

Тезисы конкурса молодых ученых

3–5 марта 2023 г. в г. Москве с огромным успехом прошел XXIV Конгресс педиатров России с международным участием «Актуальные проблемы педиатрии», посвященный 150-летию со дня рождения выдающегося отечественного педиатра Г.Н. Сперанского. В рамках Конгресса состоялся уже ставший традицией Конкурс научных работ молодых ученых, в котором принял участие 51 человек (студенты, ординаторы, аспиранты, ассистенты, научные сотрудники, врачи) из 15 городов России (всего подано 42 заявки). Представляем вашему вниманию тезисы, поступившие от молодых ученых в оргкомитет Конгресса, в том числе занявшие призовые места.

1-е место

ПРЕДИКТИВНАЯ МОДЕЛЬ РАСЧЕТА РИСКА РАЗВИТИЯ «АТЛЕТической Триады» у ЮНЫХ БАЛЕРИН

Рустянова Дарья Рафиковна, ассистент кафедры акушерства и гинекологии Института педиатрии ФГБОУ ВО «Самарский государственный медицинский университет» Минздрава России, Самара, Российская Федерация
Научный руководитель: Жирнов Виталий Александрович, д.м.н., профессор

Актуальность. Большинство заболеваний взрослых берет начало в детском возрасте — интенсивные нагрузки, жесткие требования к внешнему виду юных балерин накладываются на нежный подростковый период. Закладываются предпосылки к развитию «атлетической триады» (АТ).

Цель исследования. Выявление предикторов соматической и репродуктивной патологии у девочек, профессионально занимающихся балетом, и составление модели расчета риска развития «атлетической триады» у юных балерин.

Пациенты и методы. Проведено анонимное анкетирование 120 учениц профессиональных балетных школ в возрасте от 13 до 18 лет. Все полученные данные были закодированы. На их основании построена предиктивная модель с помощью алгоритма XGBoost-Classifer, язык программирования — Python. Наиболее коррелирующие с АТ данные легли в основу калькулятора риска.

Результат исследования. По извлеченной из исходного файла информации получены данные об индексе массы тела (ИМТ), рационе питания, возрасте, интенсивности нагрузок, возрасте менархе, нарушении менструального цикла (НМЦ) и наличии в анамнезе у 120 девочек стрессовых переломов. Средний возраст исследуемых составил $15 \pm 1,2$ года, средний ИМТ — $16,8 \pm 0,4$. Доля девочек,

имеющих для своего возраста нормальный ИМТ, составила всего 5%, 80% придерживаются различных диет. У 41% исследуемых имелись данные о задержке полового развития. По тепловой карте корреляции, отражающей, насколько один признак линейно зависит от другого, отмечена наибольшая взаимосвязь между ИМТ и потерей сознания во время тренировок ($-0,35$), НМЦ и количеством часов, потраченных на профессиональные занятия ($-0,31$), возрастом менархе и наличием переломов в период занятий балетом ($0,17$), ИМТ и возрастом менархе ($0,15$). Построенная на основании XGBoost-Classifer предиктивная модель расчета риска развития АТ была проверена при помощи двух метрик качества: Roc-Auc (кривая ошибок) — 0,9; Accuracy (точность) — 0,83.

Вывод. 95% девочек-балерин имеют недостаточную и критически недостаточную массу тела для своего возраста. 80% девочек придерживаются диеты для поддержания массы тела в нужном диапазоне. 41% исследуемых имеет данные за задержку полового развития и нарушения менструального цикла. Метрика оценки предиктивной модели Roc-Auc равна 0,9, что дает возможность оценить вероятность развития АТ у юных балерин достаточно высоко. Однако необходимо продолжение исследования для повышения точности (0,83) предиктивной модели.

2-е место

ВЛИЯНИЕ ПАНДЕМИИ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ НА СОСТОЯНИЕ НОВОРОЖДЕННЫХ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ COVID-СТАТУСА МАТЕРИ: РЕТРОСПЕКТИВНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Назарьян Анастасия Ашотовна, студентка ФГБОУ ВО «Кубанский государственный медицинский университет» Минздрава России, Краснодар, Российская Федерация
Научный руководитель: Сутовская Диана Владимировна, к.м.н., доцент

Актуальность. COVID-19 остается актуальной проблемой в педиатрической практике. Влияние SARS-CoV-2 на внутриутробное развитие и состояние новорожденного до конца не изучено и вызывает интерес научного сообщества.

Цель исследования. Изучить влияние COVID-статуса матери на состояние новорожденных.

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинских карт 489 новорожденных, находившихся с января 2021 по май 2022 г. в родильном доме № 4

г. Краснодара. Основная группа — 226 детей, рожденных от матерей, SARS-CoV-2-позитивных на момент родов, вторая группа — 165 детей, родившихся от матерей, перенесших SARS-CoV-2 в период беременности, группа контроля — 163 новорожденных от матерей, не имеющих в анамнезе SARS-CoV-2 во время беременности и родов.

Результат исследования. Вирус SARS-CoV-2 был выделен у 96 (42%) детей, рожденных от ПЦП-позитивных матерей на момент родов: из них 64% детей имели симптомы респираторной инфекции, у 36% была диагностирована пневмония. Преждевременные роды достоверно чаще регистрировались в 1-й (29%) и во 2-й (21%) группах в сравнении с контрольной (13%), значимых различий между 1-й и 2-й группами не установлено. При этом в 1-й группе роды на 32–34-й нед гестации регистрировались чаще (в сравнении со 2-й и группой контроля, $p = 0,00021$, $p = 0,0052$). При оценке по шкале APGAR новорожденные

1-й группы имели более тяжелое состояние в сравнении с контрольной как на 1-й ($p = 0,00067$), так и на 5-й мин ($p = 0,000632$), по сравнению со 2-й группой значимых отличий не установлено. Врожденная пневмония с большей частотой встречалась среди пациентов 1-й и 2-й групп ($p = 0,001276$) относительно контроля, при этом дети из 1-й группы чаще нуждались в респираторной поддержке в сравнении со 2-й и контрольной группами ($p = 0,00112$).

Заключение. Вирус SARS-CoV-2 верифицирован у 42% детей, рожденных от матерей с положительным ПЦР на момент родов, при этом у каждого третьего заболевание сопровождалось развитием пневмонии. Коронавирусная инфекция, независимо от COVID-статуса матери, является фактором риска преждевременных родов, врожденной пневмонии и асфиксии. Позитивный COVID-статус матери и новорожденного ассоциируют с повышенной потребностью в респираторной поддержке.

2-е место

КЛИНИКО-ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПИЩЕВОЙ АЛЛЕРГИИ У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА И РОЛЬ МИКРОБИОТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ В ЕЕ ФОРМИРОВАНИИ

Прокопьева Валерия Дмитриевна, ассистент кафедры факультетской педиатрии с курсом детских болезней лечебного факультета, врач-педиатр детской клиники СибГМУ
ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России,
Томск, Российская Федерация
Научный руководитель: Федорова Ольга Сергеевна, д.м.н.

Актуальность. По данным мировой статистики, в последние десятилетия отмечается рост распространенности пищевой аллергии (ПА). Является актуальным изучение роли кишечной микробиоты в формировании иммунной толерантности к пищевым аллергенам.

Цель исследования. Установить клинико-эпидемиологическую характеристику пищевой аллергии у детей раннего возраста и роль микробиотических сообществ в ее формировании.

Пациенты и методы. Выполнено проспективное когортное исследование с участием детей с отягощенным аллергологическим анамнезом (выборка 1, $n = 150$) и без такового (выборка 2, $n = 80$) (грант РНФ № 22-25-00741). Проспективное наблюдение: с рождения до 12 мес. Проведены оценка уровня специфического IgE к пищевым аллергенам всем детям в 12 мес, исследование микробиоты кишечника. Секвенирование по фрагменту V4 16S rPHK (Illumina MiSeq). Статистический анализ: R.

Результат исследования. Распространенность подтвержденной ПА в возрасте 12 мес в выборке 1 — 25%, выборке 2 — 12,9% (OR 5,8, CI 5,7–19,9, $p < 0,05$). ПА проявлялась в виде атопического дерматита (100%), у одного

из участников исследования также диагностирована документально подтвержденная бронхиальная астма (11,1%). Ведущие аллергены: куриное яйцо (20,4%), белок коровьего молока (18%), арахис (7,2%), пшеница (3,6%). Симптомы ПА ассоциированы со снижением представленности бактерий семейств *Alcaligenaceae* ($p = 0,001$) и *Pseudomonadaceae* ($p = 0,04$), а также бактерий вида *Achromobacter spanius* ($p = 0,008$). Установлена ассоциация между развитием симптомов ПА и β -разнообразием микробиоты кишечного тракта ($R^2 = 0,01$, $p = 0,04$). У детей, рожденных путем кесарева сечения, кишечная микробиота характеризуется меньшим видовым разнообразием бактерий, увеличением *Clostridiaceae* ($p = 0,03$) и снижением *Bacteroidaceae* ($p = 0,007$).

Заключение. У детей с симптомами ПА профиль микробиоты смещается в сторону снижения представленности условно-патогенных микроорганизмов, что приводит к нарушению барьерной функции желудочно-кишечного тракта и возможной дальнейшей сенсибилизации организма. Полученные результаты могут быть использованы для разработки новых технологий превентивных мер, включающих коррекцию кишечной микробиоты у детей раннего возраста.

3-е место

АНАЛИЗ СВОЕВРЕМЕННОСТИ ВАКЦИНАЦИИ У ДЕТЕЙ

Кирякова Маргарита Александровна, студентка 6-го курса лечебного факультета,
Буханцова Елена Сергеевна, ординатор 2-го года обучения кафедры инфекционных болезней у детей педиатрического факультета
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация
Научный руководитель: Ртищев Алексей Юрьевич, к.м.н.

Актуальность. Цели по ликвидации инфекционных болезней не могут быть достигнуты без обеспечения и поддержания высокого охвата вакцинацией детско-

го населения. Важной проблемой остается нарушение сроков иммунизации, что требует установления причин данной ситуации.

Цель исследования. Установить и проанализировать основные причины нарушения графика вакцинации и обоснованность медицинских отводов у детей на первом году жизни.

Пациенты и методы. Одномоментное ретроспективное исследование проведено на базе КДЦ Морозовской ДГКБ. В выборку были включены все дети из Московской области в возрасте от 1 до 7 мес 29 дней, проходившие параллельное наблюдение. Сбор данных проводился путем обработки карт профилактических прививок (ф. 063/у) и карт развития ребенка (ф. 112/у). Были проанализированы соответствие фактически проведенной иммунизации срокам, регламентированным Приказом Минздрава России № 1122н, и причины несвоевременности вакцинации.

Результат исследования. Проведен анализ карт 72 детей: 1 мес — 1 мес 29 дней ($n = 7$) — 1-я группа (далее — гр.), 2 мес — 2 мес 29 дней ($n = 12$) — 2-я гр., 3 мес — 3 мес 29 сут ($n = 24$) — 3-я гр., 4 мес — 5 мес 29 дней ($n = 16$) — 4 гр., 6 мес — 7 мес 29 дней ($n = 15$) — 5-я гр.

2 из 7 детей 1-й гр. были привиты своевременно. Отказ от вакцинации — у 1 ребенка, у остальных — «ложные» медицинские отводы и только в отношении прививки против гепатита В. При этом дети с «ложными»

отводами были привиты своевременно против туберкулеза. Во 2-й гр. 3 из 12 детей были привиты, ведущей причиной отсутствия вакцинации были необоснованные медицинские отводы ($n = 6$), у 3 зафиксирован отказ. Доля своевременно привитых детей 3-й гр. была низкой (12,5%), только в 2 случаях причина — отказ. Причинами несвоевременной вакцинации у 19 детей были медицинские отводы. Ни один ребенок в 4-й гр. не был привит по графику, только у 1 это связано с отказом. Основная часть медицинских отводов была обоснована. В 5-й гр. 2 из 15 детей имели возрастные вакцинации, у 2 задокументирован отказ. Основными причинами медицинских отводов были состояния периода новорожденности.

Заключение. Несвоевременная вакцинация остается существенной проблемой, препятствующей достижению высокого охвата иммунизацией среди детей. Наше исследование показывает, что отказ родителей от профилактических прививок имеет место только в 12,5% (9 из 72 детей). Большая доля «ложных» медицинских отводов зафиксирована в период новорожденности, прежде всего в отношении вакцинации против гепатита В, что приводит к смещению графика иммунизации и в последующем к несвоевременному началу вакцинации против пневмококковой инфекции.

3-е место

ТАКСОНОМИЧЕСКИЙ СОСТАВ И ПРЕДСКАЗАННЫЕ МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ФУНКЦИИ В КИШЕЧНЫХ МИКРОБИОЦЕНОЗАХ У ПОДРОСТКОВ С ОЖИРЕНИЕМ И НОРМАЛЬНОЙ МАССОЙ ТЕЛА

Клименко Елизавета Станиславовна

ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека»,
Иркутск, Российская Федерация

Руководитель: Рычкова Любовь Владимировна, д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН

Актуальность. За формирование и развитие ожирения отвечают множество факторов, включая генетические, средовые, социально-экономические и поведенческие. Одним из таких факторов также может быть состояние микробиоценоза кишечника и его метаболический потенциал.

Цель исследования. Описание таксономического состава кишечной микробиоты и ее потенциального метаболического профиля у подростков с ожирением и нормальной массой тела.

Пациенты и методы. Исследуемую выборку составили 40 подростков в возрасте 11–17 лет с ожирением ($n = 18$) и нормальной массой тела ($n = 22$), направленные для обследования в клинику ФГБНУ «НЦ ПЗСРЧ» (г. Иркутск). Образцы фекалий, полученные от пациентов, обрабатывали согласно стандартным операционным процедурам проекта «Международные стандарты микробиома человека» (International Human Microbiome Standards; IHMS), а затем секвенировали ампликоны V3–V4 переменных районов гена 16S рРНК. Первичные данные депонированы в международную базу данных NCBI SRA как BioProject PRJNA604466.

