



СИБИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ



Всероссийский медицинский
студенческий форум
"Молодежная наука в приоритете"



ВСЕРОССИЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ СТУДЕНЧЕСКИЙ ФОРУМ «МОЛОДЕЖНАЯ НАУКА В ПРИОРИТЕТЕ»

Томск, 20–23 ноября 2023 г.

СБОРНИК МАТЕРИАЛОВ



Минздрав России

Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования

протекающих с синдромом мальабсорбции), консультация врача-генетика (для уточнения наличия дефектов генов, ведущих к изолированному дефициту СТГ и исключения наследственных вариантов заболевания), так как наиболее частым из всех известных в настоящее время генетических дефектов, лежащих в основе врожденного гипопитуитаризма, являются мутации гена PROP1, когда имеются сопутствующий гипогонадизм и гипокортицизм, при этом гипокортицизм развивается постепенно и манифестирует, как правило, не ранее подросткового возраста, чаще в третьем десятилетии жизни.

Выводы. В формирование низкорослости в данном семейном случае скорее всего вносят вклад, как генетические факторы, так и социально-бытовые, а также сопутствующая патология. Для эффективного лечения соматотропным гормоном при окончательном подтверждении его дефицита необходимо более углубленное обследование в соответствии с рекомендациями, обязательная коррекция гиповитаминоза D, железодефицитной анемии, синдром цитолиза.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА – СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ЖАКЕНА

Хамидулина А.Р., Садриева А.И.

Научный руководитель к.м.н. Сластикова Е.С.

Казанский государственный медицинский университет, Казань, Россия

Введение. Синдром Жакена (PMM2-CDG (phosphomannomutase 2 congenital disorders of glycosylation – фосфоманномутаза 2 врожденное нарушение гликозилирования) – генетическое заболевание, относящееся к группе наследственных нарушений обмена веществ с нарушением гликозилирования (CDG), в основе которого лежит мутация в гене PMM2. Данный ген кодирует фермент фосфоманномутазу II. Дефицит фермента фосфоманномутазы II приводит к нарушениям процессов гликозилирования белков, в результате чего возникает недостаточность или дисфункция большого числа гликопротеинов (гормонов, факторов свертывания крови, рецепторов, медиаторов, иммуноглобулинов, ферментов). Распространенность PMM2-CDG составляет 1:20 000-1:79 000, частота носительства – 1:60-1:118. Тип наследования – аутосомно-рецессивный. В настоящее время выявлено более 160 видов CDG. Клинические признаки синдрома Жакена: краниофациальные дисморфии, особенное распределение подкожной жировой клетчатки, мозжечковые расстройства, нарушения вскармливания, двигательные расстройства, изменения со стороны гепатолиенальной, сердечно-сосудистой, эндокринной систем. Тяжесть клинической картины, прогноз в большинстве случаев зависит от сочетания мутаций, определяющих выраженность дефицита активности гена PMM2.

Клинический случай. 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, АСТ 1871 Ед/л), гипокреатининемия (15 мкмоль/л), гипоальбуминемия (20 г/л), гипопротейнемия (37,1 г/л); синдром гипокоагуляции (МНО 1,16, АЧТВ 56,6 секунд); постоянный декомпенсированный метаболический алкалоз с переходом в метаболический ацидоз; ОАМ: эритроцитурия (10 в поле зрения (п.з), гипостенурия (1003), лейкоцитурия (500 в п.з), протеннурия (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; мегакариоциты единичные в препарате. Гормональный профиль: снижение Т4 свободного, уровень инсулина в повторных исследованиях в пределах нормы. У ребенка исключен TAR-синдром

(thrombocytopenia – absent radius syndrom – тромбоцитопения – синдром отсутствия лучевой кости): лучевые кости визуализируются. При проведении нейросонографии обнаружены кисты сосудистых сплетений, в остальном без патологий. По результатам ЭХО-КС: недостаточность трикуспидального клапана 1 степени, открытое овальное окно 3,6мм. В полости перикарда свободная жидкость слоем 2.2 мм, на верхушке 2.9 мм. Гипертрофия миокарда правого желудочка. По УЗИ ГЛС и почек обнаружены неспецифические изменения в виде щелевой пиелозктазии 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; 2 беременность – роды на сроке 39 недель, девочка, здорова; 3 беременность – экстренное кесарево сечение на 38 недель, мальчик, умер (40 дней жизни). Объективный статус: наличие стигм дизэмбриогенеза – уши с большими мочками, инвертированные соски, деформация грудной клетки – килевидной формы, неравномерное распределение подкожно-жировой клетчатки, в частности, в области внутренней стороны бедер и плеч; наличие экхимозов на кистях рук и на стопах после инъекций, венозная сеть на передней поверхности живота. Синдром неврологических нарушений (задержка психомоторного развития в возрасте 2 месяцев – не фиксирует взгляд, кратковременно не удерживает голову; диффузная мышечная гипотония, гипорефлексия, атрофия мышц в проксимальных отделах конечностей, гипотрофия в дистальных отделах конечностей сходящееся альтернирующее косоглазие). Синдром нарушения вскармливания (срыгивания). Синдром костных нарушений: тугоподвижность коленных суставов. Установлен диагноз: Синдром Жакена, младенческая мультисистемная форма. Применялось патогенетическое лечение, включающее производное бензотиадиазина, диуретики, гепатопротекторы, инфузионная терапия, дотация микроэлементов, купирование гипопроteinемии, антибиотикотерапия.

Заключение. Таким образом, данный клинический случай отражает важность своевременной диагностики и инициации лечения, не смотря на отсутствие этиологического лечения в случае с синдромом Жакена. Важна настороженность в отношении генетических заболеваний у детей, погибающих в неонатальном и грудном возрасте.

АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ПСИХИАТРИИ, НАРКОЛОГИИ, МЕДИЦИНСКОЙ ПСИХОЛОГИИ И ПСИХОТЕРАПИИ

Научно-практические работы

ВЛИЯНИЕ СТЕПЕНИ ИНФОРМИРОВАННОСТИ НА МЕЖЛИЧНОСТНОЕ
ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ МЕЖДУ ЛИЦАМИ С ОВЗ ПО ЗРЕНИЮ И БЕЗ

Апаршев Н.А., Митряйкин Н.С., Середина Н.В., Саякпаева Д.М.

Научные руководители: д.м.н., проф. Дворниченко М. В.

Сибирский государственный медицинский университет, Томск, Россия

Введение. Концепция развития интегрированного образования получает в современном обществе популярность в связи с ростом методологических подходов в обучении в рамках повышения квалификации профессорско-преподавательского состава. Однако многие особенности лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ): психоэмоциональное состояние, степень социальной адаптации, психофизиологические стереотипы поведения и т.д. только включаются в предметную область методистов. Инклюзия студентов с ОВЗ предполагает создание и поддержание необходимых условий для совместного и комфортного обучения со студентами без подобных ограничений. Важно учесть, что последние в силу недостаточности понимания проблем и особенностей