте и вызывают довольно часто серьезные отклонения от нормы, а также в ряде случаев являются угрозой для жизни, то длительный сбор необходимых данных о патогенезе и этиологии заболевания может необратимо ухудшить состояние пациента. Цель. Изучение особенностей клинической картины при патологии с редкой генетической аномалией. Материалы и методы. Рассмотрена имеющаяся научная литература по выбранной тематике, проведен анализ истории болезни, выписного эпикриза, результатов лабораторно-инструментального, физикального и генетического исследования. Результаты. Представлена общая характеристика клинического случая. Выявлены возможные особенности заболевания. Выводы. Основная клиническая картина патологии складывается из совокупности синдромов поражения нервной, сердечно-сосудистой, мочеполовой и опорно-двигательной систем. У пациента наблюдается задержка нервно-психического развития и порок межпредсердной перегородки, при относительно нормальном физическом развитии.

Ключевые слова: генетика; дупликация; нервно-психическое развитие; патологии плеча хромосомы; врожденный порок сердца

Введение. Генетические дефекты представляют из себя опасную группу патологий, наиболее часто приводящих к летальному исходу. Следует отметить, что возникновение мутаций на более ранних сроках сильнее воздействует на формирование плода, способствуя появлению врожденных пороков [1].

Все качественные изменения наследственного материала принято делить на генные, хромосомные и геномные мутации. Среди микроаномалий развития важное место занимают дупликации и трипликации отдельных участков хромосом [2].

Фенотипические признаки патологий 7 хромосомы, на изменения которой делается акцент в данной работе, могут значительно варьировать в зависимости от локализации мутации в определенной области. Так при дупликации 7p21. 1p22. 2 у детей наблюдается аутизм, краниофациальный дисморфизм, в совокупности с глобальной задержкой развития, также наблюдается гипотония и двусторонний крипторхизм. Определяют заболевание с помощью обычного анализа кариотипа с G-полосами / флуоресцентной гибридизации in situ и подтверждена сравнительной геномной гибридизацией агау.

При частичной трисомии участка q22-q32 хромосомы 7 (7q22-q32) определяется, как и в предыдущем случае нарушения психомоторного развития, аномалии лица с узкими глазными щелями, эпикантом, массивной нижней челюстью и общей гипотонией. Для ранней диагностики трисомий уже активно используют неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг (НИПС) [3].

Встречается также и синдром микродупликации 7p22. 1, который носит характер редкой хромосомной аномалии, возникающий в результате частичной интерстициальной микродупликации короткого плеча 7 хромосомы, характеризующийся умственной отсталостью, задержкой психомоторики и речи, черепно-лицевым дисморфизмом (включая макроцефалию, лобное выпуклость, гипертелоризм, аномально наклоненные глазные щели, загнутые вперед ноздри, низко посаженные уши, микроретрогнатия) и крипторхидии. Также могут быть и нарушения в сердечно-сосудистом звене. Чаще всего открытое овальное отверстие или дефект межпредсердной перегородки. Выявляются почечные, скелетные и глазные аномалии.

Однако по имеющийся информации на данный момент не описан в научной литературе случай дупликации именно в регионе 7p21. 2 p13, что позволяет отнести описываемый клинический случай к орфанным заболеваниям.

Целью работы является всестороннее изучение единичного случая патологии короткого плеча 7 хромосомы.

Задачи научной работы: выявить системы, пораженные генетической патологией и оценить физическое развитие пациента.

Материалы и методы исследования. Изучена имеющаяся научная литература по выбранной тематике, проведен анализ истории болезни, выписного эпикриза, результатов лабораторного, физикального и генетического исследования. Объектом исследования является доношенный мальчик, рожденный от первой беременности.

Результаты исследования. Акушерский анамнез свидетельствует о том, что пациент рожден в результате оперативных родов при помощи Кесарева сечения, масса тела при рождении 3210 г, длина 50 см. На 1 ультразвуковом-скрининге выявлены изменения плода, характерные для синдрома Дауна. С целью уточнения наличия патологии проводился амниоцентез и была выявлена трисомия 7 хромосомы, а не 21. В основе механизма полисомии лежит нарушения расхождения хромосом во время формирования гамет [4]. В первой половине беременности мать перенесла ковид, на 16 неделе проводилось введение антирезусного иммуноглобулина, на 20-21 неделе выявлены врожденные пороки развития органов мочевой системы- мегауретер левосторонний, двусторонняя пиелюктазия

Оценка по шкале Апгар при рождении 7/8 баллов. Тяжелое состояние за счет дыхательной недостаточности и синдрома угнетения ЦНС. Основной диагноз по МКБ: Q99.8 структурный хромосомный синдром, дупликация короткого плеча р 7 хромосомы, захватывающий регион 7p21. 2.