Результаты исследования. Согласно значениям индексов альфа-разнообразия, кишечная микробиота представлена большим разнообразием филотипов и обладала схожей выравненностью сообществ. Анализ бета-разнообразия с помощью взвешенного UniFrac не выявил значимой разницы для представителей основного микробиома. По результатам

невзвешенного UniFrac все подростки сформировали четыре метаболические группы, независимо от массы тела. Первую группу составили 26 человек, минимально отличающиеся по составу минорных компонентов. Две другие группы включали кишечные микробиомы, имевшие небольшие отличия от первой группы. Четвертую группу сформировали подростки, чьи микробиомы показали отличия как от основной выборки, так и между собой. В кишечной микробиоте доминировали представители филумов *Bacteroidetes* ($46,35 \pm 1,88\%$), *Firmicutes* ($43,17 \pm 2,14\%$), *Proteobacteria* ($7,45 \pm 0,83\%$) и *Actinobacteria* ($1,9 \pm 0,57\%$). В кишечных микробиомах пути биосинтеза преобладали над путями деструкции, ассимиляции и утилизации. Наибольшее количество генов предсказано для пентозофосфатного пути, биосинтеза гондоиновой кислоты, деградации крахмала и ферментации пирувата до изобутанола.

Заключение. На основании анализа минорных компонентов кишечного микробиома подростки с нормальной массой тела преимущественно вошли в основную метаболическую группу. Для подростков с ожирением было характерно наличие филогенетически отличных таксонов, эти пациенты вошли единично во все четыре группы. Присутствие подростков с разной степенью метаболической активности в основной группе показало, что даже при различиях в таксономическом составе кишечная микробиота компенсирует отсутствие тех или иных микробов, реализуя необходимые метаболические функции за счет других видов.

ВИСЦЕРАЛЬНОЕ ОЖИРЕНИЕ КАК ФАКТОР РИСКА РАЗВИТИЯ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЫ У ДЕТЕЙ

Тарабрина Анна Александровна, врач, ассистент кафедры, аспирант
ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России,
Томск, Российская Федерация

Научный руководитель: Огородова Людмила Михайловна, д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН

Актуальность. Современные данные о метаболических процессах и иммунных механизмах позволяют рассматривать висцеральное ожирение (ВО) как основную причину развития системного воспаления и, как следствие, таких хронических заболеваний, как бронхиальная астма (БА).

Цель исследования. Формирование научной гипотезы о висцеральном ожирении как факторе риска развития БА у детей.

Пациенты и методы. Одномоментное эпидемиологическое исследование в выборке школьников 7–11 лет ($n = 506$). Методы: клиничко-анамнестические, антропометрия (медицинский ростомер МСК-233), анализ состава тела и измерение массы (InBody Ltd. 770). Для оценки иммунологических показателей сформированы группы: дети с ВО ($n = 7$), с ожирением ($n = 17$), с БА ($n = 15$), с БА и ожирением ($n = 11$) и контрольная группа ($n = 11$). Определен уровень IL-17A, IL-4, IL-10 в сыворотке крови путем мультиплексного анализа (MagPix и Lumiplex 200 c).

Результат исследования. Более высокий уровень IL-17A отмечали у детей с ВО — 0,26 (0,18; 0,34) и с ожирением — 0,23 (0,07; 0,34). У детей с БА уровень IL-17A составил 0,20 (0,16; 0,47), у пациентов с БА и ожирением — 0,19 (0,08; 0,34), в контроле — 0,09 (0,02; 0,34).

Статистически значимых различий между группами не выявлено.

У детей с БА уровень IL-4 достоверно выше, чем у пациентов с ожирением (соответственно 76,1 (2,61; 428,7), 4,61 (2,61; 37,4), $p < 0,05$) и в контроле (соответственно 76,1 (2,61; 428,7), 4,6 (2,61; 4,7), $p < 0,05$). В группе «БА и ожирение» и «ВО» уровень IL-4 был сопоставим с контролем (соответственно 4,59 (2,61; 261,5), 4,61 (2,61; 19,6), 4,6 (2,61; 4,7), $p > 0,05$).

У детей с БА уровень IL-10 выше, чем у пациентов с ВО (соответственно 2,1 (1,15; 3,79), 0,92 (0,43; 1,14), $p < 0,05$). В группе «ожирение» IL-10 выше, чем у «ВО» (соответственно 1,83 (1,10; 3,72), 0,92 (0,43; 1,14), $p < 0,05$). У детей с БА и ожирением уровень IL-10 был сопоставим с контролем (соответственно 1,16 (0,73; 3,72), 1,26 (1,09; 2,05), $p > 0,05$).

Заключение. Высокий уровень IL-17A у детей с ВО сопоставим с уровнем IL-17A у пациентов с ожирением и БА. Вероятно, ВО может быть фактором риска развития БА у детей путем вовлечения IL-17A в воспаление.

У пациентов с БА и ожирением не подтвержден атопический характер астмы. При высоком уровне IL-17A можно предположить иной (неатопический) фенотип БА в этой группе пациентов.

Обоснована гипотеза о роли ВО как фактора риска развития БА неатопического фенотипа с участием IL-17A.

НЕКОТОРЫЕ КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЕ АСПЕКТЫ КАТАМНЕЗА ДЕТЕЙ, ПЕРЕНЕСШИХ НОВУЮ КОРОНАВИРУСНУЮ ИНФЕКЦИЮ

Акимова Елизавета Игоревна, студентка

ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова» Минздрава России,
Рязань, Российская Федерация

Научный руководитель: Аникеева Наталья Александровна, к.м.н., доцент

Актуальность. Постковидный синдром широко распространен в популяции. Его проявления у детей изучены не до конца, что и оставляет вопрос открытым для обсуждения.

Цель исследования. Оценить клиничко-лабораторные особенности катамнеза детей, перенесших новую коронавирусную инфекцию.

Пациенты и методы. Проведен катамнестический анализ клиничко-лабораторных данных 385 детей, перенесших коронавирусную инфекцию COVID-19, и анкетирование 168 детей по шкале астенического состояния через 3 мес после выздоровления. У 45 реконвалесцентов проведено количественное определение концентрации витамина D (методом ИФА) в сыворотке крови. Контрольную группу составили 30 соматически здоровых детей, не болевших коронавирусной инфекцией.

Результат исследования. Из 385 реконвалесцентов жалобы были выявлены у 11,6% ($n = 45$), среди которых преобладали дети школьного возраста (26 человек, 57,8%). В структуре жалоб превалировали симптомы, характерные для астенического синдрома, которые были выявлены у 21 ребенка (46,7%). У 5 человек (11,1%)

наблюдалось прогрессирование миопии, у 2 (4,4%) — обострение атопического дерматита. У одного пациента выявлен дебют бронхиальной астмы в возрасте 8 лет. Из гематологических отклонений были выявлены анемия I степени у 2 человек (4,4%), нейтропения — у 1 (2,2%), эозинофилия — у 1 (2,2%). Анкетирование по шкале астенического состояния выявило астенический синдром легкой степени у 40 школьников (23,8%), среди которых преобладали дети 10–14 лет (21 человек, 52,5%). Опрошенные жаловались на головную боль, вялость, сонливость. Снижение аппетита значимо чаще встречалось у детей 10–14 лет ($p = 0,044$), а повышенная утомляемость — среди старших школьников ($p = 0,032$). У детей, перенесших COVID-19, значимо чаще встречались витамин-D-дефицитные состояния по сравнению с детьми контрольной группы ($p = 0,001$).

Заключение. Через 3 мес после перенесенного COVID-19 у 11,6% детей отмечались отклонения в состоянии здоровья. Астенический синдром легкой степени выявлен у 23,8% школьников. У детей, перенесших COVID-19, достоверно чаще встречались витамин-D-дефицитные состояния в сравнении с детьми контрольной группы ($p = 0,001$).

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО СИНДРОМА БЕЙНБРИДЖА – РОПЕРСА

Акопян Арусяк Аветиковна, клинический ординатор

УКБ № 1 им. С.П. Миротворцева, Саратов, Российская Федерация

Научный руководитель: Гуменюк Ольга Игоревна, к.м.н., доцент

Актуальность. Синдром Бейнбриджа – Ропера (BRPS) — впервые описанный в 2013 г. аутосомно-доминантный синдром, вызванный вариациями гена *ASXL3*.

Цель исследования. Описание клинического случая синдрома Бейнбриджа – Ропера.

Пациенты и методы. Проведен анализ истории болезни пациента, его матери и результатов полногеномного секвенирования ДНК в формате дуо.

Результат исследования. Ребенок от первой беременности, от некровнородственного брака, родился на 38-й нед с массой тела 3150 г. Патологическая потеря массы — 17%. Наблюдалась плохая прибавка массы тела на первом году жизни. Нервно-психическое развитие с задержкой: голову держал с 4 мес, сидел с 10 мес. До полутора лет — симптомы диареи, срыгивания, абдоминальные боли, мацерация кожи перинальной области; atopический дерматит, пищевая аллергия. Мать заметила улучшение состояния при исключении глютена и лактозы, но симптомы диспепсии сохранялись. Наблюдался у педи-

атра с рабочим диагнозом: «Первичная лактазная недостаточность, целиакия». На учете у психиатра и невролога с диагнозом: «Невроз, дислалия, нарушения сна (ночные кошмары)». Выявлены стигмы дизэмбриогенеза: короткий седловидный нос, арочные брови, выступающий лоб, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глаз. У матери пациента с детства отмечаются схожие диспепсические жалобы. При проведении полного секвенирования генома ДНК обнаружен ранее не описанный вариант мутации гена *ASXL3*, ответственный за развитие синдрома Бейнбриджа – Ропера. У матери пробанда патогенных вариантов генома не выявлено.

Заключение. У данного пациента присутствуют симптомы, характерные для синдрома Бейнбриджа – Ропера: задержка психомоторного развития, синдром диспепсии, множественные стигмы дизэмбриогенеза. Симптоматику данного синдрома необходимо знать педиатрам для проведения дифференциальной диагностики с целиакией, лактазной недостаточностью.

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ПРОТЕКАЮЩИХ С ПОРАЖЕНИЕМ СКЕЛЕТА. СЕРИЯ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ

Алиев Рашад Рагиф оглы, студент 6-го курса

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского» Минздрава России, Саратов, Российская Федерация

Научный руководитель: Гуменюк Ольга Игоревна, к.м.н., доцент

Актуальность. В настоящее время описано большое количество редких генетических заболеваний, протекающих с поражением скелета, характеризующихся многообразием клинической картины и требующих четкого алгоритма дифференциальной диагностики.

Цель исследования. Проведение анализа структуры и дифференциальной диагностики редких заболеваний, протекающих с поражением скелета.

Пациенты и методы. Проведены анализ историй болезни, амбулаторных карт и обследование 6 пациентов (3 девочки и 3 мальчика) в возрасте 6–13 лет, находящихся на диспансерном учете у педиатра и ортопеда с патологией скелета.

Результат исследования. В ходе проведенного анализа было выявлено, что общими клиническими симптомами для всех пациентов были задержка психомоторного развития на первом году жизни, развитие деформации нижних конечностей, контрактуры суставов на первом-втором году жизни, по поводу чего пациенты наблюдались у невролога и ортопеда. При проведении молекулярно-генетической диагностики выявлены следующие заболевания: спондилоэпифизарная диспла-

зия (1), синдром Гурлер – Шейе (1), синдром Конради – Хюнермана (1) и синдром Брука (3). У пациентки со спондилоэпифизарной дисплазией отмечались также дистальный паразетез, низкий рост, деформации позвоночного столба (кифоз) и грудной клетки. У девочки с синдромом Гурлер – Шейе — грубоватые черты лица, короткая шея, низкий рост, гипертрофия лимфоузлов, пупочная грыжа, сколиоз, гепатоспленомегалия, миксоматозно измененный митральный клапан. Для пациентки с синдромом Конради – Хюнермана были характерны врожденный ихтиоз, алопеция, кифосколиоз, катаракта. У трех мальчиков с синдромом Брука из одной семьи выявлены множественные контрактуры суставов верхних и нижних конечностей, энцефалопатия.

Заключение. Представленные клинические случаи демонстрируют общую симптоматику поражения скелета и специфические клинические проявления, характерные для каждого из редких заболеваний. В практике педиатра необходимы постоянное совершенствование знаний и междисциплинарный подход к ранней диагностике редких заболеваний для раннего начала патогенетической терапии в случае их наличия.

СИНДРОМ МЕНКЕ – ХЕННЕКАМА У РЕБЕНКА ТРЕХ ЛЕТ

Аникина Ксения Анатольевна, Артемьева Валерия Сергеевна, студентки

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского» Минздрава России, Саратов, Российская Федерация

Научный руководитель: Гуменюк Ольга Игоревна, к.м.н., доцент

Актуальность. Синдром Менке – Хеннекама — редкое наследственное заболевание. В мире описано всего 20 случаев синдрома с различным типом насле-

дования (чаще с аутосомно-рецессивным), а при секвенировании ДНК обнаруживается чаще гомозиготный вариант.

Цель исследования. Описание клинического случая синдрома Менке — Хеннекама у ребенка.

Пациенты и методы. Проведен анализ истории болезни девочки трех лет, наблюдавшейся с диагнозом «задержка психоречевого развития», результатов полногеномного секвенирования ДНК. Секвенирование генома выполнено в медико-генетической лаборатории «Эвоген» при поддержке Благотворительного фонда медико-социальных генетических проектов помощи «Геном жизни».

Результат исследования. Из анамнеза: ребенок рожден при сроке гестации 26,4 нед, с тяжелой интранатальной асфиксией. Раннее психомоторное и речевое развитие с задержкой. Наблюдается у психиатра с диагнозом «задержка психоречевого развития». Ребенок из группы часто болеющих. Физическое развитие среднее, дефицит массы тела. Постоянная улыбка, крайне скудный словарный запас. При объективном осмотре — множественные стигмы дизэмбриогенеза: микроцефалия, высокий лоб, широкая переносица, широкий фильтр, эпикант, тонкая верхняя губа, трезубец, короткие нижние конечности. При электроэнцефалографии: умерен-

ные общемозговые изменения биоритмики головного мозга. Компьютерная томография головного мозга: без патологии. При аудиограмме: нейросенсорная тугоухость I степени. По результатам полногеномного секвенирования обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в экзонах 20 и 31 гена *CREBBP*, приводящий к аминокислотной замене *p.Thr1242Arg*. Данные изменения в гене могут свидетельствовать о наличии аутосомно-доминантного синдрома Менке — Хеннекама. Вариант также выявлен у отца девочки, в состоянии мозаицизма.

Заключение. Описанные в литературе случаи синдрома Менке — Хеннекама имеют следующие клинические проявления: микроцефалия, агенезия мозолистого тела, задержка психоречевого развития, эпилепсия, легкие нарушения слуха, низкий рост, рецидивирующие инфекции верхних дыхательных путей. В данном клиническом случае синдром Менке — Хеннекама характеризуется множественными стигмами дизэмбриогенеза, задержкой психоречевого развития, тугоухостью легкой степени, частыми респираторными инфекциями, аутосомно-доминантным типом наследования.

