

YOUNG PEOPLE AND SCIENCE: RESULTS AND PERSPECTIVES

Сборник материалов
Всероссийской научно-практической
конференции студентов и молодых
ученых с международным участием

Саратов, 6–8 декабря 2023 года

РЕДКИЙ СЛУЧАЙ В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ – СИНДРОМ ЖАКЕНА

Садриева А.И., Хамидулина А.Р.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Казанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Казань

Введение. Болезнь или синдром Жакена (PMM2–CDG) – это наиболее распространенное среди врожденных нарушений гликозилирования белков (CDG) генетическое заболевание, обусловленное мутацией в гене PMM2. Распространенность заболевания составляет 1:20 000 – 1:79 000, передается по аутосомно–рецессивному типу [1]. Заболевание относится наследственным нарушениям обмена веществ, в основе которого лежит дефицит фермента фосфоманномутазы II, в результате чего возникает дисфункция гликопротеинов, обуславливающих клинические проявления данного заболевания [2].

Цель исследования. Изучить особенности течения младенческой формы синдрома Жакена.

Материалы и методы исследования. Проведено наблюдение за пациентом, находившемся на стационарном лечении в педиатрическом отделении ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ. Для анализа использовались данные анамнеза, жалоб, объективного осмотра, а также лабораторных и инструментальных методов исследования.

Результаты исследования. Пациент А., 2 мес. 7 дней, поступила с жалобами на подъем температуры тела до 38,5 С. Анамнез заболевания: сразу после рождения переведена в отделение реанимации новорожденных ГАУЗ «ДРКБ МЗ РТ». Лабораторно наблюдалась анемия легкой степени (Hb 107 г/л), тромбоцитопения (PLT 17×10^9 /л); гипогликемия (GLU 1,39 ммоль/л), синдром цитолиза (АЛТ 606 Ед/л, АЛТ 1871 Ед/л), гипоальбуминемия (20 г/л), гипопроотеинемия (37,1 г/л); синдром гипокоагуляции (МНО 1,16, АЧТВ 56,6 сек); ОАМ: протеинурия (0,25 г/л); популяция лимфоцитов: снижение CD 4 и CD3 фракций; Иммунограмма: снижение IGA, IGM; в пунктате костного мозга умеренно гипоклеточный, полиморфный, миелоидный росток расширен, эритроидный росток резко сужен; мегакарициты единичные в препарате. Гормональный профиль: снижение Т4 св, повышенный уровень инсулина. У ребенка исключен TAR–синдром (лучевые кости визуализируются). По результатам ЭХО–КС: градиент трикуспидальной регургитации 35 мм рт.ст. В полости перикарда свободная жидкость слоем 2.2 мм, на верхушке 2.9 мм. Гипертрофия миокарда ПЖ. По УЗИ ГЛС и почек обнаружены неспецифические изменения в виде щелевой пиелоектазии с обеих сторон. Анализ крови на электрофорез трансферринов – выявлен аномальный спектр трансферринов. Анамнез жизни: ребенок от 4 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания беременности. Первая беременность закончилась самопроизвольным выкидышем; 3 беременность – доношенный мальчик, умер (40 дней жизни). Объективный статус: инвертированные соски, грудная клетка килевидной формы, неравномерное распределение подкожно–жировой клетчатки; наличие экхимозов на кистях рук и на стопах, венозная сеть на передней поверхности живота. Синдром неврологических нарушений (задержка психомоторного развития, в возрасте 2 месяцев не фиксирует взгляд, диффузная мышечная гипотония, гипорефлексия, атрофия мышц в проксимальных отделах конечностей, гипотрофия в дистальных отделах конечностей сходящееся альтернирующее косоглазие). Синдром нарушения вскармливания (срыгивания). Установлен диагноз: Синдром Жакена, младенческая мультисистемная форма. Применялось патогенетическое лечение, включающее производное бензотиадиазина, диуретики, гепатопротекторы, инфузионная терапия, купирование гипопроотеинемии.