У пациента также обнаружены: Q21. 1 Врожденный порок сердца дефект межпредсердной перегородки НК 0-1 степени, формирование которого может быть морфологически связано с недоразвитием эндокардиальных валиков в эмбриональном периоде [5]. Обнаружена дилатация правых отделов сердца, и множественные сопутствующие патологии моче-половой системы, установлено носительство ротавируса группы А, ротавирусный гастроэнтерит легкой степени.

В девять месяца масса тела составляла 7,9 кг (ниже среднего, перцентиль 10-25%), индекс массы тела 16,12, рост 70 см (среднее, перцентиль 25-50%). Окружность головы 45 см(перцентиль 3-10%), на основе чего можно сделать выводы о среднем физическом развитии ребенка, гармоничном типе телосложения и наличии единичных микроаномалий.

При пальпации обнаруживаются множественные мелкие, безболезненные лимфатические узлы.

Слуховой и зрительный анализаторы без патологий, со стороны дыхательной и пищеварительной системы жалоб нет, однако снижена общая двигательная активность, как и тонус мышц в нижних конечностях. Наблюдалось снижение сухожильных рефлексов, что заставляет задуматься о дальнейшем прогрессировании поражения опорно-двигательного аппарата.

На ЭХО-КГ обнаружился межпредсердный дефект 10 мм с лево-правым сбросом. Известно, что довольно длительное время данный порок может не проявлять себя симптоматически, что усложняет диагностику [6]. Наличие дополнительных трабекул в полости левого желудочка. Расширение правых отделов сердца.

ЭКГ: ритм синусовый, ЧСС 146-140 ударов в минуту.

Проведено хирургическое вмешательство 17 января 2024 года : закрытие дефекта перегородки сердца на открытом сердце с использованием искусственного кровообращения. Состояние при выписки удовлетворительное. Судя по результатам научных исследований, возможность послеоперационных осложнений минимальна при закрытии подобного рода дефекта [7].

По данным ультразвуковых исследований брюшной полости и почек определилось наличие увеличения размеров печени, истончение почек на полюсах до 0,8 см и повышение их эхогенности, все группы чашечек расширены, содержимое неоднородное со взвесью, на основе представленных данных поставлен гидронефроз. На УЗИ мошонки определен правосторонний крипторхизм.

На снимке магнитно-резонансной томографии картина диффузно-очагового поражения белого вещества лобных и теменных долей, киста в области правого отверстия Монро, а также отек слизистой оболочки ячеек пирамид и сосцевидного отростка.

На электроэнцефалограмме эпилептиформной и очаговой патологической активности не зарегистрировано, на что особенно следует обратить внимание, в следствие имеющейся неблагоприятной наследственности со стороны отца ребенка.

Зафиксировано травматологом -ортопедом нарушения в опорно-двигательном аппарате в виде диагнозов: M21. 6-пяточно-вальгусные установки стоп, R26. 8-нарушение самостоятельной вертикализации и сидения.

Заключение. На основе всего представленного можно предположить, что дупликация в 7p21. 2 p13 регионе короткого плеча 7 хромосомы приводит к патологиям нервной, сердечно-сосудистой, мочеполовой и опорно-двигательной системы с поражением сухожильного и мышечного аппарата в нижних конечностях. При гармоничном типе физического развития пациент имеет отставание в нервно-психическом развитии, что требует особого внимания со стороны родителей и врачей.