КАЧЕСТВО ЖИЗНИ ДЕТЕЙ С ВОСПАЛИТЕЛЬНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ КИШЕЧНИКА

Аракелян Анна Левоновна, врач-гастроэнтеролог

НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» Минобрнауки России, Москва, Российская Федерация

Научный руководитель: Сурков Андрей Николаевич, д.м.н., профессор

Актуальность. При воспалительных заболеваниях кишечника (ВЗК), к которым относят язвенный колит (ЯК) и болезнь Крона (БК), характерно выраженное снижение качества жизни (КЖ) пациентов, однако для педиатрической популяции литературных данных недостаточно.

Цель исследования. Изучение КЖ детей с ВЗК в сравнении с пациентами с гликогеновой болезнью (ГБ) и здоровыми детьми.

Пациенты и методы. Проведено ретроспективное одномоментное одноцентровое исследование (01.2022–01.2023), включавшее 182 ребенка, наблюдавшихся в отделении гастроэнтерологии для детей РНЦХ им. Б.В. Петровского. Основная группа (ОГ) — 71 пациент с ВЗК (ЯК — 24, БК — 47), группа сравнения (ГС) — 28 детей с ГБ, группа контроля (ГК) — 83 здоровых ребенка. КЖ оценивали по общему опроснику PedsQL, включавшему следующие параметры: физическое (ФФ), эмоциональное (ЭФ) и социальное функционирование (СФ), функционирование в школе (ФШ).

Результат исследования. Пациенты ОГ и ГС оценивали свое КЖ статистически значимо ниже по всем аспектам, чем дети из ГК ($p < 0,001$). Показатели КЖ

детей с ЯК и БК не различались по всем аспектам ($p > 0,05$). Пациенты из ГС оценивали свое КЖ ниже практически по всем аспектам, чем дети с БК ($p < 0,001$). При сравнении КЖ детей с ЯК и детей из ГС статистически значимые различия были выявлены только по показателям СФ — 85,0 [60,0; 91,3] и 70,0 [60,0; 82,5] баллов ($p < 0,001$) и ФФ — 69,5 [55,3; 78,8] против 59,0 [40,0; 78,0] баллов ($p < 0,001$). По остальным параметрам различий выявлено не было. Длительность заболевания не коррелирует ни с одним из показателей КЖ ($p > 0,05$). По данным корреляционного анализа выявлено, что чем выше клиническая активность заболевания у детей ОГ, тем ниже показатели их КЖ.

Заключение. Течение основного заболевания у детей с ВЗК статистически значимо снижает КЖ по всем аспектам по сравнению со здоровыми детьми, однако в сравнении с детьми с ГБ их КЖ значимо выше, что, вероятно, обусловлено различными механизмами патогенеза. Исследование КЖ пациентов с хронической патологией дает возможность полноценного комплексного анализа состояния здоровья ребенка и повышает эффективность оказываемой ему медицинской помощи.

ХРОНИЧЕСКИЕ ЗАПОРЫ У ДЕТЕЙ Г. КРАСНОДАРА: РЕТРОСПЕКТИВНЫЙ АНАЛИЗ

Богачева Софья Максимовна, ординатор 2-го года обучения

ФГБОУ ВО «Кубанский государственный медицинский университет» Минздрава России,

Краснодар, Российская Федерация

Научный руководитель: Бурлуцкая Алла Владимировна, д.м.н., доцент

Актуальность. Частота запора среди детского населения составляет от 3 до 32%. Запор — затрудненное, замедленное и/или недостаточное опорожнение кишечника, сопровождающееся болезненными ощущениями. Функциональные запоры составляют 95% и более, органические — 5% и менее.

Цель исследования. Оценить течение хронических запоров у детей г. Краснодара.

Пациенты и методы. На базе ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 3» и ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 9» Минздрава Краснодарского края проведено ретроспективное когортное одномоментное исследование, проанализированы амбулаторные карты детей, находившихся под наблюдением в поликлиниках с 2017 по 2022 г. Рассматривались такие данные, как возраст, клинические проявления, анализ анамнеза жизни и болезни детей.

Результат исследования. Диагноз «запор» выставлен у 325 детей. Согласно Римским критериям IV пересмотра распределение детей по возрасту следующее: 104 (32%) ребенка до 4 лет и 221 (68%) — старше 4 лет. В группе детей до 4 лет у 65 (62,5%) отмечалась дефекация до 2 раз в неделю, у 39 (37,5%) — до 1 раза. Болезненность акта дефекации отмечали 65 (62,5%) детей, плотная консистенция кала была характерна для всех больных. Стул большого диаметра присутствовал у большинства — 91 (87,5%). В группе детей старше 4 лет у 142 (64,2%) в неделю преобладал стул до 2 раз, 1 раз характерен для 79 (35,7%) детей. У 91 (41,2%) ребенка были указание на болезненность при акте дефекации либо плотный кал в анамнезе. Большой диаметр каловых масс отмечался у 104 (47,05%).

Эпизоды недержания были в 51 (23,07%) случае из 221. По Бристольской шкале форм кала 1-й тип каловых масс присущ 104 (32%) из 325 детей, 2-й тип — 156 (48%), 3 тип — 52 (16%) и смешанный — 13 (4%). Режим питания соблюдали 182 (56%) ребенка из 325, режим двигательной активности — 273 (84%). По результатам диагностики у 13 (4%) была выявлена органическая причина запора, у 312 (96%) — функциональный характер.

Закключение. Согласно полученным результатам, в подавляющем большинстве случаев запоры носят функциональный характер. Большинство детей с хроническим запором — это дети старше 4 лет. Причиной запоров у детей являются различные факторы, такие как отсутствие приобретения туалетного навыка, алиментарные факторы, низкая двигательная активность.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ НЕПРЕРЫВНОГО МОНИТОРИНГА ГЛЮКОЗЫ КРОВИ У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1-ГО ТИПА

Бутенко Анастасия Андреевна, студентка

ФГБОУ ВО «Кубанский государственный медицинский университет» Минздрава России, Краснодар, Российская Федерация

Научный руководитель: Статова Анастасия Васильевна, к.м.н., доцент

Актуальность. Распространенность сахарного диабета (СД), серьезной медико-социальной проблемы здравоохранения, неуклонно растет. Фактором управления и снижения риска развития осложнений СД является достижение адекватного и безопасного контроля гликемии.

Цель исследования. Оценить эффективность использования непрерывного мониторинга глюкозы (НМГ) крови у детей с сахарным диабетом 1-го типа.

Пациенты и методы. В исследовании приняли участие 49 детей с СД 1-го типа. Создан опросник для оценки эффективности системы НМГ. Проведен анализ показателей гликозилированного гемоглобина, уровня глюкозы крови натощак и в течение дня, оценка результатов осмотра невролога, окулиста.

Результат исследования. В исследовании приняли участие 49 детей с СД 1-го типа. Средний возраст составил 11 лет. Большая часть детей (93%) болеют СД 1-го типа более 1 года. 76,6% детей используют шприц-ручки для введения инсулина, 23,3% — помповую терапию. У 23,3% больных с СД 1-го типа выявлены хронические осложнения СД, большая часть — 76,7% — осложнений не имеют. 93% больных с СД 1-го типа используют

систему НМГ крови. Все дети отметили облегчение в отслеживании гликемии в течение суток, у 12,5% отмечались расхождения в показателях гликемии по результатам НМГ и исследования с помощью глюкометра. При установке системы НМГ 72,5% больных с СД 1-го типа не отметили дискомфорта, у 12,5% отмечалась местная реакция на пластырь для крепления датчика, у 10% — образование кровоподтека, 5% отметили дискомфорт во сне и при движении. 97,5% детей отметили облегчение при расчете дозы инсулина с системой НМГ; 92,5% — снижение эпизодов гипо- и гипергликемии; у 60% отмечено улучшение показателей гликозилированного гемоглобина, у 77,5% уменьшилась вариабельность показателей гликемии в течение суток.

Закключение. При использовании НМГ все больные с СД 1-го типа отметили облегчение контроля гликемии. 2/3 детей не испытывают дискомфорта при установке системы НМГ. Больше 90% пациентов с СД 1-го типа отметили уменьшение эпизодов гипо- и гипергликемии в течение суток, более 70% — уменьшение вариабельности показателей гликемии в течение суток, у 60% — улучшение показателей гликозилированного гемоглобина.

ОЦЕНКА РАЗБОРЧИВОСТИ РЕЧИ У ПАЦИЕНТОВ С ОДНОСТОРОННЕЙ И ДВУСТОРОННЕЙ СИСТЕМОЙ КОХЛЕАРНОЙ ИМПЛАНТАЦИИ

Воеводина Ксения Игоревна, лаборант-исследователь

НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» Минобрнауки России, Москва, Российская Федерация

Научный руководитель: Пашков Александр Владимирович, д.м.н., профессор

Актуальность. Кохлеарная имплантация (КИ) — это установка электродной решетки в улитку внутреннего уха для стимуляции слухового нерва. Преимуществами двусторонней КИ являются более высокая разборчивость речи, особенно в шумной обстановке.

Цель исследования. Сравнение показателей разборчивости речи у пациентов, которым проведена односторонняя и двусторонняя КИ, методом речевой аудиометрии в свободном звуковом поле (СЗП).

Пациенты и методы. В исследовании участвовали 24 пациента с двусторонней сенсоневральной тугоу-

хостью, возраст которых составил от 6 до 12 лет. 62% наблюдений составили пациенты, которым кохлеарная имплантация была проведена с двух сторон; в 37,5% наблюдений была проведена односторонняя кохлеарная имплантация. С целью оценки разборчивости речи пациентам проводили речевую аудиометрию в СЗП через акустические громкоговорители (колонки); интенсивность подачи речевого материала составила 65 дБ УЗД.

Результат исследования. Разборчивость речи в группе пациентов с односторонней кохлеарной имплантацией составила от 82,9 до 91,3%. В свою очередь,

у пациентов с двусторонней кохлеарной имплантацией анализ данных показал более высокий уровень разборчивости — от 83 до 99%. Анализ данных пациентов по опыту использования системы КИ демонстрирует, что прогресс разборчивости речи в группе с односторонней КИ сравнительно ниже, чем с билатеральной.

Заключение. Результаты, полученные в ходе исследования, показали, что разборчивость речи у детей, которым проведена двусторонняя КИ, выше, чем у имплантированных с одной стороны, что дает им сравнительно больше возможности понимать обращенную речь.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА НАРУШЕНИЙ ФУНКЦИЙ ПОЧЕК У НОВОРОЖДЕННЫХ С ОЧЕНЬ НИЗКОЙ И ЭКСТРЕМАЛЬНО НИЗКОЙ МАССОЙ ТЕЛА

Волкова Анастасия Александровна, врач анестезиолог-реаниматолог

ГБУЗ НО НДОКБ, Нижний Новгород, Российская Федерация

Научный руководитель: Козлова Елена Михайловна, д.м.н., профессор

Актуальность. Недоношенные дети относятся к высокой группе риска по развитию острого повреждения почек (ОПП). Исходная тяжесть состояния, незрелость и отсутствие специфической клинической картины затрудняют своевременную постановку диагноза. Поиск лабораторных маркеров продолжается.

Цель исследования. Оценка диагностической ценности сывороточного креатинина, цистатина С, бета-2-микроглобулина как маркеров ОПП у недоношенных новорожденных с очень низкой и экстремально низкой массой тела на первой неделе жизни.

Пациенты и методы. Обследованы 100 недоношенных детей с массой тела менее 1500 г. Из исследования исключались пациенты с врожденными пороками сердца и органов мочевыводящей системы. Диагноз ОПП выставлялся согласно критериям модифицированной шкалы KDIGO. Забор крови для определения сывороточного креатинина и цистатина С, а также мочи для исследования бета-2-микроглобулина проводился на 1, 3 и 7-е сут.

Результаты исследования. Диагноз ОПП к концу раннего неонатального периода согласно критериям KDIGO

был выставлен 28 детям из 100. Олигурии на фоне инфузионной и инотропной терапии в течение первой недели жизни не было отмечено ни у одного ребенка. Уровень сывороточного креатинина соответствовал норме у всех детей в 1-е сут жизни, повысился по сравнению с базальным уровнем на 3-и сут у 19 детей. Еще у 9 детей превышение диагностического уровня сывороточного креатинина было отмечено впервые только на 7-е сут. Концентрация цистатина С повысилась по сравнению с нормой в 1-е сут жизни у 15 детей, на 3-и сут — у 21 ребенка, на 7-е сут — у всех 28 пациентов с ОПП. Повышение уровня бета-2-микроглобулина мочи в 1-е сут отмечалось у 13 новорожденных, на 3-и — у 17, на 7-е — у всех 28 детей с ОПП.

Заключение. Определение цистатина С сыворотки крови и бета-2-микроглобулина мочи наряду со стандартными критериями (диурез и сывороточный креатинин) дает возможность раннего выявления нарушения функций почек и соответствующей коррекции терапии у недоношенных с очень низкой и экстремально низкой массой тела.

ТАРГЕТНАЯ ТЕРАПИЯ ТЯЖЕЛОЙ ГИПЕРЭОЗИНОФИЛЬНОЙ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЫ У ПАЦИЕНТА 12 ЛЕТ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Волохова Татьяна Викторовна, Волшенкова Полина Алексеевна, студентки 6-го курса

педиатрического факультета

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского» Минздрава России, Саратов, Российская Федерация

Научный руководитель: Вороникова Наталия Анатольевна, к.м.н., доцент

Актуальность. Тяжелая гиперэозинофильная бронхиальная астма (БА) сложно поддается терапии, в связи с чем создаются новые схемы лечения с применением генно-инженерных биологических препаратов (ГИБП), одним из которых является блокатор рецептора IL-5 меполизумаб.

Цель исследования. Описать динамику клинического течения тяжелой гиперэозинофильной БА, проанализировать изменения параклинических показателей у пациента А., 12 лет, получающего генно-инженерную терапию меполизумабом.

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ историй болезни (ф. 003/у) за 7 мес 2022 г. пациента А., 12 лет, из отделения детской пульмонологии (ОДП) УКБ № 1 им. С.Р. Миротворцева СГМУ с тяжелой гиперэозинофильной БА, сочетанной с аллергическим ринитом (АР) и atopическим дерматитом (АтД). Учитывая торпидное течение БА (базисная терапия — Симбикорт 4,5/160 мкг 2 дозы 2 раза/сут, интраназально Назонекс 2 дозы 2 раза/сут), инициирована терапия меполизумабом: по 100 мг п/к плеча каждые 4 нед № 7.