Заключение. Таким образом, данный клинический случай отражает важность своевременной диагностики и инициации лечения, несмотря на отсутствие этиологического

лечения в случае с синдромом Жакена. Важна настороженность в отношении генетических заболеваний у детей, погибающих в неонатальном и грудном возрасте.

Список литературы

1. Gusina A.A., Zinovik A.V., Myasnikov S.O., Kalinina E.A., Motyuk I.N. et al. Jacquin's disease: literature review and description of a clinical case // *Pediatrics. Eastern Europe*. – 2019. – V. 7, №. 1. – P. 134–150. Russian (Гусина А.А., Зиновик А.В., Мясников С.О. Калинина Е.А., Мотюк И.Н. и др. Болезнь Жакена: обзор литературы и описание клинического случая // *Педиатрия. Восточная Европа*. – 2019. – Т. 7. – №. 1. – С. 134–150.)

2. Kamalova A.A., Shakirova A.R., Shaidullina M.R., Cheminaeva L.D., Ganieva L.B. et al. Congenital disorder of glycosylation of PMM2–CDG // *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. – 2019. – V. 64. – №. 5. – P. 220–225. Russian (Камалова А.А., Шакирова А.Р., Шайдуллина М.Р., Чеминаева Л.Д., Ганиева Л.Б. и др. Врожденное нарушение гликозилирования PMM2–CDG // *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. – 2019. – Т. 64 – №. 5. – С. 220–225.)

АНАЛИЗ НОВОГО МЕТОДА ИССЛЕДОВАНИЯ – ЛАЗЕРНОЙ ДОПЛЕРОФЛОУМЕТРИИ ПРИ ОЦЕНИВАНИИ СОСТОЯНИЯ МИКРОЦИРКУЛЯЦИИ МЯГКИХ ТКАНЕЙ ТВЕРДОГО НЁБА ПРИ УРАНОПЛАСТИНКЕ У ДЕТЕЙ (ЛИТЕРАТУРНЫЙ ОБЗОР)

Сергеева Е.В., Кулигин А.В.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Саратов

Введение. Врожденная расщелина верхней губы, альвеолярного отростка, твердого и мягкого неба (РГН) является частым пороком развития зубочелюстной системы, который характеризуется выраженными структурными и функциональными нарушениями. По данным ВОЗ (2016), частота рождения детей с РГН в мире составляет 1 случай на 800–2000 новорожденных [1]. В Российской Федерации региональные показатели частоты колеблются от 1:630 до 1:1280 [2].

Цель исследования. Обобщить имеющиеся литературные данные о новых возможностях лазерной доплерофлоуметрии с целью оценивания состояния микроциркуляции при уранопластике у детей.

Материалы и методы исследования. Мы провели литературный обзор научных трудов за последние 10 лет, используя ресурсы поисковых систем PubMed и eLIBRARY. Для данного метаанализа использовались статьи с доказательным экспериментальным и клиническим обоснованием по актуальным вопросам, касающимся этиологии, патогенеза, клиники и лечения кровопотери при уранопластике у детей.

Результаты исследования. рассматривая уранопластику в свете проблем хирургической патологии, следует отметить, что местные клинические факторы, связанные с хирургической травмой, характеризуются специфичностью и существенно влияют на течение самого заболевания. Хирургическая помощь в реконструктивно-восстановительной челюстно-лицевой хирургии, характеризующаяся длительной операцией, большой кровопотерей, может вызывать значительные нарушения водно-электролитного баланса и кислотно-основного состояния [3].

Лазерная доплеровская флоуметрия (ЛДФ) – относительно новый метод, обладающий высокой точностью, исключаящий рефлекторное воздействие на сосуды и нервы кожи [4]. Его принцип основан на неинвазивном определении перфузии тканей кровью путем измерения доплеровского сдвига частоты, возникающего при воздействии лазерного луча на эритроциты, движущиеся в микроциркуляторном русле. ЛДФ – сигнал,