Список литературы

1. Акмырадова, А. А. Хромосомные мутации / А. А. Акмырадова // В мире научных открытий: Материалы V Международной студенческой научной конференции, Ульяновск, 20–21 мая 2021 года. Том V. Часть 1. – Ульяновск: Ульяновский государственный аграрный университет им. П. А. Столыпина, 2021. – С. 16-19. – EDN ENSSTD.
2. Частичная дупликация длинного плеча хромосомы 15 у девочки с врожденным пороком сердца, энурезом, энкопрозом, сниженным интеллектом и микроаномалиями развития: необходимость применения современных молекулярно-цитогенетических методов / В. С. Кравец, С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров [и др.] // Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований. – 2018. – № 2. – С. 104-110. – EDN YUCKZU.
3. Плацентарный мозаицизм по хромосоме 7, выявленный по результатам полногеномного неинвазивного ДНК-скрининга анеуплоидий плода по крови матери / И. Ю. Барков, Е. Шубина, О. К. Ступко [и др.] // Акушерство и гинекология. – 2018. – № 10. – С. 59-63. – DOI 10. 18565/aig. 2018. 10. 59-63. – EDN YMVMCT.
4. Шерхова, Д. З. Синдромы трисомий: клиника, диагностика, лечение (обзор литературы) / Д. З. Шерхова, К. С. Петров, Д. З. Шерхова // Молодой ученый. – 2020. – № 5(295). – С. 55-56. – EDN TINCZA.
5. Кокоев, Э. Б. Клиника, особенности течения, диагностика и методы лечения дефектов межпредсердной перегородки / Э. Б. Кокоев // Педиатрия и детская хирургия. – 2021. – № 1(103). – С. 31-40. – EDN ZSQIAI.
6. Дроздовская, В. В. Дефект межпредсердной перегородки и открытое овальное окно: особенности ультразвуковой диагностики, лечения и наблюдения детей на современном этапе / В. В. Дроздовская, Е. П. Касаб, В. В. Строгий // Педиатрия. Восточная Европа. – 2022. – Т. 10, № 4. – С. 563-575. – DOI 10. 34883/PE. 2022. 10. 4. 011. – EDN HJJGBE.
7. Результаты эндоваскулярной и мининвазивной коррекции и ремоделирование сердца у детей с дефектом межпредсердной перегородки / П. А. Шушпанников, И. К. Халивопуло, И. Ф. Шабаев [и др.] // Комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний. – 2022. – Т. 11, № 2. – С. 151-161. – DOI 10. 17802/2306-1278-2022-11-2-151-161. – EDN MVYKFG.

ГЕМОРРАГИЧЕСКИЙ ВАСКУЛИТ У ДЕТЕЙ ЗА ПЯТИЛЕТНИЙ ПЕРИОД С 2019 ГОДА ПО 2023 ГОД С УЧЕТОМ НОВОЙ КОРОНОВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ

Юрченко А. С., Стрельцова В. В., Житенёва А. И., Закиров М. М.

Воронежский государственный медицинский университет имени Н. Н. Бурденко

Научный руководитель – д.м.н., профессор Настаушева Т. Л

Введение. Геморрагический васкулит (иммунокомплексный IgA васкулит) является самой частой патологией среди системных васкулитов у детей. При геморрагическом васкулите (ГВ) всегда поражаются мелкие сосуды кожи, клинически проявляющиеся мелкоточечными высыпаниями. Согласно данным литературы, новая коронавирусная инфекция способствовала увеличению аутоиммунных заболеваний и изменению их течения. Цель. Анализ частоты госпитализаций детей с геморрагическим васкулитом за период 2019–2023 года и оценка течения болезни. Материалы и методы. Был проведен ретроспективный и проспективный анализ историй болезни детей с геморрагическим васкулитом, находящихся в БУЗ ВО «ВОДКБ №1» с 01. 01. 2019 по 31. 12. 2023. Результаты. За последние 5 лет в БУЗ «ВОДКБ №1» было госпитализировано 92 пациента с ГВ (49 мальчиков и 43 девочки). Возраст больных колебался от 3-х до 17 лет. Динамика госпитализаций детей с ГВ: за 2019 год было госпитализировано 18 больных, за 2020 год – 21 пациент, 2021 год – 6 больных, 2022 год -18 больных, 2023 год – 29 детей. Повторная госпитализация была необходима 22 пациентам (23,9%) в связи с рецидивированием заболевания и/или поражением почек. Выводы. ГВ – частая патология среди детей. В период пандемии COVID-19 число госпитализированных детей с ГВ значительно снизилось. Дети с геморрагическим васкулитом в период пандемии могли находиться в инфекционном стационаре. В 2023 году отмечался подъем госпитализированных детей с ГВ. Заболевание имеет рецидивирующий характер и поражение почек, что потребовало повторные госпитализации у 23,9% больных.

Ключевые слова: геморрагический васкулит; дети; новая коронавирусная инфекция

Введение. Геморрагический васкулит (ГВ) является самой частой патологией среди системных васкулитов у детей [1]. Согласно современной классификации системных васкулитов (Chapel Hill Consensus Conference, 2012), ГВ относят к васкулитам с поражением сосудов мелкого калибра. При ГВ всегда поражаются мелкие сосуды кожи, клинически проявляющиеся мелкоточечными высыпаниями. Нередко в процесс вовлекаются мелкие сосуды кишечника и почек [2]. Все чаще в литературе встречается другое название ГВ – Ig A ассоциированный васкулит [3]. Данный васкулит имеет иммунокомплексный патогенез с отложением иммунных депозитов, содержащих Ig A. У детей имеется четкая связь начала ГВ