Результат исследования. До начала терапии меполизумабом в гемограмме пациента определялись гиперэозинофилия (940 кл/мкл), гипериммуноглобулинемия (общий IgE — 1879 МЕ/мл), АСТ-тест — 16 баллов. АтД клинически проявлялся ночным кожным зудом, сухостью, выраженной гиперемией и экскориациями на коже кистей, локтевых сгибов, голеностопных суставов; индекс SCORAD — 37 (средняя степень тяжести АтД). После первой инъекции меполизумаба уменьшились кожные проявления АтД, прекратился кожный зуд, индекс SCORAD — 20 баллов. На протяжении последующих 6 мес терапии меполизумабом отмечена положительная динамика в течении как БА (прекратились ночные приступы удушья, сократилась потребность в β_2 -агонистах короткого действия в 2 раза, АСТ-тест — 22 балла), АР (уменьшился отек слизистой оболочки и улучшилось носовое дыхание), так и АтД (в декабре 2022 г. индекс SCORAD — 15 баллов). Положительная динамика выявлена и в общем анализе крови: абсолютное количество эозинофилов достигло нормы к 6-му мес лечения (70 кл/мкл), однако гиперим-

муноглобулинемия (уровень общего IgE — 858 кл/мкл) пока сохраняется.

Заключение. Комплексная терапия тяжелой гиперэозинофильной БА, усиленная генно-инженерным препаратом меполизумаб, проводимая пациенту А., 12 лет, способствует нормализации уровня эозинофилов

в периферической крови, снижению уровня общего IgE в 2 раза. Препарат достоверно снижает частоту обострений БА, а также демонстрирует высокий профиль эффективности и безопасности при терапии сопутствующих аллергических болезней — АТД и АР.

ОСОБЕННОСТИ ПИЩЕВОГО ПОВЕДЕНИЯ У ДЕТЕЙ, СТРАДАЮЩИХ ПАТОЛОГИЕЙ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА

Вяльцева Мария Анатольевна, студентка 5-го курса Института педиатрии
ФГБОУ ВО «Самарский государственный медицинский университет» Минздрава России,
Самара, Российская Федерация

Научный руководитель: Балашова Елена Анатольевна, к.м.н., доцент

Актуальность. Отмечается рост заболеваемости расстройствами пищевого поведения (РПП) с тенденцией к выявлению уже в детском возрасте с частотой до 4%. К особенностям в питании могут приводить различные факторы, в том числе патология желудочно-кишечного тракта (ЖКТ) за счет диеты, болей, в том числе после проведенных ранее инвазивных методов обследования.

Цель исследования. Определить особенности питания детей с патологией ЖКТ.

Пациенты и методы. Одномоментный опрос пациентов гастроэнтерологического отделения ГБУЗ СОДКБ им. Н.Н. Ивановой с использованием опросника PARDI 2020. Для детей младше 14 лет опросник заполнялся родителями, старше 14 лет — детьми и их родителями. Дети младше 2 лет в исследование не включались. В исследование включены 36 пациентов (62,8% девочек) в возрасте от 3 до 17 лет (средний возраст — $11 \pm 3,7$ года). В дальнейшем исключена одна пациентка (положительный скрининг на анорексию), в окончательный анализ вошли 35 пациентов.

Результат исследования. Пикацизм не выявлен ни у одного ребенка, руминация определена у 2 (5,7%) детей. Наиболее часто выявлялись признаки расстройства питания избегающего типа (ARFID), из основных его компонентов самый частый — страх негативных последствий приема пищи — у 27 (77,1%), но только у 2 (5,7%) детей он приводил к модификации пищевого поведения.

У 9 (25,7%) детей максимальный балл по сенсорной гиперчувствительности — сенсорные характеристики пищи приводят к отказу от нее. Еще 14 (40,0%) детей проявляли умеренную чувствительность. У 23 (65,7%) детей сниженный интерес к еде, плохо различимое чувство голода, но только 5 (14,3%) набрали максимальный балл. Стереотипия в питании и отказ пробовать новое — у 16 (45,7%) детей, из них в 2 (5,7%) случаях в крайней форме. В 3 (8,6%) случаях проблемы с питанием детей приводят к конфликтам в семье, еще в 2 (5,7%) — к социальным сложностям, 3 (8,6%) пациента избегают или полностью отказываются есть вне дома. В большинстве случаев (21 — 60,0%) родителям приходится включать гаджет во время еды или уговаривать детей поесть, у 5 (14,3%) детей к таким действиям родители прибегали практически всегда.

Заключение. Большинство опрошенных детей с патологией ЖКТ имеют особенности пищевого поведения, подходящие под критерии ARFID. Основа развития этих особенностей — органическая патология и негативные субъективные ощущения, вызываемые пищей, травмирующий опыт медицинских вмешательств и назначение рестриктивных диет. Дети, набравшие высокие баллы, находятся в группе высокого риска по формированию РПП. В связи с этим необходимы проведение активной профилактики и дальнейший мониторинг прогрессирования.

КЛИНИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ ЛАЗЕРОТЕРАПИИ В КОМПЛЕКСНОМ ЛЕЧЕНИИ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЫ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ

Гаджиева Диана Руслановна, Григораш Ольга Сергеевна, студентки
ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского» Минздрава России,
Саратов, Российская Федерация

Научные руководители: Воротникова Наталия Анатольевна, к.м.н., доцент, Андреева Анастасия Николаевна, ассистент

Актуальность. Бронхиальная астма (БА) — хроническое заболевание дыхательных путей, требующее длительной комплексной терапии. Исследователи ищут разные методики лечения этой патологии, среди которых и такой метод, как низкоинтенсивное лазерное излучение (НИЛИ).

Цель исследования. Оценить количество форменных элементов крови (лейкоцитов, тромбоцитов) и СОЭ для патогенетического обоснования необходимости применения НИЛИ в комплексе медицинской реабилитации детей с БА.

Пациенты и методы. 15 пациентам 3–17 лет с диагнозом БА отделения детской пульмонологии УКБ № 1 им. С.Р. Миротворцева СГМУ проведено комплексное лечение БА, включающее НИЛИ (лазерный терапевтический гелий-неоновый аппарат «Матрикс»).

За 1 сеанс воздействовали на 7 точек (поля верхушек легких по передней и задней поверхности, межлопаточной области, проекция вилочковой железы и верхней 1/3 грудины), экспозиция по 1,5–2 мин, ежедневно № 7. Контрольное обследование проведено через 10 дней лазеротерапии.

Результат исследования. Гендерное распределение: мальчиков — 9 человек (60%), девочек — 6 человек (40%); средний возраст детей — 9,86 года. Структура БА по степени тяжести: легкое течение у 2/3 обследованных — 10 детей (66,6%), среднетяжелая БА — у 5 детей (33,4%). До проведения комплексной терапии БА (медикаментозное лечение и сеансы НИЛИ) тромбоцитов в гемограмме — $318,07 \pm 11,93 \times 10^9/\text{л}$, после — отмечено снижение до $243,6 \pm 16,4 \times 10^9/\text{л}$. Содержание лейкоцитов до воздействия НИЛИ — $8,05 \pm 2,9 \times 10^9/\text{л}$,

после — $7,02 \pm 1,2 \times 10^9/\text{л}$. Также в гемограмме отмечено снижение СОЭ с $14,86 \pm 1,5$ мм/ч до $11,73 \pm 1,27$ мм/ч. Средний балл опросника АСТ до начала комплексного лечения БА составил $17,33 \pm 2,27$ балла, после — $22,53 \pm 1,5$ балла (норма — 25 баллов). Воздействие НИЛИ в составе комплексной терапии БА не вызывало у пациентов побочных эффектов и аллергических реакций. Проведенный анализ результатов лазерной стимуляции акупунктурных точек выявил положительную динамику клинико-лабораторных и функциональных показателей. Отмечено уменьшение вентиляционных нарушений

по данным компьютерной спирометрии по сравнению с традиционной терапией БА.

Закключение. У пациентов с легким и среднетяжелым течением БА, получавших комплексную терапию с применением НИЛИ № 7, выявлена тенденция к снижению количества тромбоцитов в гемограмме в 1,3 раза, что свидетельствует об улучшении реологических свойств крови. Включение НИЛИ в состав комплексной терапии БА способствует уменьшению вентиляционных нарушений дыхательных путей и улучшению клинического течения заболевания по результатам контрольного тестирования больных — опроснику АСТ.

КЛИНИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ ФЕКАЛЬНОГО КАЛЬПРОТЕКТИНА В ДИАГНОСТИКЕ ВОСПАЛИТЕЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ КИШЕЧНИКА У ДЕТЕЙ

Гарина Галина Алексеевна, педиатр
ГАУЗ ДГБ № 1, Казань, Российская Федерация

Актуальность. В настоящее время в федеральные клинические рекомендации «Болезнь Крона» (БК) и «Язвенный колит» (ЯК) для диагностики и мониторинга заболевания включено исследование уровня фекального кальпротектина (ФК).

Цель исследования. На основании ретроспективного анализа оценить клиническое значение ФК для оценки активности ВЗК и определить диагностически значимый уровень ФК.

Пациенты и методы. Проанализированы истории болезни 71 пациента с ВЗК (53 — с ЯК, 18 — с БК), госпитализированного в ГАУЗ ДРКБ Минздрава Республики Татарстан г. Казани в период с 2017 по 2022 г. Средний возраст детей составил $12,8 \pm 3,7$ года, среди них 45 мальчиков (63%), 26 девочек (37%). Детей с активной формой ВЗК — 63 (88%), с неактивной — 8 (22%). В структуре преобладал панколит (33 человека — 47%).

Результат исследования. Уровень ФК был достоверно выше у детей в активную фазу ВЗК (PUCAI/PCDAI) и составил 131 мкг/г [117; 136] против 70,5 мкг/г [34; 97] в неактивную фазу, $p < 0,001$. Напротив, значения ФК не различались в зависимости от эндоскопической

активности и составили 130,5 мкг/г [118; 137] в активную стадию и 104 мкг/г [65; 127] — в неактивную, $p > 0,05$.

В активную клиническую стадию при ЯК и БК у большинства пациентов уровень ФК составил более 100 мкг/г у 69 и 87% детей соответственно, в активную эндоскопическую стадию аналогичные значения ФК были зафиксированы у 83% при ЯК и 93% детей с БК. В неактивную стадию уровень ФК более 100 мкг/г отмечался практически только у детей с ЯК. В ходе корреляционного анализа установлена достоверная взаимосвязь уровня ФК и величины PUCAI ($r = 0,387$, $p = 0,014$), аналогичной взаимосвязи при БК обнаружено не было ($r = 0,332$, $p > 0,05$).

Закключение. Уровень ФК не различался в зависимости от формы ВЗК, но был достоверно выше в активную стадию заболевания, согласно клиническим индексам активности. Несмотря на привлекательность этого метода исследования, ФК не может рассматриваться в качестве надежной альтернативы инвазивной илеоколоноскопии с последующим морфологическим исследованием с целью оценки активности ВЗК.

ИЗУЧЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ АСПЕКТОВ ТУГОУХОСТИ

Глушаков Игорь Алексеевич, Глушакова Виктория Дмитриевна, студенты 6-го курса педиатрического факультета

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского» Минздрава России, Саратов, Российская Федерация

Научный руководитель: Гуменюк Ольга Игоревна, к.м.н., доцент

Актуальность. Тугоухость определяется как нарушение слуха, затрудняющее восприятие речи, и классифицируется на нейросенсорную, кондуктивную и смешанную. В каждом втором клиническом случае тугоухость ассоциирована с генетическими синдромами (Т. Matsunaga, 2022).

Цель исследования. Изучение генетических аспектов тугоухости у детей.

Пациенты и методы. Проведен анализ историй болезни и результатов полногеномного секвенирования ДНК пациентов в возрасте 1–18 лет ($n = 12$), находившихся на диспансерном учете у невролога и/или сурдолога по поводу тугоухости и на обследовании в клинике детских болезней УКБ № 1 им. С.Р. Миротворцева г. Саратова. Секвенирование генома выполнено в медико-генетической лаборатории «Эвоген» при поддержке

Благотворительного фонда медико-социальных генетических проектов помощи «Геном жизни».

Результат исследования. У обследованных пациентов встречались односторонняя (право- или левосторонняя) кондуктивная тугоухость ($n = 3$), двусторонняя нейросенсорная тугоухость ($n = 9$). Из общих особенностей фенотипа: лицевой дизморфизм, кифосколиоз, вальгусная деформация стоп, сандалевидная щель, трезубец стоп. При проведении полногеномного секвенирования ДНК выявлены патогенные варианты в генах *ANKRD11* (KBG-синдром), *FIG4* (синдром Юниса – Варона), *PHF6* (синдром Борьесона – Форсмана – Лемана), *ARID1A* (синдром Коффина – Сириша II типа), *ARID2* (синдром Коффина – Сириша VI типа), *KMT2D* (синдром Кабуки, тип I), *SHANK3* (синдром Фелан – Макдермид), *PPP3CA* (эпилептическая энцефалопатия развития, тип 91) с гетерозиготным носи-

тельством патогенного варианта в генах *GJB2* и *SLC26A4* (несиндромальная нейросенсорная тугоухость), *DYNC1H1* (аутосомно-доминантная умственная отсталость, тип 13) и *UBE2A* (X-сцепленная умственная отсталость, тип 30). У одной пациентки с гаргоилизмом, клапанным пороком сердца и контрактурой суставов — мутация в гене *IDUA* (мукополисахаридоз I типа). У двух пациентов патогенных вариантов не обнаружено.

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ СИНДРОМА МАЛЬАБСОРБЦИИ У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

Коваленко Дарья Вадимовна, ассистент Института педиатрии

ФГБОУ ВО «Тихоокеанский государственный медицинский университет» Минздрава России,

Владивосток, Российская Федерация

Научный руководитель: Шуматова Татьяна Александровна, д.м.н., профессор

Актуальность. В патогенезе синдрома мальабсорбции отмечена роль кишечной фракции белков, связывающих жирные кислоты, и ферментов системы детоксикации ксенобиотиков, чья продукция регулируется соответствующими генами. Интересен уровень витаминов D у таких детей.

Цель исследования. Оценить уровни витамина D, кишечной фракции белков, связывающей жирные кислоты, распределение генотипов полиморфизмов генов *VDR*, *FABP2*, *GSTP1* и *GSTM1* у детей с синдромом мальабсорбции.

Пациенты и методы. Было проведено обследование двух групп детей раннего возраста: I группа — 30 детей с аллергической энтеропатией, II группа — 30 детей с вторичной гиполактазией. 25-OH Vitamin D и I-FABP в сыворотке крови определяли методом иммуноферментного анализа, методом ПЦР в образцах ДНК клеток крови были определены полиморфизмы *BsmI* гена *VDR*, *Ala54Thr* гена *FABP2*, *Ile105Val* и *Ala114Val* гена *GSTP1*, делеционный полиморфизм гена *GSTM1*. Для обработки данных использованы методы непараметрической статистики.

Результат исследования. Среднее содержание 25-OH Vitamin D у детей I и II групп составило $26,1 \pm 0,037$ нг/мл и $24,9 \pm 1,74$ нг/мл соответственно, средняя концентрация I-FABP у детей I и II групп была $125,20 \pm 23,79$ пг/мл и $61,03 \pm 8,41$ пг/мл соответственно. Мутантный гомозиготный генотип Thr/Thr полиморфизма *Ala54Thr*

Заключение. У пациентов с нейросенсорной тугоухостью в 90% случаев выявлены те или иные патогенные варианты генов. Нейросенсорная тугоухость в сочетании со стигмами дизэмбриогенеза является показанием для проведения молекулярно-генетического обследования, в частности полногеномного секвенирования ДНК.

гена *FABP2* встречался у детей I группы в 1,6 раза чаще, чем у детей с вторичной гиполактазией. Гетерозиготный генотип и мутантный A/A генотип полиморфизма *BsmI* гена *VDR* у детей с аллергической энтеропатией встречались с частотой 42 и 11% соответственно, в то время как у детей с вторичной лактазной недостаточностью гетерозиготный генотип встречался реже, однако частота встречаемости мутантного гомозиготного генотипа была неизменна.

У детей с аллергической ферментопатией в половине случаев встречался делеционный полиморфизм гена *GSTM1*, в то время как гетерозиготные генотипы полиморфизмов *Ile105Val* и *Ala114Val* гена *GSTP1* встречались с частотой 80 и 25% соответственно. Среди пациентов с вторичной лактазной недостаточностью не встречались патологические гомозиготные генотипы исследуемых генов.

Заключение. У детей с аллергической энтеропатией и вторичной гиполактазией отмечена недостаточность уровня витамина D, в то время как повышение I-FABP характерно только для детей с аллергической энтеропатией. Повышенная частота встречаемости мутантного генотипа Thr/Thr гена *FABP2* и делеционного генотипа гена *GSTM1* может обуславливать развитие аллергического поражения желудочно-кишечного тракта, высокая представленность гетерозиготного генотипа *BsmI* гена *VDR* может вызывать развитие недостаточности витамина D.

ПРОЛОНГИРОВАННОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ПАЦИЕНТА С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ ТИПА III

Комарова Анастасия Александровна, Мартышко Валентина Витальевна, ординаторы

по специальности «педиатрия» кафедры детских болезней с курсом госпитальной педиатрии

ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова» Минздрава России,

Рязань, Российская Федерация

Научный руководитель: Федина Наталья Васильевна, к.м.н., доцент

Актуальность. Синдром Санфилиппо — орфанное заболевание, обусловленное накоплением гликозаминогликанов в клетках различных органов, приводящее к нарушению их функции, фенотипическим признакам и прогрессирующим нейрокогнитивным нарушениям.

Цель исследования. Демонстрация пролонгированного, на протяжении 13 лет, наблюдения за ребенком с МПС III типа.

Пациенты и методы. Представлен клинический случай пролонгированного наблюдения пациента с МПС III типа, проходившего лечение в ГБУ РО «ОДКБ им. Н.В. Дмитриевой».

Результат исследования. Пациент М., впервые госпитализирован с клиникой пневмонии в возрасте 3 лет. Ребенок от здоровых родителей, до 1,5-летнего возраста рос и развивался нормально. С 2 лет дебют регресса психомоторных навыков, хромота при ходьбе, рецидивирующие респираторные эпизоды, шумное носовое дыхание. Фенотипические черты: широкая переносица, короткая шея, эпикант, жесткие волосы, брахидактилия, «когтистая лапа», гепатоспленомегалия. Отмечались нарастающая гиперактивность, возбудимость, задержка речевого развития, нарушение походки, мышечная гипотония, прогрессирующие когнитивные расстройства.

Консультирован генетиком, заподозрен МПС, обследован в МГНЦ РАМН, выявлены повышенная экскреция гепарансульфата с мочой (107,9 мг/мм) и дефицит гепаран-N-сульфатазы, подтвержден диагноз МПС III типа. Ферментозаместительная терапия отсутствует, прием антиконвульсантов, антибиотики при эпизодах пневмонии. В настоящее время ребенку 12 лет, глубокий

инвалид, самостоятельно не передвигается, деменция, агрессивен, бульбарные нарушения, сохраняются частые респираторные эпизоды, судороги. Установлена гастростома.

Заключение. МПС III типа относится к прогрессирующим нейрокогнитивным заболеваниям с ранней инвалидизацией пациента и неблагоприятным исходом.

СЕЛЕКТИВНЫЙ ДЕФИЦИТ IGA У РЕБЕНКА С ВРОЖДЕННОЙ ДИСПЛАЗИЕЙ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ. СУЩЕСТВУЕТ ЛИ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ВЗАИМОСВЯЗЬ?

Кузнецова Вера Валентиновна, Козьмова Наталья Александровна, ассистенты
ФГБОУ ВО «Ставропольский государственный медицинский университет» Минздрава России,
Ставрополь, Российская Федерация

Научный руководитель: Барычева Людмила Юрьевна, д.м.н., профессор

Актуальность. Селективный дефицит иммуноглобулина А относится к самым частым первичным иммунодефицитам. Его распространенность в мире зависит от этнического происхождения и в среднем составляет 1 случай на 700 человек.

Цель исследования. Представить редкий случай менингоэнцефалита у мальчика с селективным дефицитом IgA (slgAD) и врожденной дисплазией коры надпочечников (ВДКН).

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ истории болезни пациента с перенесенным менингоэнцефалитом у мальчика 9 лет. В дебюте заболевания — боль в горле, ринорея, рвота. Через двое суток — лихорадка, многократная рвота, судороги, сопор, в последующем — кома. С первых дней жизни — признаки ВДКН. В 10 мес установлена делеция в экзоне 3 гена, кодирующего фермент 21-гидроксилаза (CYP21A2). В 2017 г. верифицирован первичный иммунодефицит с нарушением антителообразования: slgAD.

Результат исследования. Существует ли связь между ВДКН и селективным дефицитом IgA? Известно, что ген 21-гидроксилазы находится на 6-й хромосоме в непосредственной близости от локусов HLA-B и DR. Известны аллели высокого риска развития заболевания — HLA-B14, HLA-DR3, сопряженные одновременно

как с ВДКН, так и с slgAD. Виновными могут быть мутации в генах, участвующих в дифференцировке В-лимфоцитов, синтезирующих IgA, а также дефекты цитокинов, контролирующих антителообразование. По результатам секвенирования (панель «иммунологическая»), выполненного в ФГБУ НМИЦ ДГОИ им. Дм. Рогачева, распространенных мутаций сигнальных молекул и дифференцировки В-лимфоцитов у мальчика не установлено.

Почему развился менингоэнцефалит с неблагоприятным исходом? Предрасполагающими факторами могли стать наличие двух генетически обусловленных заболеваний и длительный, вероятно, не всегда физиологический режим введения глюкокортикоидов. Отсутствие IgA и комменсальной флоры, вероятно, способствовало адгезии вируса, дефекту его контроля и прогрессированию заболевания.

Заключение. Гены предрасположенности к врожденной дисплазии надпочечников и селективному дефициту IgA находятся в соседних локусах хромосомы, что свидетельствует о возможной генетической взаимосвязи двух заболеваний. Атипичное течение энтеровирусной инфекции у больного с slgAD обусловлено терапией глюкокортикоидами, нарушением барьера слизистых оболочек и профиля комменсальной флоры. Необходимы дальнейшие исследования для уточнения взаимосвязи ВДКН и slgAD.

МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНОЕ МЕДИЦИНСКОЕ СОПРОВОЖДЕНИЕ ДЕТЕЙ С ПАТОЛОГИЕЙ ЗРЕНИЯ

Кузьмин Никита Дмитриевич, врач-ординатор
Чебоксарский филиал ФГАУ «НМИЦ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова» Минздрава России,
Чебоксары, Российская Федерация

Научные руководители: Устинова Наталия Вячеславовна, д.м.н., профессор,
Поздеева Надежда Александровна, д.м.н., доцент

Актуальность. По данным исследований, врожденная патология / редкие заболевания часто сопровождаются коморбидными мультиорганными нарушениями, однако для детей с патологией зрения имеется риск не заметить другие нарушения здоровья.

Цель исследования. Анализ коморбидности врожденного нарушения зрения и редких заболеваний глаз с мультиорганной патологией среди детей школьного возраста.

Пациенты и методы. Проведено мультидисциплинарное обследование детей школы-интерната методом сплошной выборки, включающее анализ медицинской документации, первичное обследование состояния здоровья и углубленный офтальмологический осмотр детей с редкими заболеваниями глаз. Всего обследован 101 ученик, обоих полов, 1–11-го классов школы-

интерната для детей с ограниченными возможностями здоровья.

Результат исследования. Среди школьников, включенных в исследование, мальчиков было 61%, девочек — 39%, средний возраст — $12,65 \pm 2,99$. По данным первичной медицинской документации было выявлено 49 (48,51%) лиц категории «ребенок-инвалид», у 54 (53,5%) имелись нарушения зрения разной степени выраженности, включая слепоту на один (3 человека) и на оба глаза (2 человека). Распространенность психических расстройств составила 34,65%, неврологических нарушений — 57,43%, болезней сердечно-сосудистой системы — 12,87%. У 37 (36,63%) школьников выявлены редкие врожденные заболевания глаз: у 2 — аниридия, у 5 — колобома, у 30 — частичная атрофия зрительного нерва (ЧАЗН). Полные (в соответствии с МКБ-10) заклю-

чения невролога, психиатра имели все дети с колобомой и 19 (63%) школьников с ЧАЗН. Среди детей — инвалидов детства по зрению у 3 установлены психиатрическая и у 9 неврологическая патология.

Заключение. Полученные нами результаты показывают необходимость проведения углубленного офтальмологического осмотра каждого ребенка с врожденной

патологией зрения, обследования этих школьников врачами смежных специальностей для формирования персонализированного подхода к лечению и реабилитации. Не выявленные проблемы со зрением у детей с заболеваниями глаз и сочетанной патологией могут влиять на нарушение поведения и еще больше дезадаптировать школьников.

«ПИД-ПОИСК» — ИНСТРУМЕНТ СКРИНИНГА ИММУНОПАТИЙ У ДЕТЕЙ НА ПОЛИКЛИНИЧЕСКОМ ЭТАПЕ

Миглан Полина Игоревна, Киприн Илья Анатольевич, Кузнецов Иван Спартакович, студенты
ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрава России,

Тюмень, Российская Федерация

Научные руководители: Малинина Елена Игоревна, к.м.н., Кузьмичева Ксения Павловна, ассистент

Актуальность. Сложности диагностики первичных иммунодефицитов (ПИД) связаны, с одной стороны, с многообразием симптомов, а с другой стороны, с низкой настороженностью врачей в отношении первичных иммунодефицитов в силу редкой частоты встречаемости, что требует унифицированного подхода.

Цель исследования. Оценить эффективность скрининговой программы «ПИД-поиск» для раннего выявления патологии иммунной системы у детей на амбулаторно-поликлиническом этапе.

Пациенты и методы. Для данного исследования использовалась разработанная программа системы поддержки принятия врачебного решения «ПИД-поиск». Запрограммированные алгоритмы включали в себя исследования анамнестических и параклинических данных, итогом которых были рекомендации о необходимости консультации врача-иммунолога. Тестирование программы проводилось на базе педиатрических отделений ГАУЗ ТО «Городская поликлиника № 5» и ГАУЗ ТО «Городская поликлиника № 17». Группу исследования составил 151 ребенок.

Результат исследования. При анализе анамнестической части медицинской документации была выделена группа исследования, которая составила 151 человек. Первая часть представлена 96 детьми и сформирована

методом сплошной выборки — это дети первого года жизни. Вторую часть группы исследования составил 51 ребенок, имеющий 5 эпизодов ОРИ в год, рецидивирующие отиты, пневмонии, тонзиллиты, гнойничковые заболевания кожи, частые немотивированные повышения температуры тела, длительный субфебрилитет, вирусные бородавки. Третья часть — это четверо детей с установленным диагнозом «первичный иммунодефицит» с целью определения чувствительности метода. Скрининг показал необходимость проведения консультации врача аллерголога-иммунолога 7,9% (12 человек) респондентов. Все пациенты, выбранные программой, были направлены на консультацию узкого специалиста, что позволило сформировать группу риска детей по иммунопатологии, а также организовать лист ожидания для консультации иммунолога-аллерголога. Все дети с установленным диагнозом были также определены программой. Программа «ПИД-поиск» показала свою эффективность в 88,9% случаев.

Заключение. Программа «ПИД-поиск» является доступным, надежным и экономически выгодным инструментом для скрининговой диагностики первичных иммунодефицитов на амбулаторном этапе. Внедрение данной программы позволит избежать несвоевременной диагностики пациентов с ПИД.

ВРОЖДЕННЫЕ АНОМАЛИИ ОРГАНОВ МОЧЕВОЙ СИСТЕМЫ (ВАМС), ПРЕНАТАЛЬНЫЕ ФАКТОРЫ РИСКА И ПРИОБРЕТЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НА ФОНЕ ВАМС НА ПРИМЕРЕ ДИСПАНСЕРНОЙ ГРУППЫ ДЕТЕЙ, НАБЛЮДАЮЩИХСЯ В ГБУЗ «ПЕНЗЕНСКАЯ РБ» Г. ПЕНЗЫ

Митронькина Дарья Сергеевна, студентка 6-го курса

ФГБОУ ВО Пензенский государственный университет, медицинский институт, Пенза Российская Федерация

Научный руководитель: Краснова Людмила Ивановна, к.м.н., доцент

Актуальность. Известно, что врожденные аномалии органов мочевой системы составляют до 50% в структуре пороков развития внутриутробного ребенка. Патология почек и мочевыводящих путей у детей старшего возраста чаще формируется в пренатальном периоде.

Цель исследования. Выявление пренатальных факторов риска и характеристика врожденных аномалий мочевой системы (ВАМС) у диспансерной группы детей с нефрологической патологией, наблюдающихся в ГБУЗ «Пензенская РБ» г. Пензы.

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ 11 историй болезни детей с нефрологической патологией. Изучены 10 мальчиков и 1 девочка. Возраст детей — от 5 мес до 14 лет. ВАМС были выявлены при помощи УЗИ до рождения ребенка (до 18–20 нед гестации).

Результат исследования. Все дети имели ВАМС: врожденный уретерогидронефроз; поясничную дистопию, ротацию, гипоплазию правой почки; двусторонний уретерогидронефроз; тазовую дистопию правой почки; поликистоз почек; тубулопатию. Сочетание нескольких аномалий выявлено у 2 детей. В 1 случае порок был заподозрен на третьем скрининге внутриутробного ребенка, в 2 случаях было назначено дообследование с помощью компьютерной томографии. 4 ребенка имели приобретенные заболевания: мочекаменную болезнь (МКБ), хроническую болезнь почек (ХБП). Пол мужской (из 4 человек — два родных брата с МКБ). 9 матерей имели признаки отягощенного течения беременности. 6 детей имели различные постнатальные нарушения: неонатальная желтуха — 1; перинатальное поражение

центральной нервной системы — 2; задержка внутриутробного развития — 1; синдром двигательных нарушений — 1; синдром мышечно-тонических нарушений — 1. Выявлена семейная предрасположенность по первой линии родства к МКБ (3 пациента), к нефроптозу (1 ребенок), пиелозктазии (1 пациент), хроническому пиелонефриту (1 пациент), по второй линии родства к МКБ (2 ребенка), к сахарному диабету 2-го типа (1 пациент).

Заключение. Все изученные дети имели врожденные аномалии мочевой системы; аномалии мочевой

системы выявлены до рождения ребенка; 36% изученных детей на фоне ВАМС имели приобретенные заболевания, выявленные после 2 лет жизни; пренатальные факторы риска имели 82% изученных детей; обнаружена семейная предрасположенность у детей с ВАМС к заболеваниям ХБП, МКБ, нефроптозу, пиелозктазии; выявлена значимость пренатальных факторов риска формирования врожденных аномалий мочевой системы.

ВЗАИМОСВЯЗЬ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ ВЕТРЯНОЙ ОСПОЙ У ДЕТЕЙ С ПЕРИОДОМ ПАНДЕМИИ COVID-19

Молчанова Кристина Юрьевна, студентка 5-го курса

ФГБОУ ВО Пензенский государственный университет, медицинский институт, Пенза, Российская Федерация

Научный руководитель: Мусатова Людмила Александровна, к.м.н., доцент

Актуальность. В Российской Федерации ветряная оспа — это часто встречающееся заболевание детского возраста с наибольшей заболеваемостью среди детей 3–6 лет и редкими случаями у детей до 1 года. Значимость ее определяется высокой контагиозностью и риском развития осложнений.

Цель исследования. Изучить заболеваемость ветряной оспой у детей до 14 лет за период 2020–2021 гг.

Пациенты и методы. В июле 2022 г. проведен сравнительный анализ заболеваемости ветряной оспой за 2020–2021 гг. среди детей до 14 лет по Российской Федерации и Пензенской области.

Результат исследования. В Пензенской области за 2020 г. заболеваемость ветряной оспой у детей до 14 лет составила 1858 на 100 000 населения. В это

же время по Российской Федерации наблюдалась заболеваемость ветряной оспой у детей до 14 лет, равная 1749 на 100 000 населения. В Пензенской области за 2021 г. заболеваемость ветряной оспой у детей до 14 лет составила 1595 на 100 000 населения. Тем временем по Российской Федерации наблюдалась заболеваемость ветряной оспой у детей до 14 лет 1898 на 100 000 населения.

Заключение. Исходя из вышеизложенного, взаимосвязи заболеваемости ветряной оспой у детей Пензенской области в возрасте до 14 лет за период 2020–2021 гг. с ограничительными мерами в период пандемии COVID-19 не обнаружено. Динамика имела разнонаправленный характер в субъекте и в целом в Российской Федерации.

СИНДРОМ КОФФИНА – СИРИС В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА

Оробец Алина Александровна, ординатор 1-го года обучения кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского» Минздрава России, Саратов, Российская Федерация

Научный руководитель: Гуменюк Ольга Игоревна, к.м.н., доцент

Актуальность. Синдром Коффина – Сирис — редкий наследственный синдром с частотой встречаемости менее 1 случая на 1 000 000 человек. На сегодняшний день зарегистрировано около 150 случаев заболевания.

Цель исследования. Описание клинических случаев синдрома Коффина — Сирис в практике врача-педиатра.

Пациенты и методы. Проведен анализ амбулаторных карт, историй болезни, обследований трех пациентов с похожими жалобами и фенотипом. Всем детям проводилась энзимодиагностика лизосомных болезней накопления, проведено полное секвенирование генома в медико-генетической лаборатории «Эвоген» при поддержке Благотворительного фонда медико-социальных генетических проектов помощи «Геном жизни».

Результат исследования. У всех детей имеются грубая задержка умственного и речевого развития, эмоциональное, агрессивное поведение, грубые черты лица, мышечная гипотония, нарушение слуха, низкий рост, гепатомегалия. Вышеуказанные жалобы появились сразу же после рождения. С первого года жизни дети отставали в психомоторном развитии. Кровнородственный

брак родители детей отрицали. Из особенностей фенотипа: гипертелоризм, широкий фильтр, широкий лоб, вздернутые ноздри, сандалевидная щель, резубец, грубые черты лица. Проводилась дифференциальная диагностика со многими заболеваниями, имеющими схожую клиническую картину, в том числе с лизосомными болезнями накопления (мукополисахаридозы, маннозидозы, болезнь Нимана – Пика типа С). При проведении полногеномного секвенирования ДНК обнаружены не описанные ранее в литературе гетерозиготные мутации (доминантный тип наследования) в генах *ARID1A*, *ARID1B* и *ARID2*. Патогенные гетерозиготные варианты в этих генах приводят к синдрому Коффина – Сирис типа I, II и VI соответственно.

Заключение. Приведенные клинические случаи демонстрируют наиболее часто встречающийся среди редких генетических синдромов в педиатрической практике синдром Коффина – Сирис, фенотипически и клинически схожий с лизосомными болезнями накопления и характеризующийся грубыми чертами лица, когнитивными нарушениями, низкорослостью, гепатомегалией, нарушениями слуха.

ФАКТОРЫ, ВЛИЯЮЩИЕ НА СОСТАВ МИКРОБИОТЫ КИШЕЧНИКА У ДЕТЕЙ ПЕРВЫХ ТРЕХ ЛЕТ ЖИЗНИ

Погодина Александра Андреевна, аспирант

ФГБОУ ВО «Самарский государственный медицинский университет» Минздрава России, Самара, Российская Федерация

Научный руководитель: Балашова Елена Анатольевна, д.м.н., доцент

Актуальность. Кишечный микробиом играет важную роль в развитии ребенка, и его неблагоприятные изменения связаны с краткосрочными и долгосрочными нарушениями здоровья. В свою очередь, состав микробиоты подвержен непрерывным и динамичным изменениям в течение жизни.

Цель исследования. Оценить влияние пре- и постнатальных факторов риска на состав микробиоты кишечника детей первых трех лет жизни.

Пациенты и методы. Проведено одномоментное изучение факторов риска неблагоприятного состава микробиоты толстой кишки у детей на базе поликлиники г. Самара. Критерии включения: возраст 6–36 мес, I–II группа здоровья, согласие законных представителей. Критерии исключения: тяжелые врожденные аномалии, прием на момент исследования антимикробных препаратов, жидкий стул в предыдущие 7 дней. В исследование включены 65 детей. Идентификация состава микробиоты выполнена методом MALDI-ToF на приборе Microflex LT (Bruker).

Результат исследования. Вероятность обнаружения отдельных видов энтерококков ниже у детей, получивших повторные курсы антимикробных препаратов ($p = 0,027$). В отношении *E. casseliflavus* наибольшее значение имела недоношенность: 36,4% (4) против 5,6% (3) у доношенных, $p = 0,013$. Обнаружение *E. gallinarum* коррелировало с отсроченным прикладыванием к груди

($p = 0,032$). Прием пробиотиков во время беременности повышал вероятность обнаружения *L. paracasei* ($p = 0,019$), а раннее прикладывание к груди и отсутствие докорма смесью ($p = 0,030$) — *L. gasseri*. Вероятность обнаружения *S. lutetiensis* ($p = 0,044$) и *Citrobacter freundii* ($p = 0,017$) выше у детей с внутриутробной инфекцией. Факторами появления *K. oxytoca* являлись докорм смесью в роддоме ($p = 0,018$) и отсроченное прикладывание к груди ($p = 0,001$), а также оперативное родоразрешение ($p = 0,027$) и стационарное лечение ($p = 0,032$). Для бифидобактерий неблагоприятными факторами были оперативное родоразрешение ($p = 0,051$), отсутствие лечения гестационной анемии ($p = 0,053$). Грудное вскармливание более 3 мес увеличивало шансы обнаружения представителей данного рода микроорганизмов ($p = 0,027$).

Заключение. Состав микробиоты определялся перинатальными факторами, самые значимые из них: сроки прикладывания к груди, нахождение на стационарном лечении, применение антимикробных препаратов во время беременности и на первом году жизни. Позднее прикладывание к груди было маркером неблагоприятного течения беременности и родов, а также отдельным фактором риска за счет нарушения обсеменения ребенка микрофлорой матери. Длительность грудного вскармливания значимо повлияла на вероятность обнаружения бифидобактерий.

СРАВНЕНИЕ СОВРЕМЕННЫХ МЕТОДОВ ОЦЕНКИ ФИЗИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ ДЕТЕЙ С ДЕТСКИМ ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ

Рахмаева Разиля Фоатовна, ассистент

ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России, Казань, Российская Федерация

Научный руководитель: Камалова Аэлиа Асхатовна, д.м.н., профессор

Актуальность. Важность оценки нутритивного статуса у детей с детским церебральным параличом (ДЦП) не вызывает сомнений. У врачей всех специальностей, как правило, возникают сложности в проведении антропометрии у детей с ДЦП и интерпретации полученных результатов.

Цель исследования. Сравнительный анализ результатов оценки физического развития детей с ДЦП с использованием международных критериев ВОЗ и специальных центильных таблиц для детей с ДЦП.

Пациенты и методы. Изучены антропометрические показатели — масса тела, рост, индекс массы тела у 163 детей с ДЦП. Нами выявлены особенности физического развития детей с ДЦП в зависимости от двигательных возможностей (уровня GMFCS — системы классификации больших моторных функций), проведен сравнительный анализ результатов антропометрии по критериям ВОЗ и специальным центильным таблицам для детей с ДЦП.

Результат исследования. Сравнительный анализ выявил различия в результатах оценки физического развития детей с ДЦП согласно специальным центильным таблицам и таблицам, рекомендованным ВОЗ ($p < 0,001$): более высокая частота избытка массы тела и ожирения (12% против 9%, $p < 0,001$), нормального физического развития (42% против 35%, $p < 0,001$) и более низ-

кая частота белково-энергетической недостаточности (БЭН) (46% против 56%, $p < 0,001$). Согласно критериям ВОЗ нарушения физического развития диагностируются в 65% случаев, согласно специальным центильным таблицам — в 58% случаев. Так, согласно критериям ВОЗ в группе пациентов с GMFCS I нарушения физического развития выявлены в 32% случаев, с GMFCS II — в 51%, с GMFCS III — в 71%, с GMFCS IV — 73% и в группе пациентов с GMFCS V — в 97% случаев. По специальным центильным таблицам частота нутритивных нарушений была следующей: с GMFCS I — 43% случаев, с GMFCS II — 50%, с GMFCS III — 58%, с GMFCS IV — 57% и в группе пациентов с GMFCS V — 86% случаев.

Заключение. Частота выявления и степень БЭН ниже по специальным центильным таблицам, чем по международным критериям ВОЗ. При диагностике избытка массы тела и ожирения специальные центильные таблицы выявляют их чаще, чем критерии ВОЗ. Анализ результатов позволяет выделить группы детей с ДЦП, которым, помимо международных критериев ВОЗ, рекомендовано использование специальных центильных таблиц: с двигательными нарушениями GMFCS III–V; возрастом > 10 лет; z-score масса тела / возраст или ИМТ/возраст которых $\geq +0,5$.

СОВРЕМЕННЫЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЯ О РАСПРОСТРАНЕННОСТИ И НЕКОТОРЫХ КЛИНИКО-МЕТАБОЛИЧЕСКИХ АСПЕКТАХ ФУНКЦИОНАЛЬНЫХ РАССТРОЙСТВ КИШЕЧНИКА У ПОДРОСТКОВ С ОЖИРЕНИЕМ

Ревизор Анастасия Игоревна, врач-педиатр

ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», Иркутск, Российская Федерация

Научные руководители: Рычкова Любовь Владимировна, д.м.н., профессор РАН, член-корреспондент РАН;

Погодина Анна Валерьевна, д.м.н.

Актуальность. Ожирение у подростков — проблема общественного здравоохранения в настоящее время. По данным литературы, коморбидность ожирения и функциональных расстройств кишечника (ФРК) в педиатрических популяциях недостаточно изучена, что обосновывает актуальность проблемы.

Цель исследования. Определить частоту и структуру функциональных расстройств кишечника у подростков с ожирением и охарактеризовать некоторые клиничко-метаболические особенности данной когорты для оптимизации стратегий их профилактики и лечения.

Пациенты и методы. Методом сплошной выборки из 283 подростков с ожирением (SDS IMT $\geq 2,0$; 11–17 лет) при госпитализации в клинику НЦ ПЗСРЧ сформированы 4 группы ($n = 111$) на основании Бристольской шкалы форм стула (БШФС): с запором ($n = 55$), диарей ($n = 6$), нормальным ($n = 34$) и неустойчивым стулом ($n = 16$). Использовали клинический, лабораторный и статистический (с помощью пакета Statistica v.10.0) методы. Для различий между группами использовали критерии Манна – Уитни, Краскела – Уоллиса и χ^2 с поправкой Йейтса; различия достоверны при $p < 0,05$.

Результаты исследования. Жалобы, связанные с ФРК, предъявляли 85 подростков с ожирением (76,6%). Абдоминальные боли, связанные с дефекацией, отметили 70 (63,1%) человек. Менее 3 дефекаций в неделю имели 56 (50,5%) подростков с ожирением, более 3 раз в день — 33 (29,8%). Симптом натуживания отмечали 83 (74,8%) подростка, чувство неполного опорожнения кишечника после дефекации — 104 (93,7%) обследо-

ванных. При оценке по БШФС: 34 (30,6%) подростка с ожирением имели нормальный (3-й, 4-й или 5-й) тип кала. Формы стула 1-го и 2-го типов, соответствующие запору, описали 55 (49,5%) подростков. Из них 1-й тип выявлен у 7 (6,3%) подростков, 2-й тип — у 48 (43,3%). Преобладание 6-го типа кала отметили 6 (5,4%) человек, а 16 (14,4%) подростков отмечали сочетания разных типов форм стула — комбинации 1-го или 2-го типов с 6-м или 7-м.

Практически все исследованные метаболические характеристики подростков с ожирением и различными типами кала были сопоставимы. Однако выявлено, что концентрации билирубина в сыворотке крови у подростков с запорным типом кала значительно превышают таковые у подростков с диарейным типом ($p = 0,017$). Концентрация инсулина и индекс HOMA-IR были выше у подростков с 6-м типом кала ($p = 0,035$ и $p = 0,032$ соответственно), у этой группы пациентов выше и доля инсулинорезистентности (ИР) ($p < 0,05$).

Закключение. Таким образом, в структуре патологий ФРК у подростков с ожирением наиболее часто встречаются нарушения моторно-эвакуаторной функции кишечника по типу запоров (49,5%) и смешанного типа (21,6%); реже всего — по типу диареи (5,4%). ИР у подростков с ожирением связана с наличием диарейного типа кала по БШФС. Возможно, что именно ИР является триггером метаболической диареи, которая свойственна взрослым пациентам с ожирением. Результаты исследования открывают приоритетные направления дальнейшего изучения коморбидности ФРК и ожирения у подростков.

ВЛИЯНИЕ НЕЙРОГИМНАСТИКИ НА УЧЕБНУЮ ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ ДЕТЕЙ

Романова Анна Васильевна, врач-педиатр

ОБУЗ Ивановская клиническая больница им. Кузнецовых, детская поликлиника № 8,

Иваново, Российская Федерация

Научный руководитель: Салова Марина Николаевна, к.м.н.

Актуальность. Интенсивные школьные нагрузки могут вызывать затруднения в усвоении учебного материала у детей. Для предупреждения школьной неуспеваемости можно использовать специальные физические упражнения, способствующие стимуляции мозговой деятельности.

Цель исследования. Оценить влияние нейрогимнастики — специального комплекса физических упражнений, разработанного с учетом их воздействия на функциональные блоки головного мозга, — на состояние учебной деятельности детей.

Пациенты и методы. 55 обучающихся 1-го класса общеобразовательной школы были разделены на две группы: экспериментальную — 29 детей и контрольную — 26 детей. В экспериментальной группе детей ежедневно проводилась физкультминутка в начале учебного дня в течение 5 мес. Диагностика уровня высших психических функций у детей обеих групп включала определение объема восприятия, переключения и распределения произвольного внимания, слуховой

и зрительной памяти и мышления (способности выделять существенное).

Результат исследования. Уровень восприятия у детей экспериментальной (1-я группа) и контрольной (2-я группа) групп не имел достоверных различий в начале исследования. Более половины обучающихся имели средний уровень, четверть — низкий, каждый шестой ребенок — высокий. После проведения курса физкультминуток в 1-й группе достоверно уменьшилось количество детей с низким уровнем восприятия. Аналогичные данные были получены при оценке переключения и распределения внимания: среди детей 1-й группы более чем в 2 раза снизилось количество обучающихся с низким уровнем этих когнитивных функций. В экспериментальной группе достоверно уменьшилось количество детей с низким уровнем слуховой памяти и увеличилось — со средним. Достоверных результатов улучшения зрительной памяти в ходе выполнения стимулирующих физкультминуток получено не было. Уменьшение в 2 раза числа детей с низким уровнем

мышления (способности выделять существенное) отмечено в 1-й группе обучающихся.

Заключение. Включение предложенного комплекса нейрогимнастики с учетом воздействия на нейропсихологические блоки мозга (энергетический, информаци-

онный и операциональный) в процесс обучения детей позволило повысить уровень школьно-необходимых мозговых функций, таких как восприятие и произвольное внимание, а также способствовало улучшению запоминания информации.

ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ ИНГИБИТОРА IL-5 В ТЕРАПИИ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЫ У ДЕТЕЙ

Рудик Марина Ивановна, Кадиева Марьям Абдулкадировна,

Казалиева Мерзия Гаджибалаевна, студентки

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского» Минздрава России, Саратов, Российская Федерация

Научный руководитель: Воронникова Наталия Анатольевна, к.м.н., доцент

Актуальность. Терапия бронхиальной астмы (БА), основанная на применении ингаляционных глюкокортикостероидов, не позволяет проводить целенаправленную коррекцию функции клеток-эффекторов, поэтому идет поиск новых препаратов таргетной терапии этого заболевания.

Цель исследования. Проанализировать течение тяжелой БА, сочетанной с аллергическим риноконъюнктивитом, атопическим дерматитом у пациента Г., 14 лет, на фоне комбинированной терапии с применением препарата меполизумаб.

Пациенты и методы. Проведен анализ 7 историй болезни (ф. 003/у) пациента Г., 14 лет, детского пульмонологического отделения УКБ № 1 им. С.Р. Миротворцева СГМУ с установленным диагнозом тяжелой эозинофильной БА, сочетанной с аллергическим риноконъюнктивитом и атопическим дерматитом. Решением консилиума базисная терапия БА (будесонид/формотерол — 160/4,5 мкг 2 дозы 2 р/сут и монтелукаст) усилена блокатором интерлейкина 5 (меполизумаб) по 100 мг п/к плеча 1 раз в 4 нед (7 введений).

Результат исследования. До начала таргетной терапии БА АСТ-тест больного был 15 баллов, общий IgE в сыворотке крови — 580 МЕ/мл, гиперэозинофилия — 321 кл/мкл. Атопический дерматит (лихенификация, инфильтрация, сухость, шелушение кожи, гиперпигментация в локтевых сгибах), индекс SCOARD — 28 баллов

(средняя степень тяжести); показатели функции внешнего дыхания (динамическая пикфлоуметрия; PEF) — 69% от нормы (310 л/мин). На фоне терапии БА меполизумабом сократилась потребность в β_2 -агонистах короткого действия в 2 раза (АСТ-тест — 23 балла), улучшились носовое дыхание и состояние кожных покровов (индекс SCOARD — 15), купированы явления аллергического конъюнктивита. Нормализация уровня эозинофилов в периферической крови достигнута к 6-му мес терапии таргетным генно-инженерным препаратом — средний показатель 87,1 кл/мкл, при этом снижения уровня общего IgE не достигнуто — 447 МЕ/мл (январь 2023 г.). Толерантность к физической нагрузке повысилась к 3-му мес комбинированной терапии БА, показатели пикфлоуметрии во время проведения терапии меполизумабом улучшились на 34,3%.

Заключение. Меполизумаб в составе комбинированной терапии тяжелой эозинофильной БА положительно влияет на клиническое течение заболевания (потребность в β_2 -агонистах короткого действия сократилась в 2 раза), нормализует количество эозинофилов, улучшает качество жизни пациента с БА — АСТ-тест повысился до 23 баллов. При терапии меполизумабом у пациента с БА побочных эффектов и аллергической реакции не отмечено. Меполизумаб не влияет и не контролирует выработку общего IgE в сыворотке крови.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПРИОБРЕТЕННОЙ ИДИОПАТИЧЕСКОЙ АПЛАСТИЧЕСКОЙ АНЕМИИ С МИНОРНЫМ ПНГ-КЛОНОМ, СРЕДНЕТЯЖЕЛАЯ ФОРМА

Сахипгараева Ильнара Радиковна, врач-ординатор 2-го года

ГАУЗ ДРКБ Минздрава Республики Татарстан, Казань, Российская Федерация

Научный руководитель: Черезова Ирина Николаевна, к.м.н., доцент

Актуальность. Апластическая анемия (АА) — тяжелое заболевание кроветворной системы, которое характеризуется панцитопенией и гипоклеточным костным мозгом.

Патогенез связывают с дефектностью стволовых клеток, нарушением их пролиферативной активности.

Цель исследования. Описание клинического случая из практики с одновременным наследованием двух патологических генов.

Пациенты и методы. Данные объективного осмотра, клинико-лабораторные и инструментальные методы исследований, анализ литературных источников.

Результат исследования. Мальчик Х., 10 лет, находился на лечении в отделении гематологии ГАУЗ ДРКБ Минздрава Республики Татарстан. При поступлении жалобы на бледность кожных покровов, образование спонтанных синячков на теле. Из анамнеза: по месту

жительства диагностирована тромбоцитопатия. Получал дицинон и аскорутин — без эффекта. При поступлении в стационар состояние тяжелое за счет геморрагического и цитопенического синдрома. На основании клинических, лабораторных, инструментальных методов обследования выставлен диагноз: «Приобретенная идиопатическая апластическая анемия с минорным ПНГ-клоном, среднетяжелая форма». Начата комбинированная терапия согласно протоколу лечения АА. При проводимой терапии получен слабый гематологический ответ. Учитывая отсутствие эффекта от лечения, выполнено исследование методом полногеномного секвенирования ДНК для подтверждения и уточнения диагноза. По результатам исследования выявлен вероятнопатогенный генетический вариант — делеция участка 7-й хромосомы, затрагивающая область генов *SBDS*, *AUTS2*, которые могут приводить к развитию синдрома

Швахмана – Даймонда и предрасположенности к апластической анемии.

Заключение. Учитывая результаты молекулярно-генетического исследования методом полногеномного секвенирования ДНК, возникают предположения о двух фенотипически разных патологиях, которые могут иметь

сходные генетические предпосылки, у одного пациента. Генетическая основа этого феномена должна быть исследована с использованием современных методов молекулярной биологии и генетики, функциональной геномики и биоинформатики, что рекомендуется для уточнения диагноза представленному пациенту.

ДЕФИЦИТ ВИТАМИНА В₁₂ (СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ)

Сологуб Алина Евгеньевна, студентка

ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова» Минздрава России, Рязань, Российская Федерация

Научный руководитель: Федина Наталья Васильевна, к.м.н., доцент

Актуальность. Дефицит витамина В₁₂ развивается у младенцев на грудном вскармливании от матерей вегетарианок / с недиагностированной пернициозной анемией. Своевременное лечение не всегда приводит к полному нивелированию неврологической симптоматики.

Цель исследования. Описание семейного случая дефицита витамина В₁₂.

Пациенты и методы. Анализ выписок из историй болезни и амбулаторных карт.

Результат исследования. Пациент К., в 11 мес диагностирована тяжелая В₁₂-дефицитная анемия. Анамнез: родился доношенный, с хорошими массо-ростовыми показателями. До 6 мес развитие по возрасту, далее — регресс эмоциональных и моторных навыков. До 11 мес исключительно грудное вскармливание. При осмотре: сомноленция, адинамия, мышечная гипотония. В крови: тяжелая макроцитарная анемия, панцитопения; снижение уровня кобаламина, повышение ЛДГ. На рентгеновских компьютерных томограммах головного мозга: мальформация по типу пахигиирии, гипоплазия мозоли-

стого тела. Лечение цианкобаламином с положительной динамикой. У матери с 10 лет анемия, рефрактерная к ферротерапии. В крови: уровень кобаламина снижен, аутоантитела к париетальным клеткам и транскламиназе, говорящие о пернициозной анемии и целиакии. У сестры пациента в 2 года — панцитопения, обследования на обмен железа и кобаламина не было. В 8 лет — дефицит В₁₂, отрицательные результаты на целиакию, синдром Иммерслунд – Гресбека. Катамнез пациента К. в возрасте 1,5, 4, 6 лет: задержка речевого, психомоторного развития, выборочное понимание обращенной речи, отсутствие навыков самообслуживания.

Заключение. Случай демонстрирует тяжелый дефицит кобаламина у трех членов семьи. Неврологические и гематологические нарушения у детей развились, вероятно, вследствие внутриутробного, а затем и длительного алиментарного дефицита кобаламина. Терапия у пациента К. привела к стойкой гематологической ремиссии, но не предотвратила долгосрочных нейропсихических и когнитивных расстройств.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ С ПОЗДНИМ НАЧАЛОМ. ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОТИПА И ФЕНОТИПА

Сюзёв Кирилл Николаевич, студент

ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России,

Казань, Российская Федерация

Научные руководители: Сабирова Дина Рашидовна, ассистент, Саваскина Екатерина Николаевна

Актуальность. Большая вариабельность мутаций гена GAA, ответственного за синтез альфа-глюкозидазы, обуславливает различное течение болезни Помпе (БП). Знание закономерностей взаимосвязи генотипа и фенотипа позволяет прогнозировать течение БП, в том числе время начала терапии.

Цель исследования. Демонстрация клинического случая БП с поздним началом (БППН), определение взаимосвязи генотипа и фенотипа БППН.

Пациенты и методы. Анализ истории болезни пациента с диагнозом «болезнь Помпе с поздним началом» в возрасте 3 лет 2 мес. Анализ литературы в базе данных PubMed, Google Scholar, Web of Science. Работа с базами данных Эразма Роттердамского, UniProt, ClinVar.

Результат исследования. У пациента наблюдалось повышение аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ) (до 4 норм) с 3 мес. Сопутствующих жалоб нет. Впервые повышение АЛТ, АСТ было обнаружено в 2019 г., был поставлен диагноз «реактивный гепатит». Далее проводился самостоятельный контроль АЛТ, АСТ родителями. С 2021 г. наблюдались у генетика. Было проведено NGS-секвенирование, геномное секвенирование гена GAA, был подтвержден

диагноз БППН, были обнаружены мутации с.-32-13 T>G в интроне 1, с.2104 C>T (p.Arg702Cys) в экзоне 15. Мутации классифицируются как патогенные. В базах данных указано 5 человек с идентичным генотипом. Средний возраст начала симптомов — 21,4 года, межквартильный размах — 28,5. Описан единичный случай наследования с.2104 C>T в двух копиях генов, который фенотипически проявился младенческой формой БП. Мутация с.2104 C>T локализуется в структурно важном каталитическом домене, аргинин в данном локусе эволюционно важен и сохраняется у 16 видов животных. При интронной мутации с.-32-13 T>G, помимо нормального транскрипта, формируются 2 варианта альтернативного сплайсинга. Синтез 3 различных вариантов фермента обуславливает БППН.

Заключение. Интронные мутации чаще приводят к БППН. Наличие мутации в структурно важном домене белка, сохранение у других видов животных говорит о консервативности и повышает вероятность ее патогенности для носителя. Необходимы дальнейшие исследования в этой области, в том числе для возможности прогнозирования течения заболевания и определения времени начала ферментозаместительной терапии.

ЭТИОЛОГИЯ И КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЕ ОСОБЕННОСТИ ВРОЖДЕННЫХ ПНЕВМОНИЙ У НЕДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ РЕСПУБЛИКИ МОРДОВИЯ

Тягушева Евгения Николаевна, студентка 3-го курса специальности «педиатрия»

ФГБОУ ВО «Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарева»,
Медицинский институт, Саранск, Российская Федерация

Научный руководитель: Науменко Елена Ивановна, к.м.н.

Актуальность. Врожденная пневмония у недоношенных новорожденных не имеет специфических симптомов, выявляемых при клинико-лабораторных и инструментальных исследованиях, сопровождается тяжелой патологией других органов и систем.

Цель исследования. Провести анализ микробиологических, клинико-лабораторных данных у недоношенных новорожденных детей Республики Мордовия с диагнозом «врожденная пневмония».

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ 173 историй болезни, 123 из которых соответствовали критериям включения. Микробиологические исследования проводились из 4 локусов (трахея, мокрота, кровь, содержимое желудка) новорожденных детей с диагнозом «врожденная пневмония» за период 2021–2022 гг. Дети были разделены на 2 группы: 1-я группа — исследуемая ($n = 84$), недоношенные дети, среди которых были выделены: а) с очень низкой массой тела (ОНМТ) ($n = 44$), б) с экстремально низкой массой тела (ЭНМТ) ($n = 40$), и 2-я группа — сравнения ($n = 39$), доношенные новорожденные.

Результат исследования. Микробный спектр состоял из 35 изолятов, больше грамположительных (63%, $p < 0,05$). В мокроте — *Staphylococcus* spp. (24%), *Enterococcus faecalis* (20%), *Klebsiella pneumoniae* (18%), *E. coli* (21%), в 2 раза чаще у ЭНМТ. В трахее —

S. haemolyticus (44,4%). В крови — преимущественно MRSA *S. aureus* (79,0%). Акроцианоз чаще у недоношенных ($p < 0,05$). Сатурация ниже в 1-й группе — $86,33 \pm 2,04$, а во 2-й группе — $93,64 \pm 0,6$ ($p = 0,00079$). Крепитирующие хрипы у 37% доношенных детей и 21% недоношенных ($p < 0,05$). В ОАК чаще лейкоцитоз у 1-й группы — $19,52 \times 10^9/\text{л} \pm 1,48$. Максимальные значения у ЭНМТ — $85 \times 10^9/\text{л}$, у доношенных — $44 \times 10^9/\text{л}$. СРБ больше во 2-й группе ($M2 = 12,54 \pm 4,29$ мг/мл), тогда как в 1-й группе СРБ = $3,49 \pm 0,48$ мг/мл ($p = 0,038$). На рентгенограмме легких двусторонняя пневмония была одинаково часто в группах (34%). Правосторонняя — одинаково часто в группах. Левосторонняя только у ЭНМТ — 3%. Полисегментарная пневмония встречалась как в 1-й (44%), так и во 2-й группе (72%) ($p < 0,05$). У 10% доношенных верхнедолевая пневмония, в 2 раза чаще — у недоношенных (21%). Нижнедолевая у 18% доношенных, в 2 раза чаще — в 1-й группе (35%) ($p < 0,05$).

Закключение. У недоношенных новорожденных детей коагулазоотрицательные стафилококки являются наиболее часто выделяемыми микроорганизмами. Врожденная пневмония у всех новорожденных детей рентгенопозитивна. Более значимым показателем у недоношенных детей является лейкоцитоз, в меньшей степени — наличие крепитирующих хрипов.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ УЗЕЛКОВОГО ПОЛИАРТЕРИИТА У МАЛЬЧИКОВ 12 И 8 ЛЕТ

Устюжанина Диана Всеволодовна, ординатор

ФГБОУ ВО «Кубанский государственный медицинский университет» Минздрава России,
Краснодар, Российская Федерация

Научный руководитель: Бурлуцкая Алла Владимировна, д.м.н., доцент

Актуальность. Узелковый полиартериит — острое, подострое или хроническое иммунокомплексное заболевание с поражением периферических и висцеральных артерий мелкого и среднего калибра, деструктивно-пролиферативный артериит, периферическая и висцеральная ишемия.

Цель исследования. Проанализировать течение клинической картины узелкового полиартериита у мальчиков 12 и 8 лет.

Пациенты и методы. Мальчики 12 и 8 лет, проходившие обследование и лечение в ДККБ г. Краснодара в июне и апреле 2022 г. соответственно с диагнозом: «Ювенильный узелковый полиартериит, активность 3-й степени».

Результат исследования. Мальчик Р., 12 лет, болен с сентября 2017 г. после перенесенного тонзиллита с лихорадкой до 39°C . Затем появились боли в правой пяточной области, узелковые высыпания в области правого плеча, на туловище, конечностях. Консультирован специалистами ДККБ г. Краснодара, установлен диагноз: «Узелковый ювенильный полиартериит, активность

3-й степени». После проводимой терапии отмечалось кратковременное улучшение. В течение 4 лет пациент наблюдался в НМИЦ здоровья детей, получал терапию глюкокортикоидами, вазодилататорами, генно-инженерными биологическими препаратами.

В июне 2022 г. у ребенка появились преднекрозы на правой стопе и в области ладоней, мальчик госпитализирован в ревматологическое отделение ДККБ.

Пациент А., 8 лет, в апреле 2022 г. поступил в ДККБ с жалобами на слабость, болезненность нижних конечностей, появление очага некроза в поясничной области.

На фоне проведенной иммунодепрессивной, гормональной, антиагрегационной терапии, препаратами простагландина Е1 отмечены положительная динамика, улучшение состояния пациентов, нормализация лабораторных показателей.

Закключение. Диагностика узелкового полиартериита представляет собой трудную задачу. Своевременная диагностика этого заболевания дает основание для раннего назначения активной терапии, которая снижает риск жизнеугрожающих осложнений.

БЛИЖАЙШИЕ И ОТДАЛЕННЫЕ ПОСЛЕДСТВИЯ COVID-19 У ПОДРОСТКОВ

Черевикова Ирина Александровна, младший научный сотрудник лаборатории

психонейросоматических патологий детского возраста

ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», Иркутск, Российская Федерация

Научный руководитель: Поляков Владимир Матвеевич, д.б.н., к.п.н.

Актуальность. В России из всех выявленных случаев COVID-19 18% приходится на население детского возраста, из них 7% — подростки. При этом у подростков формируются долгосрочные последствия болезни, но исследований, описывающих их выраженность в разные временные периоды, относительно немного.

Цель исследования. Оценить степень выраженности и тип ближайших и отдаленных последствий у подростков в зависимости от временного периода после перенесенного COVID-19.

Пациенты и методы. В нерандомизированном когортном исследовании с 2021 по 2022 г. на базе клиники НЦ ПЗСРЧ приняли участие 52 подростка 12–15 лет: 10 (19%) мальчиков и 42 (81%) девочки. Критерии включения: наличие в анамнезе лабораторно подтвержденного SARS-CoV-2; наличие информированного согласия родителей (или законного представителя) ребенка на участие в исследовании. Методы исследования: клинический анамнез с использованием метода стандартизированного интервью; шкала депрессии Бека (BDI); методика CMAS.

Результаты исследования. По полученным данным, диагноз COVID-19 был поставлен в 2020 г. — 11 чел., в 2021 г. — 33 чел., в 2022 г. — 19 чел. При этом во время болезни респонденты отмечали следующие клинические симптомы: повышенная температура тела (83%), насморк (65%), кашель (58%), боль в горле (54%), сильная усталость (71%), аносмия (63%), дисгевзия (58%), головная боль (62%) (наиболее часто лобная область).

Отметим, что у 73% подростков выявлена клиническая симптоматика COVID-19 после выписки. Так,

наиболее распространенными клиническими симптомами COVID-19 после выписки являются аносмия (у 46% подростков от 2 до 64 нед) и дисгевзия (у 42% подростков от 2 до 56 нед). Вместе с тем такие симптомы, как слабость, апатия, снижение аппетита, тошнота, сензитивность, ломота в суставах, встречались редко, а их продолжительность составляла от 1 до 28 нед после COVID-19.

Для достижения поставленной цели исследования выделено 6 групп — в зависимости от временного периода после COVID-19: 1-я — 1 мес; 2-я — 2 мес; 3-я — 3 мес; 4-я — 4 мес; 5-я — от полугода до года; 6-я — более года.

По результатам исследования, у трети обследованных подростков выявлена высокая тревожность в периоды от месяца до 2 мес и от года и более после COVID-19. Также у трети обследованных подростков выявлена депрессивная симптоматика во всех изучаемых периодах после COVID-19. Отметим, что выраженная депрессивная симптоматика была выявлена только в периоды 2 и 3 мес после COVID-19.

Закключение. Таким образом, наиболее распространенными и длительными клиническими симптомами COVID-19 после выписки являются аносмия и дисгевзия. В период 2-го мес после перенесенного COVID-19 выявлено наиболее неблагоприятное эмоциональное состояние у подростков. При этом считаем необходимым проведение дополнительных крупномасштабных исследований по изучению ближайших и отдаленных последствий COVID-19 у подростков.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЕМАТУРИИ

Шабаршова Алёна Владимировна, Махалова Александра Сергеевна, ординаторы

2-го года кафедры госпитальной педиатрии

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России,

Нижний Новгород, Российская Федерация

Научный руководитель: Туш Елена Валерьевна, к.м.н., доцент

Актуальность. Симптом гематурии выявляется у 0,5–4% детей, зачастую являясь случайной находкой при плановом обследовании. Наследственные нефропатии нередко дебютируют с симптома гематурии, поэтому необходим комплексный подход к обследованию.

Цель исследования. Продемонстрировать клинический случай пациента с редкой наследственной нефропатией.

Пациенты и методы. Пациент — мальчик 6 лет, проходивший обследование и лечение в педиатрическом отделении ГБУЗ НО ДГБ № 1 г. Нижнего Новгорода. Проведен анализ амбулаторной карты пациента, а также клинико-анамнестических данных и результатов лабораторно-инструментальных исследований, полученных в стационаре и амбулаторно.

Результат исследования. Мальчик А., 6 лет. Из наследственного анамнеза: мать и бабушка по линии матери наблюдаются у нефролога с диагнозом «наследственный нефрит». Анализы крови и мочи до 9 мес ребенок не сдавал. Впервые поступил в педиатриче-

ское отделение в 2016 г. в возрасте 9 мес, переведен из инфекционной больницы в связи с появлением гематурии на фоне ОРВИ. В ходе обследования измененные эритроциты в моче до 200 в поле зрения, в общем анализе крови — ускорение СОЭ, СКФ (по Pottel) — 64 мл/мин. На фоне лечения показатели нормализовались, выписан с улучшением. Повторно госпитализирован в 1 год 6 мес: на фоне ОРВИ изменения в анализах мочи (протеинурия, гематурия) и крови (анемия средней степени тяжести, ускорение СОЭ). По результатам УЗИ — признаки гломерулонефрита, уплотнения коркового слоя почек. СКФ (по Pottel) — 60 мл/мин. Исходя из проведенного обследования, заподозрен наследственный генез нефропатии. Проведено генетическое обследование, выявлена гомозиготная мутация гена COL4A5, типичная для синдрома Альпорта. Обследованы мать и младший ребенок, выявлена идентичная мутация.

Закключение. На примере клинического случая можно проследить путь от первых симптомов заболевания до окончательной постановки диагноза. Учитывая

высокую распространенность, разнообразие клинических проявлений синдрома Альпорта, а также неблагоприятный прогноз при прогрессирующем течении, необходимо уделять достаточное внимание ранней диа-

гностике данного синдрома, так как своевременно начатая нефропротективная терапия позволит замедлить темпы прогрессирования почечной недостаточности у пациентов.

ПРИМЕНЕНИЕ МЕЖДУНАРОДНОЙ КЛАССИФИКАЦИИ ФУНКЦИОНИРОВАНИЯ (МКФ) В ГБУЗ «ДГП № 133 ДЗМ». СЛОЖНОСТИ И ПЕРСПЕКТИВЫ

Язев Вячеслав Викторович, заведующий отделением медицинской реабилитации, врач-физиотерапевт

ГБУЗ «ДГП № 133 ДЗМ», Москва, Российская Федерация

Научный руководитель: Русинова Дина Сергеевна, к.м.н., доцент

Актуальность. Изменения здоровья классифицированы в МКБ, определяющей их этиологию. Функционирование и ограничения жизнедеятельности, связанные с изменениями здоровья — в МКФ. МКБ и МКФ дополняют друг друга, и рекомендуется применять обе классификации совместно.

Цель исследования. Обосновать целесообразность и необходимость использования МКФ в амбулаторных условиях и донести важность ее применения.

Пациенты и методы. Пациентка С., 09.11.2013 г.р., обслуживаемая в филиале № 1 ГБУЗ «ДГП № 133 ДЗМ», с жалобами на деформацию осанки была на приеме у врача ЛФК 06.06.2022 и у врача по медицинской реабилитации ГБУЗ «ДГП № 133 ДЗМ» 25.07.2022.

Результат исследования. Пациентка С., 09.11.2013 г.р. с диагнозом по МКБ «М43.8 Другие уточненные деформирующие дорсопатии с жалобами на деформацию осанки» 06.06.2022 была на приеме у врача ЛФК. Назначены занятия групповой ЛФК в зале ортопедическим больным без эффекта. 25.07.2022 на приеме у врача по медицинской реабилитации этой же пациентке был выставлен диагноз по МКБ «G25.6 Другие тики органического генеза», так как отмечались глазные тики и гиперкинезы плечами, а при сборе анамнеза выяснилось,

что нарушение осанки и неврологическая симптоматика появились после удара головой в мае 2022 г. Врачом по медицинской реабилитации был выставлен реабилитационный диагноз по МКФ: «b7658 Непроизвольные двигательные функции 2; b7652 Тик и манерность 2; b7350 Тонус изолированных мышц и мышечных групп 2; b7355 Тонус мышц туловища 2», даны рекомендации по двигательному режиму, выполнена процедура рефлексотерапии и назначены занятия групповой ЛФК неврологическим больным с положительной динамикой. После 10 занятий ЛФК и 3 сеансов рефлексотерапии глазные тики, гиперкинезы плечами и нарушение осанки удалось купировать.

Заключение. МКФ помогает найти проблемы в организме, связанные с патопсихологическими нарушениями, с проблемами в поведении и с окружающей средой. Информацию, содержащую в МКФ, можно использовать в клинических, административных, контролирующих областях или научных исследованиях. ГБУЗ «ДГП № 133 ДЗМ» готова стать пилотной поликлиникой для проведения лонгитюдного интервенционного исследования в течение 2023 г. с экспертным опросом для оценки качества лечения пациентов с помощью использования МКФ.